

Unverzichtbarer Pfeiler des Gesundheitssystems



Welche wichtige Rolle Patientenorganisationen für Patient:innen und ihre Angehörigen im Bereich der Seltenen Erkrankungen spielen, erklären Gabriele Gründl, Gründerin und Bundesvorsitzende sowie Andrea Maier-Neuner, Geschäftsführerin von dsai e.V. Ausgestattet mit viel Energie, intrinsischer Motivation und Hartnäckigkeit hat das dsai-Team viele Ziele erreicht und Erfolge gefeiert, doch es gibt noch viel zu tun, wie Gründl und Maier-Neuner im Gespräch mit *Market Access & Health Policy* betonen. Das sieht auch Hans-Holger Bleß, Partner bei der fbeta GmbH, und hebt die Besonderheiten und notwendigen Privilegien der Orphan Drugs hervor.



v.o. Gabriele Gründl,
Andrea Maier-Neuner und
Hans-Holger Bleß. Quellen: dsai e.V. und fbeta GmbH

Frau Gründl, Sie haben vor 35 Jahren dsai e.V., eine Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, gegründet. Was war die Motivation und welche Ziele haben Sie sich zu Beginn gesteckt?

Gabriele Gründl: Die Patientenorganisation dsai habe ich aus persönlicher Betroffenheit heraus gegründet. Ich habe einen Sohn, der mit einem genetischen Immundefekt geboren wurde. Die Zeit bis zur Diagnose war sehr steinig. Um anderen Eltern diesen Leidensweg zu ersparen, habe ich mich entschlossen, eine Initiative zu gründen. Inzwischen beraten wir aber auch erwachsene Betroffene. Doch die Hauptziele haben sich seit der Gründung nicht verändert – wir bieten eine Plattform, damit sich Betroffene und deren Angehörige austauschen können. Darüber hinaus bieten wir unterschiedlichste Informationen rund um die Erkrankungen an und Unterstützung bei sozialrechtlichen Fragestellungen. Seit vielen Jahren werden wir als kompetente Anlaufstelle von Patienten, aber auch von Ärzten wahrgenommen und wertgeschätzt.

Was waren besondere Meilensteine, die Sie mit Ihrer Patientenorganisation in den zurückliegenden Jahren erreicht haben?

Gabriele Gründl: Bereits ein Jahr nach der Gründung sind wir 1992 der internationalen Patientenorganisation beigetreten. Mir war wichtig, auch auf internationaler Ebene mit anderen Patientenorganisationen zusammenzuarbeiten und Erfahrungen auszutauschen. Ein weiteres Highlight war die Einführung der subkutanen Therapie, die wir mit unserer Arbeit mit vorangetrieben haben, um den Patienten und Betroffenen unnötige Krankenhausaufenthalte zu ersparen. Stolz macht uns, dass wir im Laufe der zurückliegenden Jahre unterschiedlichste Informationsmaterialien entwickelt und erstellt haben. Besonders hervorheben möchte ich dabei stellvertretend nur ein Beispiel, nämlich unseren Comic, der jungen Patientinnen und Patienten das Immunsystem auf spielerische Weise erklärt.

Andrea Maier-Neuner: Seit 2009 bieten wir zertifizierte Ärztefortbildungen an, um auch die Ärzteschaft über die genetisch-bedingten Immundefekt-Erkrankungen zu informieren und weiterzubilden. Unser eigenes Know-how und die Expertise im Team haben wir auch durch die Etablierung eines medizinischen Beirats kontinuierlich erweitert.

Ein sehr wichtiger Erfolg war für uns, dass beim Neugeborenen-Screening auch auf genetisch-bedingte T-Zelldefekte, sprich auch schwere Immundefekte, untersucht wird. Für diesen großen Meilenstein mussten wir zehn Jahre lang kämpfen und Überzeugungsarbeit leisten. Als Patientenorganisation braucht man viel Energie und einen extrem langen Atem.

Gibt es weitere Highlights und Erfolge?

Gabriele Gründl: Im vergangenen Jahr haben wir den ersten Nationalen Patiententag für Betroffene mit genetisch-bedingten Immundefekten auf die Beine gestellt. Es war sehr bemerkenswert und beeindruckend, wie viele Menschen zusammengekommen sind, um sich auszutauschen, Vorträge von Rechtsanwältin, einer Psychologin und Ärzt:innen zu hören und zu netzwerken. Die Resonanz auf dieses Treffen war überwältigend. An diesen Erfolg werden wir 2026 anknüpfen und den zweiten Nationalen Patiententag in Frankfurt am Main veranstalten.

Andrea Maier-Neuner: Besondere Highlights waren sicherlich auch, dass Gabriele Gründl 2007 die Ehrenmedaille für ihr ehrenamtliches Engagement bekommen hat, und 2017 wurde sie mit dem Bundesverdienstkreuz am Bande ausgezeichnet. Das waren für dich, Gabriele, persönliche Meilensteine und eine Anerkennung dieser wichtigen Arbeit, die oft im Hintergrund und Verborgenen passiert.

Welche weiteren Ziele haben Sie sich gesteckt?

Gabriele Gründl: Ein weiteres Ziel ist die Verbesserung der Diagnoserate bei erwachsenen Patienten mit genetischen Immundefekten. Es gibt eine hohe Dunkelziffer von nicht-dignostizierten Patienten, die aufgrund der fehlenden Diagnose keine passende Therapie erhalten und einen langen Leidensweg durch das gesamte Gesundheitssystem durchschreiten.

Haben Sie Anhaltspunkte oder Schätzungen, wie hoch die Dunkelziffer bei erwachsenen Betroffenen ist?

Gabriele Gründl: Konkrete Zahlen haben wir leider nicht. Aber wir erleben in unserer täglichen Arbeit, dass sich immer mehr betroffene Erwachsene hilfesuchend an uns wenden. Wir sprechen hier von 60-jährigen Patienten oder älter, die ihr ganzes Leben krank waren und von Arzt zu Arzt weitergereicht wurden – ohne genaue Diagnose. Wir kennen Patienten, die mit 30 Jahren frühverrentet wurden, weil die Organe bereits so geschädigt sind, dass ein normaler Arbeitstag nicht mehr möglich ist. Solche Leidensgeschichten möchten wir zukünftig verhindern und haben dafür ein besonderes Projekt auf den Weg gebracht.

Wäre es in dem Zusammenhang nicht sinnvoll, wenn es beispielsweise ein Register gäbe?

Andrea Maier-Neuner: Ein ganz klares Ja – das wäre absolut sinnvoll. Seit Jahren fordern wir zum einen ein Indikationsregister für Patienten mit Immundefekten und zum anderen auch ein Register für den Blutplasmaverbrauch. Leider gibt es für beide Bereiche keine genauen Zahlen, so dass der Bedarf und der Verbrauch immer nur Pi mal Daumen geschätzt werden können. Wir brauchen aber keine Schätzungen, sondern Fakten für eine



Wenn US-Präsident Trump nun seine „America first“-Strategie konsequent umsetzt, könnte das tatsächlich zu großen Problemen bei der Belieferung mit lebensnotwendigen Blutplasma-Präparaten führen. Mein dringender Appell lautet deshalb: Wir müssen unbedingt resilienter und unabhängiger aufgestellt sein.“

Andrea Maier-Neuner

dauerhaft gesicherte Versorgung. Denn viele Patienten sind auf Blutplasma-Präparate angewiesen und in Deutschland sind wir komplett abhängig von der Belieferung aus den USA.

Ein wichtiger Aspekt, den Sie gerade ansprechen, Frau Maier-Neuner. Gerade in geopolitisch herausfordernden Zeiten ist das Thema Unabhängigkeit sicherlich auch im Bereich der Versorgung von großer Bedeutung.

Andrea Maier-Neuner: Wir haben 2022 erlebt, welche negativen Folgen diese Abhängigkeit mit sich bringen kann. Ein Unternehmen hat aufgrund von ungeklärten Erstattungs- und Preisfragen einen Lieferstopp von Blutplasma-Präparaten nach Deutschland verhängt. Diese Entscheidung war eine Katastrophe und enorme Herausforderung für die betroffenen Patienten.

Wenn US-Präsident Trump nun seine „America first“-Strategie konsequent umsetzt, könnte das tatsächlich zu großen Problemen bei der Belieferung mit lebensnotwendigen Blutplasma-Präparaten führen. Mein dringender Appell lautet deshalb: Wir müssen unbedingt resilienter und unabhängiger aufgestellt sein, um die Versorgung gerade in diesen unsicheren Zeiten gewährleisten zu können. Und dafür brauchen wir eben auch Register.

Wie hat sich die Zusammenarbeit mit anderen Akteuren – mit Blick auf Seltene Erkrankungen – entwickelt und verändert?

Gabriele Gründl: Anfangs war es nicht einfach, sich Akzeptanz und Gehör bei den Ärztinnen und Ärzten zu verschaffen. Zur damaligen Zeit waren es noch die „Halbgötter in Weiß“, die es nicht gewohnt waren, sich mit Patientenorganisationen und deren Ideen und Forderungen auseinanderzusetzen. Gerade zu Beginn meines Engagements habe ich gegen zahlreiche Windmühlen ankämpfen müssen.

Aber die Mühen haben sich gelohnt, denn die Zusammenarbeit mit den Ärzten und politisch Verantwortlichen hat sich wesentlich verbessert. Aufgrund unserer unermüdlichen Arbeit und Expertise genießen wir inzwischen ein hohes Ansehen und unsere Aufklärungs- und Informationsarbeit wird sehr wertgeschätzt.

Lassen Sie uns an der Stelle das Themenspektrum Orphan Drugs betrachten. Herr Bleß, welche Bedeutung haben die sogenannten Orphan-Drug-Privilegien, um in Bereichen mit einem großen Unmet Medical Need zu forschen und Therapien zu entwickeln?

Hans-Holger Bleß: Für die Patienten mit Seltene Erkrankungen ist einerseits entscheidend, eine frühzeitige Diagnose zu bekommen, um die richtige Therapie zu erhalten, bevor bleibende Schäden entstehen. Andererseits müssen therapeutische Optionen überhaupt zur Verfügung stehen. Deshalb sind Orphan Drugs ganz bewusst auf Zulassungsebene privilegiert worden, um Anreize zu schaffen, Therapien in Bereichen mit einem hohen Unmet Medical Need zu entwickeln.

Doch seit einigen Jahren wird eine sehr kontroverse Debatte geführt, was den Umgang mit den Arzneimitteln zur Behandlung Seltener Erkrankungen betrifft. Dabei nehmen wir wahr, dass das AMNOG-Verfahren eine zunehmend strengere Nutzenbewertung verlangt. Es fehlt eine Güterabwägung zwischen schneller Verfügbarkeit und Evidenz im System.

Hinzu kommen neue geopolitische Herausforderungen – wie der Most Favorite Nations Act von US-Präsident Trump. Durch die geplante Preisreferenzierung auf die günstigsten Arzneimittelpreise außerhalb der USA kommt noch mehr Druck ins System, was den Marktzugang für innovative Orphan Drugs erschweren könnte.

Wie beschreiben Sie das Spannungsfeld von Evidenz und Erstattung bei den Orphans und wie muss das AMNOG in dem Zusammenhang weiterentwickelt werden?

Hans-Holger Bleß: Dass die ursprünglich angedachte Zusatznutzenbewertungs-Logik an ihre Grenzen stößt, zeigt sich bei zahlreichen Innovationen. Bei den Orphan Drugs ist es derzeit einfach nur besonders evident. Um dieser Problematik zu begegnen, müsste die jeweils vorhandene Evidenz flexibler gewürdigt werden, anstatt sie gar nicht zu betrachten, wenn sie nicht dem methodischen Ideal entspricht. Zudem kann auch die Einbeziehung vorhandener Registerdaten, wie insbesondere aus dem europäischen ESID-Register, den Evidenzkörper von Orphan Drugs bereichern.

Wie lauten Ihre Forderungen an die gesundheitspolitisch Verantwortlichen und ebenso an Ärzte, Pharmaindustrie und Krankenkassen?

Gabriele Gründl: Bei allen bereits erzielten Erfolgen gibt es noch viele weitere Projekte in unserer Planung. Patientenorganisationen sollten grundsätzlich, regelhaft und von vorneherein in gesundheits- und versorgungspolitische Entscheidungsprozesse eingebunden sein – und zwar aktiv und nicht alibimäßig ganz zum Schluss.

Daran schließt sich auch direkt die Forderung an, dass wir als Patientenvertreter stimmberechtigtes Mitglied des Gemeinsamen Bundesausschusses werden.

Darüber hinaus wünschen wir uns eine engere Zusammenarbeit mit den Krankenkassen.

