

# Fortschritte und Probleme im Umgang mit seltenen Erkrankungen am Beispiel Mukoviszidose

Andreas Reimann, Stephan Kruij

Mukoviszidose e.V., Bonn

## Zusammenfassung

Die Mukoviszidose (auch Cystische Fibrose, CF) ist mit einer Inzidenz von 1:2.000 eine seltene Krankheit, obwohl sie eine der häufigsten monogenen Erbkrankheiten ist. Nach einem Überblick über die Erkrankung, ihre Manifestation und Epidemiologie, werden Fortschritte hinsichtlich Lebenserwartung und Therapie, aber auch enttäuschte Hoffnungen in Bezug auf Gentherapie und Lungentransplantation, Probleme durch die Möglichkeiten der pränatalen Selektion und sowie die Schwierigkeiten in der Struktur und Finanzierung der medizinischen Versorgung von erwachsenen Patienten in der Bundesrepublik Deutschland geschildert. Integrierte, an Qualitätskriterien orientierte Versorgungsmodelle sowie die europäische Zusammenarbeit von Patientenorganisationen sind Modelle zur Verbesserung der Lebensqualität der Menschen mit Mukoviszidose in der Zukunft.

## Schlüsselwörter

Mukoviszidose, Cystische Fibrose, CF, seltene Krankheiten, Qualitätssicherung, integrierte Versorgungsmodelle

## Summary

*Cystic Fibrosis with an incidence of 1:2.000 is a rare disorder, nevertheless it is one of the most frequent monogenetic diseases. Beginning with a general survey of the disease, its manifestation and epidemiology, the article describes the advanced life expectancy and improvements in therapy, but also the dashed hopes concerning gene therapy, lung transplantation, problems with the possibilities of genetic selection and the unsatisfying situation of structure and financing of the adults medical care in Germany. Concepts for integrated health care looking about quality criteria, and the European cooperation of patient organisations are models for improving life quality of people with cf in the future.*

## Key words

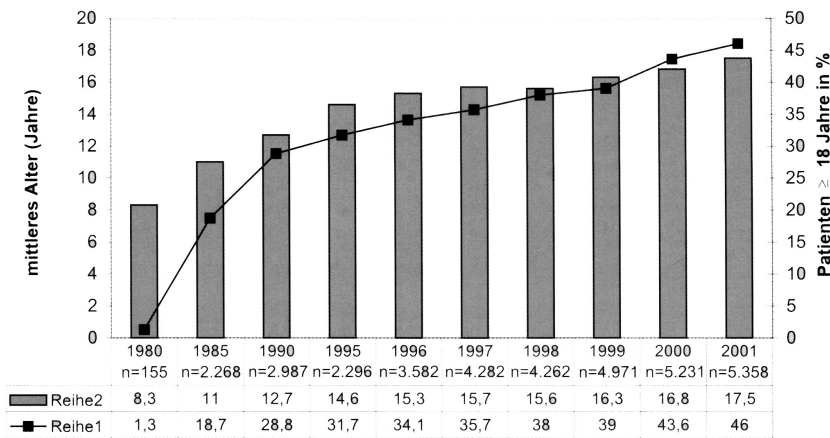
*Cystic fibrosis, CF, rare disorders, quality assurance, integrated health care*

## 1. Mukoviszidose – ein Überblick

### a.) Epidemiologie, Diagnose und klinische Manifestation

Die Ursache für Mukoviszidose (*engl.*: Cystic Fibrosis) ist ein Fehler im Erbgut. Seit 1989 weiß man, dass dieser Fehler auf dem Chromosom 7, im so genannten CFTR-Gen, liegt. CFTR, das ist der Regulator der Transmembran-Leitfähigkeit bei cystischer Fibrose (Cystic Fibrosis Conductance Transmembrane Regulator – CFTR). Wie der Name andeutet, reguliert das aus dem Gen hergestellte Protein – das CFTR-Protein – die Leitfähigkeit einer biologischen Membran: An der Oberfläche von Körperzellen befinden sich Kanäle (Regulatoren), durch die Salze und Wasser und damit auch elektrische Ströme fließen. Bei Mukoviszidose ist der Salz- und Wassertransport und folglich der Stromfluss gestört. Die Veränderungen im CFTR-Protein führen dazu, dass ein zäher Schleim eine Reihe lebenswichtiger Organe verstopft: vor allem die Lunge, die Bauchspeicheldrüse, die Leber und der Darm sind davon betroffen. Der Schleim in der Lunge bietet einen hervorragenden Nährboden für Bakterien. Die Bakterien verursachen Entzündungen und zerstören dadurch langfristig das Lungengewebe. Die Herz-Lungen-Probleme sind zu rund 90% die Ursache für Todesfälle von Mukoviszidose-Patienten.

