

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung: Methoden und Kapitelvorschau	13
2	Zentrale Begriffe und Akteure: eine Geschichte seltener Erkrankungen	17
2.1	Was sind seltene Erkrankungen und wie werden sie definiert?.....	18
	„Krankheit“ – ein umkämpfter Begriff	23
2.2	Als das erste Mal von „Orphan Drugs“ die Rede war	27
	Gemeinsam mit der Pharmaindustrie: Patientenorganisationen werden aktiv	27
	Das erste staatliche Gesetz: „The American Orphan Drug Act“ 1983.....	30
2.3	Die „Europäisierung“ seltener Erkrankungen	32
	„Politik der Zahlen“	32
	Neue Formen von Wissen werden produziert	34
2.4	Geschichte und Politik seltener Erkrankungen in Österreich.....	36
	Orphanet-Austria und Patientenaktivismus in Österreich.....	36
	Erste empirische Erhebung: „Problemlagen“ in Österreich	39
	Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)	40
2.5	Geschichte und Politik seltener Erkrankungen in Deutschland.....	42
2.6	Geschichte und Politik seltener Erkrankungen in der Schweiz.....	46
2.7	Die Vernetzung von Forschung auf europäischer Ebene.....	47
	Europäische Referenznetzwerke (ERNs): zentrale Akteure und Debatten.....	47
	Designationsprozess für ERNs: Österreich im Vergleich.....	50

3	Seltene Erkrankungen: zu selten diagnostiziert	61
3.1	(Langer) Weg vom ersten Verdacht bis zur Diagnose.....	61
	Fall 1: Die Geschichte der Schmetterlingskinder in Österreich.....	61
	Fall 2: „Jeffrey Asked Us to ‚Do Something!‘“ – primäre Immundefekte	64
	Fall 3: Verwandtenehen und moderne Sequenzierungstechnologien.....	66
	Fall 4: www.dbaexperiment.org – eine aktuelle Initiative	71
	Fall 5: Cochlea Implantate für Taubheit und schwersten Hörverlust	73
	Fall 6: Die schwedische Patientenorganisation Wilhelm Foundation.....	74
	Fall 7: Die erfolgreichste Crowdfunding-Initiative auf www.experiment.com....	76
3.2	Was tun bei einer seltenen Erkrankung?.....	77
3.3	Eine erste Orientierungshilfe: Das Gesundheitsportal Österreich... 	79
3.4	Initiativen, Plattformen und Patientenorganisationen.....	82
3.5	Die Wichtigkeit von Initiativen auf EU-Ebene	83
	Das Europäische Patientenforum (European Patients’ Forum, EPF).....	83
	Die Europäische Patientenakademie (European Patients’ Academy, EUPATI)	84
	RareConnect.....	84
	Seltene Erkrankungen AKTION (RD ACTION – Data and Policies for Rare Diseases).....	85
	ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases (E-Rare).....	85
3.6	Weitere Nichtregierungsorganisationen: global – international – national	86
	Global Genes®	86
	National Organization for Rare Diseases (NORD), Vereinigte Staaten von Amerika	87
	Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen in Österreich	87
	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), Deutschland	88
	Stiftung für Menschen mit seltenen Erkrankungen, Schweiz	88
	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE), Österreich ...	89

3.7	Seltene Erkrankung, weil zu selten diagnostiziert	89
	Zentrum für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD)	89
	Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD)	91
	Zentrum Seltene Erkrankungen Salzburg (ZSK Salzburg)	91
	Forum Seltene Erkrankungen Innsbruck	92
	Internationales Beispiel: Das „Undiagnosed Diseases Program“ (UDP) der US-amerikanischen Gesundheitsbehörde	92
3.8	Hilft der Computer bei der Diagnose seltener Erkrankungen?	93
	FindZebra	94
	Symptoma.....	95
	Phenomizer	95
	Matchmaker Exchange	96
4	Zwischen Screening und Testen: ethische, gesellschaftliche und biopolitische Debatten	99
4.1	Einleitung.....	99
4.2	Ältere und neuere Verfahren.....	101
4.2.1	Das Neugeborenen-Screening.....	102
	Zystische Fibrose	105
	Fallbeispiel für angeborene Stoffwechselkrankheiten: Phenylketonurie (PKU)	106
	Fallbeispiel für Hormonerkrankungen: Adrenogenitales Syndrom (AGS).....	106
4.2.2	Die Pränataldiagnostik in Österreich	107
	Nichtinvasive, minimalinvasive und invasive Methoden.....	108
	Der nichtinvasive pränatale Test (NIPT): eine aktuelle Debatte	108
	Ethische Debatten und die Novelle zum österreichischen Fortpflanzungsmedizingesetz.....	110
	Das Urteil des Europäischen Gerichtshofs für Menschenrechte (EGMR): Costa und Pavan gegen Italien	114

4.2.3	Weitere genetische und genomische Verfahren	118
	Das „100 000 Genomes Project“	118
	Direct-to-Consumer-Tests.....	120
	Diagnose genetischer Erkrankungen mithilfe künstlicher Intelligenz	121
4.3	Ausgewählte Fallbeispiele und gegenwärtige Debatten	122
	Fall 1: Die konsanguine Ehe (Verwandtenehe).....	122
	Fall 2: Mitochondrien-Ersatztherapie.....	124
	Fall 3: Die Debatte über „Genome Editing“ (die CRISPR/Cas9-Methode).....	125
4.4	Zusammenfassung	129
5	Seltene Erkrankungen und klinische Forschung	137
5.1	Warum brauchen wir klinische Forschung?.....	137
5.2	Entwicklung neuer Diagnostika oder Therapien	138
5.3	Warum benötigen wir Forschungsethik?	139
5.4	Forschungsethikkommissionen	142
	Was müssen diese Kommissionen alles beurteilen?	142
	Welche Mitglieder hat eine Ethikkommission?	143
5.5	Information und Einwilligung.....	144
	Das Selbstbestimmungsrecht des Patienten	144
	Besonders schützenswerte Gruppen – nicht einwilligungsfähige Patienten	146
	Kinder	147
	Erwachsene	148
5.6	Genanalysen im Rahmen klinischer Prüfungen	148
5.7	Compassionate Use	150
5.8	Incidental Findings (Zufallsbefunde)	151

5.9	„Data Sharing“: das Teilen von Daten.....	151
5.10	Datenschutz – ein wichtiges Anliegen.....	152
5.11	Registerforschung	156
6	Ökonomische Dimensionen seltener Erkrankungen.....	159
6.1	Einleitung.....	159
6.2	Hintergrundwissen klinische Forschung: Wie werden Medikamente entwickelt?.....	161
6.3	Staatliche Anreizsysteme: Die Orphan-Drug-Verordnung auf EU-Ebene.....	163
	Der Ausschuss für Arzneimittel für seltene Leiden	164
	Der Orphan-Drug-Status.....	166
	Bisher zugelassene Orphan Drugs und Forschungsschwerpunkte	168
6.4	Ethische, gesellschaftliche und politische Aspekte.....	170
	Die Orphan-Drugs-Verordnung: eine Erfolgsgeschichte?	170
	Kritik am Erfolg: Wie viel darf ein Medikament kosten?	174
	Wie entscheiden unter Bedingungen der Knappheit?	177
6.5	Zusammenfassung und Ausblick.....	180
	Abkürzungsverzeichnis	188
	Sachregister	191
	Zu den Autoren.....	199