Andrea Maier-Neuner: Eine wichtige Forderung an die politisch Verantwortlichen ist die finanzielle Unterstützung unserer Arbeit. Neben unserer eigentlichen Informationsarbeit und Unterstützung der Patienten müssen wir uns parallel um Spenden bemühen, damit wir diese wertvolle Arbeit überhaupt leisten können. Das Crowdfunding ist mittlerweile ein sehr hartes Brot, denn wer unterstützt eine Patientenorganisation mit einem seltenen Krankheitsbild, das man nicht kennt? Wir sehen uns als wichtigen Pfeiler der Gesundheitsversorgung, werden aber monetär überhaupt nicht berücksichtigt – weder auf Länder- noch auf Bundesebene.

Deshalb stört es mich persönlich auch, wenn wir uns für die finanzielle Unterstützung durch die Pharmaindustrie rechtfertigen müssen.

Was fordern Sie darüber hinaus?

Andrea Maier-Neuner: Wir brauchen dringend einen Facharzt für Immunologie und mehr Ärzte, die in dem Bereich tätig sind. Eine richtige Diagnose ist zentral – aber was folgt danach, wenn wir offenkundige Probleme in der Versorgung haben? Wir wissen teilweise gar nicht, wo wir die Patienten hinschicken sollen.

Wie sehen Sie das, Herr Bleß?

Hans-Holger Bleß: Ich kann natürlich nicht aus der Perspektive der Patientenvertretung sprechen, sondern ausschließlich in meiner Rolle als Systembeobachter. Es wurde bereits darauf hingewiesen, dass eine frühzeitige Diagnose elementar ist.

Da könnte ich mir vorstellen, dass man das Neugeborenen-Screening noch hürdenfreier gestaltet. Und schneller und zumindest mehr die behandelbaren Erkrankungen screent.

Ich bin überzeugt, dass wir die Möglichkeiten der Künstlichen Intelligenz gerade im Bereich der Diagnostik von Seltene Erkrankungen nutzen müssen.

Es gibt nach wie vor einen hohen Bedarf an zielgerichteten Therapien. Wir müssen dafür sorgen, dass wir die Barriere des Marktzugangs nicht weiter erhöhen und damit verhindern, dass vielversprechende Therapien auf den Markt kommen.

Wie bewerten Sie die Bedeutung der Patientenorganisationen im Gesamtgefüge?

Hans-Holger Bleß: Mit Blick auf die Patient Journey ist es wichtig, dass Patienten mit Seltene Erkrankungen Zugang zu Informationen bekommen. Gerade Patientenorganisationen können genau diesen Bedarf erfüllen. Patienten sind die Experten ihrer Erkrankung – auch dieses Wissen muss für den Behandlungs- und Versorgungsprozess genutzt und an andere Betroffene weitergegeben werden.

Beschreiben Sie Ihre Vision: Wie ist der Stellenwert der Patientenorganisationen mit Fokus Seltene Erkrankungen im Jahr 2030?

Gabriele Gründl: Wenn ich mir eine Idealwelt für Patientenorganisationen im Jahre 2030 vorstelle, dann haben wir selbstverständlich Stimmrechte beim Gemeinsamen Bundesausschuss. Bei allen gesundheitspolitischen Entscheidungsprozessen sitzen wir von Anfang an mit am Verhandlungstisch. Unsere Arbeit ist abgesichert und wir können uns auf unsere eigentliche Arbeit als Patientenorganisation fokussieren: Patienten unterstützen und empowern.

Andrea Maier-Neuner: Im Jahr 2030 haben wir eine gesicherte Versorgung mit Blutplasma-Präparaten – Europa hat sich emanzipiert und unabhängig von der Versorgung aus den USA gemacht.

Wir kämpfen nicht mehr um Spender für Blutplasma, denn in der Zwischenzeit hat die Bundesregierung oder das BIÖG eine Aufklärungskampagne umgesetzt – analog zur Information rund um Organspenden. Wir haben Register und einen Facharzt für Immunologie – das wäre meine Idealvorstellung für alle Patienten und natürlich insbesondere für Betroffene mit genetischen Immundefekten.

Frau Gründl, Frau Maier-Neuner und Herr Bleß, vielen Dank für das Gespräch.

■ Das Interview führte Jutta Mutschler, Chefredakteurin Market Access & Health Policy.