Verdacht auf Mukoviszidose besteht, wenn ein Kind ständig hustet und bereits im Säuglingsalter an Lungenentzündung erkrankt. Insbesondere in Verbindung mit weiteren Merkmalen,



**Abb 1 Altersentwicklung der CF-Patienten seit 1980**

Balken und linke Skala:  
mittleres Alter in Jahren,

Quadrate und rechte Skala:  
Anteil der Patienten >= 18 Jahre in %

(aus: Stern 2002)

wie starkes Untergewicht und Verdauungsproblemen, fettigen Stühlen und/oder Verstopfungen liegt der Verdacht einer Mukoviszidose nahe. Mukoviszidose-Patienten müssen ihr ganzes Leben lang Medikamente einnehmen: Enzyme der Bauchspeicheldrüse, schleimverflüssigende Wirkstoffe und Antibiotika. Sie müssen regelmäßig inhalieren und täglich spezielle Atemtherapien und krankengymnastische Übungen durchführen, um den zähen Schleim in den Atmungsorganen zu lockern und zu entfernen.

Etwa jeder 20. Europäer trägt die genetische Veränderung in sich, die nur dann zu Mukoviszidose führt, wenn von beiden Eltern die veränderten Chromosomen zusammenkommen (autosomale rezessive Vererbung). Jede 400. Partnerschaft kommt also dafür in Betracht, ca. jedes 2000. Neugeborene hat Mukoviszidose. Zur Zeit leben in Deutschland schätzungsweise 8000 Patienten, von denen ca. 45% erwachsen sind.

### b.) Entwicklung der Lebenserwartung

Einen differenzierten Blick auf die Lebenswirklichkeit heutiger Mukoviszidose-Patienten liefert das vom Mukoviszidose e.V. finanzierte Qualitätssicherungsprojekt (Stern 2002, siehe Abb. 1).

Die Arbeitslosigkeit beträgt rund 6%, also unter dem Durchschnitt der Normalbevölkerung, wobei ergänzt werden muss, dass 16% der erwachsenen Patienten eine Erwerbsunfähig-

keitsrente aufgrund ihres Gesundheitszustandes erhalten. Massivkomplikationen wie Lungenblutung oder Lungenriss wurden im Berichtsjahr bei 0,3% der Patienten beobachtet.

Die in 2001 verstorbenen Patienten waren im Durchschnitt 23 Jahre alt. Weitere Auswertungen lassen aber den Schluss zu, dass heute jedes zweite Neugeborene mit Mukoviszidose die Chance hat, mindestens 32 Jahre alt zu werden, jedes dritte wird wahrscheinlich 40 oder älter. Obwohl die Mukoviszidose-Patienten in Deutschland also in Zukunft länger leben als viele Menschen in Afrika, bleibt diese Einschränkung der Lebenszeit für die Familien in dieser Gesellschaft eine Katastrophe.

Eine Rückschau auf frühere Statistiken zeigt, dass ein 1965 geborener Patient 1984 (mit 19 Jahren) eine statistische Lebenserwartung von noch 4 Jahren hatte, während sie ihm heute (mit 38 Jahren) mehr als noch vier Jahre verspricht. Für die meisten Patienten gilt also, dass sie wesentlich länger leben, als die Ärzte ihren Eltern aufgrund damals aktueller Zahlen vorausgesagt haben. Tatsache ist, dass eine Gruppe von erwachsenen Patienten (Anzahl in Deutschland z.Zt. ca. 3000) heranwächst, die es vor 1980 überhaupt nicht gab und die medizinisch kompetent versorgt werden möchte. Wenn in den vergangenen Jahren die kumulative Überlebenschance wesentlich erhöht werden konnte, dann ist das nicht auf spektakuläre Forschungserfolge, wie z.B. die Identifizierung des Gendefek-

