

Mythen und Fakten zu seltenen Erkrankungen und Orphan Drugs

Stand: März 2025

Die Arbeitsgemeinschaft Therapie Seltene Erkrankungen (ATSE) setzt sich für taugliche Rahmenbedingungen zur Forschung und Entwicklung (F&E) von Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Erkrankungen, sogenannte Orphan Drugs, ein. Ziel der ATSE ist es, über die Besonderheiten von Orphan Drugs aufzuklären und die Versorgungssituation von Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen in Deutschland stetig zu verbessern.

Immer wieder werden in der politischen Diskussion, insbesondere auch im Kontext von patentgeschützten Therapien und Orphan Drugs, Tatsachen fehlerhaft bzw. unpräzise dargestellt. Gerade in diesem sensiblen Bereich, der vielen Patientinnen und Patienten einen Zugang zu häufig lebensrettenden Therapien bietet, ist dies jedoch fahrlässig. Auf der Basis fehlerhafter oder unpräziser Fakten kann keine rationale Politik aufbauen. Um dem entgegenzuwirken und die Versorgung nicht zu gefährden, hat sich die ATSE fünf der gängigsten Mythen im Bereich der Orphan Drugs vorgenommen und diese einem Faktencheck unterzogen.

Mythos 1: Pharmaunternehmen interessieren sich nicht für die Entwicklung von Orphan Drugs.

Fakt: Vor der Einführung der europäischen Orphan-Drug-Verordnung im Jahr 2000 (EG 141/2000) gab es europaweit nur wenige zugelassene Orphan Drugs. Grund dafür war eine Reihe von Herausforderungen, wie z.B. hohe Forschungskosten bei geringen Patientinnen- und Patientenzahlen und damit begrenzten Absatzmöglichkeiten. Deshalb waren Erforschung und Entwicklung von Orphan Drugs für privatwirtschaftliche Unternehmen bis dahin höchst risikobehaftet.

Die europäische Orphan-Drug-Verordnung hat dies grundlegend verändert. Dank spezieller Anreize wie Marktexklusivität haben sich immer mehr Unternehmen der Forschung und Entwicklung in diesem Bereich verschrieben. