

Gesundheitsforschung – Forschung für den Menschen: Einrichtung von Netzwerken zu seltenen Erkrankungen

Birgit Wetterauer

PT-DLR, Projektträger des BMBF,
Bonn

Zusammenfassung

Im Rahmen des Gesundheitsforschungsprogrammes der Bundesregierung wurde eine Fördermaßnahme zu seltenen Erkrankungen initiiert. Ziel der Maßnahme ist es, exemplarisch Strukturen für kooperative Forschung im Grundlagenbereich und im klinischen Bereich zu schaffen, um eine effiziente Forschung zu ermöglichen, die letztendlich zu einer Verbesserung der Patientenversorgung führen wird. Es werden 10 überregionale Netzwerke mit ca. 90 Teilprojekten eingerichtet, die für eine Laufzeit von bis zu 5 Jahren insgesamt vom BMBF 4,5 Mio € pro Jahr für den Aufbau von Koordinationsstrukturen, Grundlagenforschungsprojekten und klinischen Studien erhalten sollen.

Schlüsselwörter

Gesundheitsforschung, Netzwerk, seltene Erkrankungen,

Summary

A funding programme for rare diseases was initiated within the Health Research Programme of the Federal Government of Germany. Goal of this funding initiative is to create cooperative structures for basic and clinical research which will ultimately lead to improvement of health care for patients. 10 national networks will receive 4,5 mio € per year for a maximum of 5 years. The 90 projects of the networks include the build-up of cooperative infrastructure, basic science projects to investigate causes of diseases and clinical studies.

Keywords

rare diseases, Health Research Programme,

Im Rahmen des Gesundheitsforschungsprogramms der Bundesregierung¹ wird im Jahr 2003 eine Maßnahme zur gezielten Förderung von Forschung zu seltenen Erkrankungen begonnen. In diesem Artikel sollen die Ziele dieses Förderschwerpunktes und seine Rahmenbedingungen dargestellt und ein kurzer Überblick über die geplanten Projekte gegeben werden.

Ausgangssituation

Von den bisher bekannten ca. 30.000 Krankheiten gelten ca. 5.000 als „seltene Erkrankungen“. Nach der in Europa gültigen Definition ist eine Erkrankung „selten“, wenn sie weniger als 5 unter 10.000 Menschen betrifft. Zusammengenommen sind sie allerdings kein seltenes Phänomen. Schätzungsweise sind in Deutschland 4 Millionen Menschen davon betroffen. Häufig handelt es sich um schwere Krankheiten, die eine aufwendige Behandlung und Betreuung erfordern, für die Betroffenen und ihre Familien mit hoher Belastung verbunden sind und z.T. schon im Kindes- oder Jugendalter mit dem Tod enden. Wegen der Schwere der Erkrankungen, der kumulativen Häufigkeit und der strukturellen Probleme aufgrund der geringen Prävalenz jeder einzelnen Erkrankung stellen „seltene Erkrankungen“ eine besondere Herausforderung für Forschung und Versorgung dar.

„Seltene Erkrankungen“ sind eine heterogene Gruppierung, die sowohl in der Ausprägung der einzelnen Krankheitsbilder variiert, als auch in

der Pathogenese und der Prävalenz. Unabhängig von der Heterogenität der Krankheitsbilder ergibt sich aus der Seltenheit der einzelnen Krankheiten eine Reihe von gemeinsamen Problemen in der Patientenversorgung und in der Forschung:

Oft sind die Krankheitsursachen noch nicht erforscht. Zwar ist bekannt, dass ca. 80% der seltenen Erkrankungen genetischen Ursprungs sind oder dass genetische Risikofaktoren vorliegen. Für viele der Erkrankungen sind die betroffenen Gene allerdings noch nicht identifiziert. Die Identifizierung und Charakterisierung genetischer Defekte macht im Zuge der weltweiten Bemühungen auf dem Gebiet der Humangenomforschung rasche Fortschritte. Je seltener und schwerer die Erkrankung, desto schwieriger sind jedoch die Voraussetzungen für Familienanalysen oder Assoziationsanalysen zu erfüllen. Bei anderen Erkrankungen sind nicht einmal Ansätze zur Erforschung der Krankheitsursachen bekannt.