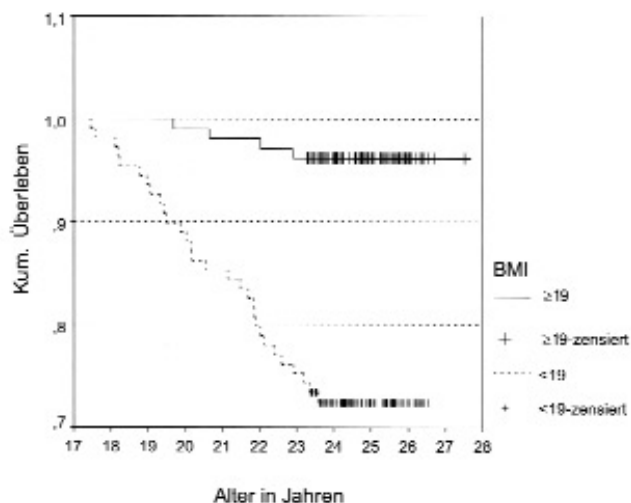
tes, zurückzuführen, sondern auf eine kontinuierliche Verbesserung der Therapie vor allem auf drei Gebieten: Der Ernährung, der Physiotherapie und der Therapie mit Antibiotika.

### c.) Kleine Schritte – Meilensteine für die Betroffenen

Das von dem Mukoviszidose e.V. und der Christiane Herzog Stiftung bislang ohne jede öffentliche Förderung finanzierte Qualitätssicherungsprojekt, zeigt deutlich, dass der Body-Mass-Index ein wichtiger Prediktor für die Mortalität ist. So verstarben von 1995 bis 2001 27,5% der Patienten, die 1995 einen BMI < 19 hatten, aber nur 3,8% mit einem BMI von 19 und höher in 1995 (Stern, 2002, Abb. 2).

Die Malnutrition als wichtiges Ziel einer symptomatischen Intervention konnte bei der Mukoviszidose erst durch die Einführung moderner Enzympräparate angegangen werden. Hinzu kommt eine konsequente, hochkalorische Ernährungstherapie. Dabei gilt es Mangelzustände auszugleichen, Fehlfunktionen zu kompensieren und Organzerstörung und Funktionsausfall zu vermeiden oder zumindest herauszuzögern (Dockter, 2000).

Eine auf die komplexe Symptomatik abgestimmte Physiotherapie ist in den vergangenen 10 Jahren immer mehr ein tragender Pfeiler des therapeutischen Konzeptes geworden. Die früher dominierenden „passiven“ Techniken wie Lagerungsdrainage (z.B. das Abklopfen) oder die sogenannte „Kontaktatmung“, die nach wie vor bei Säuglingen, Kleinkindern und Schwerst-



**Abb. 2** Kumulatives Überleben in Abhängigkeit vom BMI 1995 (aus: Stern 2002)

kranken einen Platz haben, sind abgelöst worden von aktiven Techniken. Bei diesen sind die Betroffenen nicht mehr auf fremde Hilfe angewiesen, sondern können selbst aktiv die Ziele der Physiotherapie, nämlich die Mobilisation des Sekrets, das Training der Atemmuskulatur und die Erhaltung der Thoraxbeweglichkeit, verfolgen. Die wichtigste aktive Technik ist die „Autogene Drainage“, einer besonderen Atemtechnik, bei der solange als möglich der Hustenreiz unterdrückt wird, um dann eine besonders produktive Expektoration zu erreichen. Die „Autogene Drainage“ verlangt vom Betroffenen ein feines Gespür für die Lokalisation des Sekrets und eine hohe Konzentrationsfähigkeit. Einfacher zu erlernen sind daher andere Techniken, wie z.B. „Flutter“ oder PEP-Atmung (Dockter, 2002). Ergänzend zur Physiotherapie gewinnt auch regelmäßige sportliche Betätigung eine immer wichtigere Bedeutung. Physiotherapeutische Maßnahmen werden häufig mit der Inhalationstherapie (Kochsalzlösung, Mukolytika, Bronchospasmolytika, DNase, Antibiotika) kombiniert.

Der dritte Pfeiler der gegenwärtigen Mukoviszidose-therapie ist die konsequente antibiotische Prävention und eine aggressive Therapie bei akuten Infektionen. Während die inhalative und die orale Applikation für die Langzeittherapie eingesetzt werden, bleibt die i.v. Therapie der intermittierenden kurmäßigen oder situationsbezogenen Anwendung vorbehalten. Eine auf das Antibiotogramm abgestimmte Kombination verschiedener

Antibiotika gestattet eine effektive und letztendlich auch kosteneffiziente Behandlung. Erschwert werden kann diese durch eine ungenügende Identifizierung der jeweiligen Stämme. Eine verstärkte Zusammenarbeit von Mukoviszidose Ambulanzen und medizinischen Mikrobiologen ist daher erforderlich und wird auch vom Mukoviszidose e.V. gefördert.

Für Mukoviszidose-Betroffene spielen insbesondere drei „Problemkeime“ eine wichtige Rolle: *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia* und multiresistente Stämme des *Staphylococcus aureus*. Gesteigerte Hygienemaßnahmen zur Prävention einer Infektion mit diesen Keimen haben in den vergangenen Jahren zu einer erheblichen Veränderung im Verhalten von Mukoviszidose-Selbsthilfegruppen geführt. So ist die Trennung zwischen (*P.aeruginosa*) negativen und positiven Patienten inzwischen Standard in den meisten stationären Einrichtungen ebenso wie bei Veranstaltungen der Selbsthilfeorganisationen (z.B. Klimaaufenthalt). Ungeachtet der möglichen positiven Auswirkungen auf die Infektionsrate und den Gesundheitszustand warnen Betroffene vor den problematischen sozialen Folgen einer solchen Separierung sowohl für die betroffenen Individuen als auch für die Gruppendynamik.

**2. Dennoch: Unheilbar**  
**a.) Enttäuschte Hoffnungen**

Nach der Identifizierung des CFTR-Gens im Jahre 1989 als Ursache der Mukoviszidose war die Erwartung groß, dass innerhalb weniger Jahre

eine Heilung oder zumindest eine wirksame Therapie zur Verfügung gestellt werden könnte. Diese Erwartungshaltung verstärkte sich durch erste Meldungen über erfolgreich verlaufene Gentherapie-Experimente an Mäusen, die zuvor gentechnisch zu Mukoviszidose-Mäusen gemacht worden waren. Diese Versprechungen wurden schrittweise zurückgenommen, weil die Gentherapie in vitro zwar funktioniert, im menschlichen Körper aber bislang nicht ausreichend viele Zellen erreicht, nicht lange genug wirkt und aufgrund der Immunreaktion des Körpers nicht regelmäßig wiederholt werden kann.

Auch eine große Zahl an Substanzen wurde seitdem gefunden, die im Prinzip den verschlossenen CFTR-Kanal öffnen können und als Medikament in Frage kommen, über erste Versuche mit der Ankündigung weiterer Forschung ist aber bisher kein Ansatz hinausgekommen. Ein einziges gentechnisch hergestelltes Medikament zur Verflüssigung des zähen Sekretes in der Lunge konnte eine messbare Verbesserung der Lungenfunktion nachweisen (DNase, Pulmozyme), welche allerdings in kritischen Studien mit der Wirkung von 6,5%iger Kochsalzlösung verglichen wird.

Die Lungentransplantation kann zwar einige Patienten im letzten Krankheitsstadium vor dem Tod retten und zeigt mitunter erstaunliche Erfolge: Patienten verließen nach 20 Tagen das Krankenhaus und nahmen nach einigen Monaten ihre Arbeit wieder auf. Die durch Abstoßungsreaktionen bedingte

statistische Überlebensrate von 50% nach 5 Jahren konnte aber in den letzten Jahren nicht erhöht werden.

#### **b.) Struktur und Finanzierung der Versorgung: Wohin mit den Erwachsenen?**

Das Qualitätssicherungsprojekt Mukoviszidose weist nach, dass zwei von drei erwachsenen Mukoviszidose-Patienten von Kinderärzten behandelt werden. Dafür gibt es mehrere Ursachen. Durch das über viele Jahre gewachsene Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patienten entsteht oft kein Druck zum Wechsel in die Erwachsenenmedizin: Der Arzt möchte seinen langjährigen Patienten nicht hergeben, der Patient ist unsicher, ob er woanders genauso gut behandelt wird. Entscheidend ist aber, dass es eben kaum Erwachsenenambulanzen gibt, und dies ist Folge der völlig unbefriedigenden Entgeltsituation. Eine Umfrage vom Dezember 2002 unter den Mukoviszidose-Ambulanzen in Deutschland hat ergeben, dass insgesamt weniger als die Hälfte der Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit Mukoviszidose von den gesetzlichen Krankenkassen finanziert wird. Der Rest muss durch Drittmittel, Spenden, Fördermittel der Selbsthilfvereine und Regionalgruppen und durch Umverteilung innerhalb der Klinik aufgebracht werden.