In der Versorgung bestehen Defizite bei der Diagnostik und der Therapie. Patienten werden oft nicht adäquat versorgt, wenn die behandelnden Ärzte mit den Krankheitsbildern nicht vertraut sind und die korrekte Diagnose nicht oder zu spät gestellt wird. Das Fehlen von gesicherten Diagnoseverfahren oder auch ihre mangelnde Verbreitung können die Diagnose der Krankheit verzögern. Bleibende Schäden können die Folge sein. Erkrankungen betreffen oft mehrere Organsysteme, sodass interdisziplinäre Therapieansätze erforderlich sind, die nur wenige spezialisierte Zentren leisten können. Eine wirksame kausale Therapie steht oft nicht zur Verfügung und kann auch erst erarbeitet werden, wenn die Krankheitsursachen geklärt sind. Therapiemaßnahmen stützen sich häufig auf die Erfahrung weniger spezialisierter Ärzte, die mit kleinen Fallzahlen erarbeitet wurde. Systematische Studien liegen oft nicht vor und es fehlt an evidenzbasierten Therapierichtlinien. Auch hier sind für valide Ergebnisse der klinischen Forschung Patientenzahlen erforderlich, die einzelne Zentren meist nicht erreichen können.

Um die Versorgung der Patienten zu verbessern, besteht also je nach Krankheit unterschiedlicher Forschungsbedarf bei der Klärung der Krankheitsursachen, der Entwicklung, Validierung und Etablierung von Diagnose-Verfahren und von Therapiekonzepten.

Forschung und Forschungsförderung zu seltenen Erkrankungen

Forschung zu gesundheitsrelevanten Themen wird durch verschiedene Förderinstrumente finanziert: institutionelle Förderung des Bundes und der Länder, Projektförderung der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG), Projektförderung des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) und Ressortforschung. Hinzu kommen private Initiativen, wie das Engagement von Stiftungen und zunehmend auch Patientenvereinigungen. Durch die DFG wurde 2001 Grundlagenforschung mit Mitteln in Höhe von 160 Mio € für biologische bzw. 220 Mio € für medizinischen Themen unterstützt². Die Projektförderung des BMBF für medizinische Themen wird vorwiegend im Rahmen des Gesundheitsforschungsprogramms umgesetzt. Im Gesundheitsforschungsprogramm werden Themenfelder definiert, in denen Forschungsdefizite bestehen, die weder durch die Selbstregulation der Wissenschaft noch durch die Kapazitäten der Länder³ behebbar sind. Das Gesundheitsforschungsprogramm wird von BMGS und BMBF gemeinsam getragen und mit Mitteln des BMBF finanziert (ca. 115 Mio € in 2001).

Welche Rolle seltene Erkrankungen in der Forschung und im förderpolitischen Kontext spielen, ist aufgrund ihrer Heterogenität pauschal nicht zu beantworten. In der Forschung werden seltene Erkrankungen nur punktuell aufgrund spezifischer Forschungsinteressen aufgegriffen. Besonders Erkrankungen mit monogenen Krankheitsursachen sind konzeptuell und methodisch relativ gut zu bearbeiten, und sie stellen daher attraktive Forschungsthemen dar, die sowohl bei der DFG⁴, im Gesundheitsforschungsprogramm oder im Nationalen Genomforschungsnetz⁵

vertreten sind. Beispiele hierfür sind Mukoviszidose, Chorea Huntington, neuromuskuläre Erkrankungen oder lysosomale Speichererkrankungen. Forschung zu einzelnen Erkrankungen wird auch im Rahmen des Gentherapie-schwerpunktes des Gesundheitsforschungsprogramms gefördert⁶.

Insgesamt jedoch ist die Forschung zu seltenen Erkrankungen – besonders die klinische Forschung – bei der Konkurrenz um öffentliche Fördermittel mit erschwerten Ausgangsbedingungen konfrontiert. Dazu zählen u.a.

- (i) eine geringe Anzahl an Wissenschaftlern, die an einer spezifischen Erkrankung arbeiten: eine hohe krankheitsbezogene Spezialisierung bietet oft keine guten Voraussetzungen für eine klinische bzw. klinisch-wissenschaftliche Karriere,
- (ii) fehlendes, nicht ausreichend koordiniertes oder dokumentiertes Untersuchungsmaterial aus der Klinik,
- (iii) eine geringe Anzahl an Patienten, deren überregionale Verteilung die Durchführung klinischer Studien erschwert.

Diese strukturellen Probleme spiegeln sich in der öffentlichen Förderung wider. Dazu kommen geringe Aussichten auf Industrieförderung.

Die Verzahnung von Grundlagenforschung mit klinischer Forschung ist besonders bei den seltenen Erkrankungen vordringlich. Von einer engen Zusammenarbeit von Grundlagenforschern mit Klinikern profitieren die Grundlagenprojekte durch leichtere und ausgedehntere Verfügbarkeit von Proben und deren klinischer Charakterisierung. Auch ein direkter Informationsfluss von der Laborbank zu den Patientenbetten und damit eine Verbesserung der Patientenversorgung ist zu erwarten. Zudem verspricht die Bündelung vorhandener Ressourcen in nationale Kooperationen raschere Fortschritte durch Zusammenführung der wenigen Patienten in klinische Studien mit Fallzahlen, die statistisch belastbare Aussagen erlauben. Nach der bisherigen Erfahrung des BMBF

haben sich Fördermaßnahmen, die die Vernetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit fördern, sehr bewährt. Als Beispiel seien hier die „Kompetenznetze in der Medizin“ erwähnt⁷.

Die Behebung von Forschungsdefiziten ist eine der originären Aufgaben der Forschungsförderung des Bundes durch das BMBF, und die strukturellen Probleme der seltenen Erkrankungen stellen hierfür ein gutes Beispiel dar. Daher griff das BMBF das Thema im Rahmen des Gesundheitsforschungsprogramms auf und veröffentlichte im November 2000 eine Fördermaßnahme, die den Besonderheiten der seltenen Erkrankungen Rechnung trägt⁸. Seltene Erkrankungen stellen ein großes und heterogenes Forschungsfeld dar, das in der Breite in einer einzelnen Fördermaßnahme nicht abzudecken ist. Geplant war daher die exemplarische Bildung von Forschungsnetzwerken, die Strukturen erproben und demonstrieren, dass durch Vernetzung sinnvolle Forschung erleichtert und klinisch relevante Ergebnisse erzielt werden können.

Zielsetzung der Fördermaßnahme

Das BMBF beabsichtigt, den Aufbau zielgerichteter Forschung zu Prävention, Diagnose und Therapie seltener Erkrankungen zu unterstützen. Hierzu sollen in ausgewählten Krankheitsbereichen die Einrichtung von überregional angelegten nationalen Netzwerken gefördert werden. Ziel der Förderung ist eine Zusammenführung von zerstreuten Kapazitäten in Forschung und Versorgung, um die Voraussetzungen für systematische Forschung, kompetente Patientenversorgung und optimalen Informationsfluss zwischen allen Beteiligten zu schaffen.

Die Bekanntmachung erfolgte ohne Spezifizierung von Indikationen. Gefördert werden soll der Aufbau von Netzwerken für Gruppen von seltenen Erkrankungen mit einer Prävalenz von weniger als 5/10.000, die sich aufgrund der Krankheitsentstehung, der Krankheitsausprägung oder anderer Gemeinsamkeiten sinnvoll zusammenfassen lassen. Es soll sich

um Krankheiten mit einer hohen klinischen Relevanz handeln, die also lebensbedrohlich sind oder zu einer chronischen Erkrankung bzw. zu gravierenden Beeinträchtigungen der Lebensqualität führen und/oder hohe Kosten verursachen. Die Netzwerke sollen forschungsorientiert sein und Projekte realisieren, die grundlagenorientierte Fragestellungen, klinische Forschung und Versorgungsforschung beinhalten können und einen direkten Nutzen für die Patienten erwarten lassen. Es wird angestrebt, dass die Netzwerke wesentliche Teile der Forschungskapazitäten in Deutschland für die jeweiligen Erkrankungen einbinden und bei der Rekrutierung der in Deutschland betroffenen Patienten eine kritische Masse hinsichtlich der Versorgungsrelevanz und Forschungsaktivitäten erreichen. Die Netze sollen Synergieeffekte zu kooperativen Vorhaben nutzen, die durch einzelne Arbeitsgruppen nicht durchführbar wären. Zudem sollen die Netzwerke eine Infrastruktur für eine effiziente Kommunikation zwischen Grundlagenforschern und Klinikern aufbauen und betroffenen Patienten Informationen über Behandlungszentren und Therapien zur Verfügung stellen.

Begutachtungsprozess

Die Auswahl der förderwürdigen Netzwerke erfolgte in einem zweistufigen Verfahren. In einem ersten Schritt wurden Antragsskizzen erbeten, in denen die Netzwerkkonzepte (Ziele, Struktur, Vorarbeiten) ausführlich dargelegt und die einzelnen wissenschaftlichen Projekte konzise zusammengefasst werden. Es gingen 56 Antragsskizzen ein (Gesamtantragsvolumen 36 Mio € pro Jahr), die nahezu das gesamte Spektrum medizinischer Disziplinen umfassten. Schwerpunkte lagen bei der Neurologie (9 Antragsskizzen), Hämatologie/Immunologie (8), Onkologie (7), Dermatologie (6) und Kardiologie (6). Zu allen Skizzen wurden schriftliche Gutachten von internationalen Experten für die jeweiligen Erkrankungen eingeholt. Auf der Grundlage dieser über 100 Gutachten wurde von einer international besetzten Jury eine Auswahl der 15 überzeugendsten Netzwerkskizzen vorgenommen, für die die Mög-

lichkeit eingeräumt wurde, voll ausformulierte Anträge der Einzelprojekte einzureichen. Diese Anträge wurden auf Einzelprojektebene von internationalen Experten schriftlich begutachtet. In einer vergleichenden Bewertung wurden von der zuständigen Jury zehn Netzwerkanträge zur Förderung empfohlen. Die Begutachtung und Auswahl der Netzwerke erfolgte nach diesem aufwendigen Schema, um bei der Heterogenität der Erkrankungen, des jeweiligen Forschungsstandes, der experimentellen Ansätze und der strukturellen Voraussetzungen allen Anträgen gerecht werden zu können.

Zur Förderung vorgesehene Netzwerke

In den zehn zur Förderung vorgesehenen Netzwerken werden sehr unterschiedliche Erkrankungen bearbeitet werden: Skelett-Dysplasien, Störungen der somatosexuellen Differenzierung, Muskeldystrophien, erbliche Bewegungsstörungen mit neuronalen Ursachen, Leukodystrophien, Systemische Skleroderma, Ichthyose, Epidermolysis bullosa, erbliche Knochenmarksstörungen und erbliche Stoffwechselerkrankungen (Tab. 1). Insgesamt sind ca. 90 Teilprojekte geplant. Unter diesen 90 Teilprojekten widmen sich ca. 25 dem Aufbau von zentralen Strukturen, wie z.B. zentralen Serviceeinrichtungen, besonders für molekulare und biochemische Diagnose, zentralen Daten- und Materialbanken und der Netzwerkkoordinationszentrale (Tab. 2). Die Netzwerkzentralen gewährleisten eine effiziente Kommunikation der Netzwerkmitglieder, sie sind verantwortlich für die Organisation von regelmäßigen Treffen, sie organisieren Arbeitsgruppen, die sich mit Themen auseinandersetzen, die über die einzelnen wissenschaftlichen Projekte hinausreichen. Den Möglichkeiten durch die Kooperation und Vernetzung wird eine hohe Bedeutung beigemessen. Dies lässt sich daran ablesen, dass für die zentralen Netzwerkstrukturen ca. 1/3 der Mittel beantragt wurde und dies weitgehend auch eine Bestätigung im Begutachtungsprozess erfahren hat.