Unter diesen Umständen sind die meisten Kliniken nicht bereit, die aufwändige Mukoviszidose-Versorgung für Erwachsene in ihrem Haus zu etablieren.

Die Folge: Die meisten Erwachsenen mit Mukoviszidose bleiben beim Pädiater an der Kinderklinik. Dies ist in zweierlei Hinsicht eine untragbare Situation: Mukoviszidose ist im Erwachsenenalter anders zu behandeln als im Kindesalter: Überwiegen in frühen Jahren Fragen der Ernährung, der Entwicklung des Kindes und der Vorbeugung, so treten später Komplikationen wie Lungenriss, Lungenblutung, Diabetes und seltene Infektionen auf, die Spezialisten aus verschiedensten Fachrichtungen erfordern. Zum Zweiten gibt die Situation ein katastrophales Signal an die heranwachsenden Patienten: Die Gesellschaft erwartet gar nicht, dass Du er-

wachsen wirst, oder sie will es womöglich gar nicht. Sonst würde sie Dich ja behandeln wie jeden anderen erwachsenen Patienten auch, nämlich nicht in der Kinderklinik.

#### **c.) „Das muss doch heute nicht mehr sein“: Probleme der pränatalen Selektion**

Der Gesetzgeber hat 1995 die sogenannte embryopathische Indikation beim § 218 abgeschafft, um ausdrücklich klarzustellen, dass allein die Tatsache, dass ein Kind an einem genetischen oder sonstigen Defekt leidet, keinen Grund für einen Schwangerschaftsabbruch darstellt. Die Praxis zeigt jedoch, dass die Hürden für den Zugang zu pränataler Diagnostik abgenommen und die Zwangsläufigkeit der nachfolgenden Abtreibung bei „positiver“ Diagnose zugenommen haben. Schwangere folgen dem gesellschaftlichen Druck von Freunden, Verwandten und Ärzten und „tun alles, damit ihr Kind gesund ist“. Besonders kritisch sieht der Mukoviszidose e.V., dass in der Gesellschaft die Illusion entsteht, man könne Mukoviszidose vermeiden. Eltern von Kindern mit Mukoviszidose werden zunehmend mit der Aussage konfrontiert: „Das muss doch heute nicht mehr sein“.

Auch in Zukunft werden aber jährlich ca. 200 Kinder mit Mukoviszidose geboren werden, da deren Eltern aufgrund der rezessiven Vererbung (die Eltern sind gesund) nichts von ihrer Genträger-Eigenschaft wissen. Pränataldiagnostik und Präimplantationsdiagnostik hilft lediglich den Eltern von Patienten, die bisher auf weitere Kinder verzichtet haben, zusätzliche Kinder ohne diese Erkrankung zu bekommen. Das würde sich erst ändern durch ein Bevölkerungs-Screening, d.h. ein Testangebot auf Merkmalsträgerschaft an die gesamte Bevölkerung. Ein solches Screening wird im Falle Mukoviszidose von der Gesellschaft für Humangenetik, der Ärztekammer und auch vom Mukoviszidose e.V. aus ethischen Gründen abgelehnt, auch die praktische Durchführbarkeit wird in Frage gestellt. Zur Frage einer möglichen Einführung der Präimplantationsdiagnostik wurde eine kritische, aber auch differenzierte Stellungnah-

me des Mukoviszidose e.V. erarbeitet (Kruip 2002).

Wir wehren uns insbesondere, dass Mukoviszidose immer wieder als Paradebeispiel für die „schwersten genetischen Erkrankungen“ genannt wird, für die PID zugelassen werden sollte: Der Diskussionsentwurf einer Richtlinie zur PID der Bundesärztekammer sieht vor, dass die Indikation für eine PID „äußerst eng“ zu stellen ist und eine „sorgfältige Güterabwägung“ vorgenommen werden muss, „bei der das grundsätzliche Primat des Schutzes ungeborenen Lebens, der Schweregrad, die Prognose und die Therapiemöglichkeiten der in Frage stehenden Erkrankung“ sowie „die gesundheitliche Gefährdung der zukünftigen Schwangeren oder Mutter“ zu berücksichtigen sind. Unter dieser Maßgabe besteht aus Sicht der Betroffenen bei einem Paar mit hohem Risiko für Mukoviszidose keine Indikation zur PID. Tatsächlich aber wird weltweit PID am häufigsten aufgrund einer Erbanlage für Mukoviszidose durchgeführt (Handyside et.al. 2000).

### **3. Wege aus dem Dilemma**

#### **a.) Integrierte Versorgungsmodelle und Qualitätsmanagement**

Mehr noch als ihre – relative – Seltenheit macht die Komplexität der Erkrankung eine Behandlung durch ein erfahrenes interdisziplinäres Team erforderlich. Die Strukturkommission der Mukoviszidoseambulanzen in Deutschland hat hierfür differenzierte Kriterien entwickelt, die auch Voraussetzung für eine Zertifizierung als Mukoviszidose Ambulanz ist. Diese Kriterien umfassen strukturelle (u.a. mindestens 20 kontinuierlich betreute Patienten, Kooperation mit Hausärzten, Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen), personale (u.a. interdisziplinäres Behandlungsteam, ärztliche Therapieerfahrung des Leiters mindestens „100 Patientenjahre“) und technische Aspekte (u.a. umfassende pneumologische Diagnostik, Diätetik, Physiotherapie, psychosoziale Beratung). Daneben ist die Teilnahme am Qualitätssicherungsprojekt des Mukoviszidose e.V. unbedingte Voraussetzung für eine Zertifizierung (eine

umfassende Einführung in dieses Projekt gibt Stern 2001).

Bislang ist die Zertifizierung lediglich – aber immerhin – ein Qualitätssignal an die Patienten. Zukünftig ist denkbar, über sie und die damit verbundene Teilnahme an dem strukturierten Qualitätssicherungsprogramm, auch die Vergütung zu koppeln. Dies entspräche der aktuellen gesundheitspolitischen Diskussion, zukünftig Qualitätsaspekte stärker in der Versorgung von gesetzlich Versicherten zu berücksichtigen (vgl. auch Wagner 2002). Es ist unmittelbar einleuchtend, dass die komplexen Bedingungen für eine Mukoviszidoseambulanz in aller Regel nur an Kliniken gegeben sind. Tatsächlich sind zur Zeit nur wenige niedergelassene Ärzte als Ambulanzen zertifiziert. Die Teilnahme von Klinikärzten an der ambulanten ärztlichen Versorgung von gesetzlich Versicherten kann entweder über eine persönliche oder – dieser nachgeordneten – Institutsermächtigung der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung erfolgen. Genau hier liegt das Problem. Aus grundsätzlichen Erwägungen befürchten immer mehr KVs eine Ausweitung dieser Regelungen und eine „Aushöhlung“ des Prinzips der niedergelassenen Versorgung. Deswegen wird häufig auf eine vorgeblich fehlende qualitative und quantitative Notwendigkeit für eine gesonderte Zentrumsausweisung abgehoben. In Kurzform: Mukoviszidose soll bei niedergelassenen Kinderärzten behandelt werden. Eine Sackgasse.

Eine Alternative zur gegenwärtigen Versorgungsstruktur könnte in der Zulassung von Spezialambulanzen für die Behandlung der Mukoviszidose ausschließlich über Qualitätskriterien (die beispielsweise von der Bundesärztekammer in Zusammenarbeit mit den Selbsthilfeorganisationen festgelegt werden) in direkter Absprache mit den Krankenkassen bestehen. Die Ambulanzen müssten dann auch bevollmächtigt werden, angemessene Abrechnungssätze für die ambulante Versorgung direkt mit den Krankenkassen zu verhandeln. Eine Integration der stationären Versorgung und der Rehabilitation wäre wünschenswert.

Zugegeben stellen solche Modelle die überkommene Struktur unseres Gesundheitssystems in Frage. Mit Mukoviszidose als Vorreiter könnte allerdings ein richtungsweisender Schritt hin zu einer Reform in der therapeutischen Betreuung seltener Krankheiten generell getan werden.