Eine Übersicht über die Zusammensetzung der Serviceeinheiten und

Tab. 1 Übersicht über die zur Förderung vorgesehenen „Netzwerke für seltene Erkrankungen“

Koordinator/in	Titel des Netzwerkes	Netzwerkzentrale
Prof. Traupe	Ichthyose	Münster
Prof. Bruckner-Tudermann	Epidermolysis bullosa	Freiburg
Prof. Krieg	Systemische Skleroderma	Köln
Prof. Zabel	SKEL-NET – Skelettdysplasien	Mainz
PD Dr. Thyen	Störungen der somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität	Lübeck
Prof. Welte	Erbliche Störungen der Hämatopoese	Hannover
Prof. Wendel	Neugeborenen-Screening von genetischen Stoffwechselstörungen	Düsseldorf
PD Dr. Lochmüller PD Dr. Straub	MD-Net – Muskeldystrophien	München
PD Dr. Schulz	GeNeMove – erbliche Bewegungsstörungen	Tübingen
Prof. Gieselmann	Leukodystrophien	Bonn

wissenschaftlichen Teilprojekte der gesamten Fördermaßnahme findet sich in Tab. 2. Ein Schwerpunkt der Projekte liegt bei experimentellen Untersuchungen zur Krankheitsentstehung, die eine wesentliche Voraussetzung für die spätere Entwicklung von Therapien darstellen. Therapiestudien sind selten und in den meisten Fällen nach dem heutigen Wissensstand auch verfrüht. Der Fokus bei den klinischen Studien liegt auf der standardisierten Dokumentation des Krankheitsverlaufs unter den heutigen therapeutischen Möglichkeiten, um eine ausreichende abgesicherte Vergleichsbasis für spätere Therapiestudien zu entwickeln.

Zusätzlich zu den 90 Teilprojekten, die über Mittel des Schwerpunktes finanziert werden, sind den Netzwerken ca. 30 Projekte mit einer Finanzierung aus anderen Quellen assoziiert. Diese assoziierten Projekte profitieren von den Netzwerkstrukturen und tragen u.a. ihr Know-how und ihre Kapazitäten bei der Patientenrekrutierung zum Erreichen der Netzwerkziele bei. Insgesamt sind 170 Arbeitsgruppen an den Netzwerken beteiligt. Patientenvereinigungen spielen eine wichtige Rolle: sie tragen aktiv zu dem Aufbau von Datenbanken und zur Öffentlichkeitsarbeit bei und sind als Mitglieder des Fachbeirats einzelner Netze eingebunden. Manche Netzwerke erhalten zusätzliche Mittel von Patientenvereinigungen.

Einige Netzwerke gliedern die Teilprojekte nach Erkrankungen, die dann ein breiteres Spektrum an Ansätzen

wie z.B. die Entwicklung von klinischen Skalen und Markern zur Erfassung des klinischen Verlaufs, Verlaufsstudien und das Erarbeiten von Genotyp-Phänotypkorrelationen umfassen können. In anderen Netzwerken werden Erkrankungen in Teilprojekte zusammengefasst, die effizient gemeinsam bearbeitet werden können. Solche Zusammenfassungen führen dazu, dass in den 65 wissenschaftlichen Teilprojekten insgesamt 120 verschiedenen Erkrankungen⁹ bearbeitet werden.