#### **b.) Europäische Zusammenarbeit in Forschung und therapeutischer Versorgung**

Für große und die meisten mittleren forschenden pharmazeutischen Unternehmen sind die Patientenpopulationen der seltenen Krankheiten zu klein, um spezielle Entwicklungsaktivitäten zu entfalten. Nur dann, wenn ein Arzneimittel neben seiner Hauptindikation auch für die Behandlung der seltenen Krankheit eingesetzt werden kann, in der Regel dann ohne offizielle Zulassung, also „off-label“, besteht Interesse von diesen Unternehmen. Hingegen kann der Nachteil der kleinen Population zum Vorteil insbesondere für kleine Unternehmen werden, sie können mit einem kleinen Vertriebsapparat Innovationen effektiv vermarkten. Allerdings darf nicht unterschätzt werden, dass der Entwicklungsaufwand für ein Arzneimittel in einer „orphan indication“ keineswegs wesentlich kleiner ist als für andere Krankheiten. Häufig wird öffentliche Forschungsförderung hier erforderlich sein.

Bei den seltenen Krankheiten ist auch die akademische Forschungslandschaft dünn besetzt. In jedem Land verfügen in der Regel nur wenige Zentren über Kompetenzen auf relevanten Wissenschaftsgebieten. Die „kritische Masse“ für eine dynamische Entwicklung fehlt damit. Eine Forschungsförderung, die auf Fortschritte in der Therapie und nicht nur auf eine Verbesserung und Pflege der bestehenden Infrastruktur ausgerichtet ist, muss daher – zumindest – europäisch organisiert sein. Nur so können die erforderlichen Ressourcen bereitgestellt werden.

Bis vor wenigen Jahren fehlte die „Stimme der Patienten“ auf europäischer Ebene. Hier hat es sich die European Organisation for Rare Disorders (EURORDIS, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org))

in Paris zum Ziel gesetzt, die nationalen Zusammenschlüsse der Patientenorganisationen zusammenzuführen und gegenüber den Institutionen der Europäischen Union zu vertreten. Insbesondere die Einbeziehung von Patientenvertretern in den Ausschuss für „Seltene Arzneimittel“ (Committee on Orphan Medicinal Products) der Europäischen Arzneimittelbehörde EMA ist ein wichtiger Meilenstein hin zu einer angemessenen Vertretung von Patienteninteressen.

Die EURORDIS-Projekte umfassen zur Zeit eine Reihe von Aktivitäten, die auf einen besseren Informationsaustausch zwischen Patientenorganisationen, der Vernetzung von Biobanken und eine verstärkte Forschungsförderung für seltene Krankheiten auf europäischer Ebene, abzielen. Neben diesem übergreifenden Netzwerk haben sich auch krankheitsspezifische europäische Kooperationen ausgebildet. So wird sich in Kürze CF-Europe als europäischer Zweig der weltweit operierenden Patientenorganisation CF-Worldwide gründen.

#### **Literaturverzeichnis:**

Dockter G, Lindemann H (Hrsg) (2000) Mukoviszidose. Stuttgart, New York, ISBN 3-13-138603-7

Handyside A (2000) ESHRE Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) Consortium: data collection II May 2000: Human Reproduction (2000) Vol.15, No.12, 2673-2683, December 2000.

Kruip S (2002) Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft. In: Wortprotokoll der Anhörung des Nationalen Ethikrates vom 13.12.02 [http://www.ethikrat.org/archiv/protokolle/Ethikrat\\_Diagnostik\\_Wortprotokoll](http://www.ethikrat.org/archiv/protokolle/Ethikrat_Diagnostik_Wortprotokoll).

Stern M, Sens B, Wiedemann B, Busse O (2002) Qualitätssicherung Mukoviszidose – Überblick über den Gesundheitszustand der Patienten in Deutschland 2001, Mukoviszidose e.V., Bonn, ISBN 3-928921-82-7

Stern M, Sens B, Wiedemann B (2001) Qualitätssicherung in der Mukoviszidose. In: Ekkernkamp, Scheibe (Hrsg.), Qualitätsmanagement in der Medizin. Landsberg am Lech, ISBN 3-609-71150-7

Wagner, TOF (2002) Zertifizierung der Mukoviszidose-Ambulanzen. Mukoviszidose aktuell 4/2002, Zeitschrift des Mukoviszidose e.V., Bonn.

#### **Korrespondenzadresse**

Dr. Andreas Reimann, Stephan Kruip, Mukoviszidose e.V.  
Bendenweg 101  
53121 Bonn  
Tel. 0228-98780-0, [www.muko.info](http://www.muko.info)