Bei einer vergleichbaren Finanzausstattung unterscheiden sich die entworfenen Organisationskonzepte der einzelnen Netzwerke ganz erheblich. Zwei Netzwerke, die die Spannweite möglicher Organisationsformen illustrieren, seien hier exemplarisch beschrieben; diese beiden Netze stellen sozusagen die Extremwerte der Verteilung dar:

Verbindendes Element und Kern des Netzwerkes „Störungen der somatosexuellen Differenzierung“ ist eine umfassende klinische Studie: ca. 40 rekrutierende Zentren werden zu einer longitudinalen Verlaufsstudie koordiniert, deren Ziel es ist, Determinanten für Krankheits-Outcomes zu identifizieren und Leitlinien für adäquate Behandlung der Patienten zu entwickeln. Intersexualität wird definiert als Diskrepanz zwischen chromosomalem Geschlecht, Geschlecht der Gonaden und dem phänotypischem Geschlecht und umfaßt eine Vielzahl von Ursachen. In dieser Studie werden die Behandlung und die Outcomes auf

verschiedenen Ebenen der Beeinträchtigung dokumentiert: psychosexuelle Funktionen, geistige Gesundheit, persönliches und soziales Wohlbefinden. Diese klinische Studie wird durch die Netzwerkkoordinationszentrale und wenige Grundlagenforschungsprojekte ergänzt, deren Ziel es ist, Krankheitsgene zu identifizieren.

Andere Netzwerke erreichen eine kohärente Organisation durch eine ausgeprägte Aufgabenteilung und Zentralisierung von Funktionen in Serviceeinheiten für die wissenschaftlichen Grundlagen- und klinischen Projekte. Eine solche Organisation weist z.B. das Netzwerk „Muskeldystrophien“ auf, in dem insgesamt 25 Teilprojekte¹⁰ durchgeführt werden. Neben der Netzwerkzentrale werden Servicestrukturen eingerichtet oder ausgebaut: ein Service zur Asservierung von Muskelzellen für die wissenschaftlichen Projekte, ein diagnostischer Service (Mikrosatellitenanalyse und Sequenzierung), sowie eine klinische Studienzentrale. Diese Serviceeinrichtungen sind essentielle Komponenten des Netzes, durch die wichtige Arbeitsschritte in eine Hand gelegt werden. Dadurch wird eine einheitliche Handhabung innerhalb des Netzes gewährleistet; dies erspart Ressourcen und erleichtert die Qualitätskontrolle, die besonders bei der Sicherung von Diagnosen und der Dokumentation von Probenmaterial Voraussetzung von soliden wissenschaftlichen Ergebnissen ist. Innerhalb dieses Netzes werden drei Therapiestudien durchgeführt, die von ei-

Tab 2 Statistische Übersicht über die Projekte

Anzahl der Projekte und in den Netzwerken	91
Aufbau von Infrastruktur und Kommunikation	24 *
Netzwerkkoordination	10
Datenbanken	13
Materialbanken (DNA- und Gewebeproben)	6
Grundlagenforschung zu einzelnen Krankheitsbildern	55 *
Identifizierung von Genen	17
Genotyp-Phänotyp Korrelationen	16
Biochemische oder zellbiologische Experimente zur Krankheitsentstehung	22
Klinische Studien	25 *
Verlaufsstudien	16
Diagnostestudien	7
Therapiestudien	4

*) Die Summe der Untergruppen ist größer als die Gesamtzahl, da manche Teilprojekte mehrere Aspekte der Untergruppen abdecken, z.B. sind Datenbank z.T. in manchen Netzwerkzentralen angesiedelt, z.T. als eigenes Teilprojekt ausgegliedert.

ner gemeinsamen Studienzentrale betreut werden, die auch für das Monitoring verantwortlich ist. Weiterhin werden 15 experimentelle Projekte durchgeführt, deren Schwerpunkt die Analyse von Krankheitsursachen ist. Dazu zählt die Identifizierung von Genen, die in Subtypen von Muskeldystrophien mutiert sind, die Charakterisierung von genotypischer und phänotypischer Variabilität mancher Subtypen, die Analyse von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen und biochemische Untersuchungen zur zellulären Funktion mancher Krankheitsgene. Diese Untersuchungen werden vervollständigt durch Vorversuche zur Gentherapie und Exploration von Therapieoptionen sowie populationsgenetische Analysen.

Rahmenbedingungen und Perspektiven

Für die Förderung der Netzwerke sind insgesamt Mittel in Höhe von 4,5 Mio € pro Jahr vorgesehen, die Laufzeit der Vorhaben beträgt bis zu 5 Jahre. Die Netzwerke und ihre Teilprojekte werden vorraussichtlich gestaffelt von Januar bis Mitte 2003 ihre Aktivitäten aufnehmen. Nach der Hälfte der Laufzeit ist eine Zwischenevaluation vorgesehen, die eine Bewertung der Fortschritte erlaubt und eine Anpassung der Netzwerke an aktuelle Entwicklungen ermöglichen soll. Im Zusammenhang mit dieser Zwischenevaluation wird über die Weiterförderung der einzelnen Netze und ihrer Projekte entschieden.

Gemeinsamkeiten zwischen seltenen Erkrankungen liegen besonders in

strukturellen Gegebenheiten. Die zur Förderung vorgesehene Netzwerke sind bereit, gemeinsame Probleme zu identifizieren und in netzwerkübergreifenden Arbeitsgemeinschaften Lösungen zu erarbeiten. Solche Querschnittsthemen könnten z.B. Qualitätssicherung bei weit verstreuten Ressourcen, Leitlinienentwicklung, Biometrie kleiner Stichproben, besondere Probleme der Medizinethik und Informationssysteme sein. Eine systematische qualitätsgesicherte Aufarbeitung von Informationen für Patienten wird zur Zeit durch das in Frankreich gegründete OrphaNet durchgeführt. In Deutschland befindet sich das OrphaNet¹¹ im Aufbau und eine Zusammenarbeit der Netze wird vom BMBF begrüßt.

Die Problematik der seltenen Erkrankungen reicht über nationale Grenzen hinaus. Etliche Erkrankungen können nicht einmal durch Bündelung nationaler Kapazitäten adäquat erforscht werden und internationale Kooperationen sind eine wichtige Perspektive für seltenen Erkrankungen. Im 6. Rahmenprogramm der Europäischen Union können Anträge zu seltenen Erkrankungen gestellt werden, und es ist zu erwarten, dass sich im internationalen Feld weitere Synergien realisieren lassen.

Anmerkungen

1) „Gesundheitsforschung: Forschung für den Menschen“, Programm der Bundesregierung, Bundesministerium für Bildung und Forschung, Bonn, 2001, Broschüre und <http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/aktuelles/publikationen>

2) <http://www.dfg.de/jahresbericht/>

3) Bildung und Forschung sind nach dem Grundgesetz primär Länderaufgabe. Ausschließliche Bundeskompetenz besteht (I) bei Vorhaben der wissenschaftlichen Großforschung, die aufgrund des finanziellen Aufwandes sinnvollerweise nur vom Gesamtstaat gefördert werden können, (II) Vorhaben der Wirtschaft mit überregionalem Wirkungsbereich und (III) Vorhaben mit internationalem Charakter. Für darüber hinausgehende Vorhaben kommt eine gemeinsame Förderung von Bund und Ländern in Betracht, die der Abstimmung bedarf.

4) Katalog der von der DGFH geförderten Projekte: http://www.dfg.de/dfg_im_profil/zahlen_und_fakten/projekte_und_programme/index.html

5) Homepage des NGFN: <http://www.rzpd.de/ngfn/>

6) Weblink zum Förderkatalog des BMBF: <http://oas2.ip.kp.dlr.de/foekat/foekat/foekat>

7) <http://www.kompetenznetze.de/>

8) Bekanntmachung „Netzwerke für seltene Erkrankungen“: http://www.bmbf.de/677_1215.html

9) Eine Definition von Erkrankungen nach Phänotyp oder nach genetischer Ursache kann unterschiedliche bzw. unterschiedlich feine Einteilungen ergeben. Die genannte Zahl beruht auf den Benennungen der Projektleiter.

10) In diese Zahl sind assoziierte Projekte einbezogen.

11) <http://orphanet.infobiogen.fr/>

Korrespondenzadresse

PD Dr. Birgit Wetterauer
PT-DLR, Projektträger des BMBF
Südstraße 125
53175 Bonn
Tel. 0228-3821-250
Fax 0228-3821-257
birgit.wetterauer@dlr.de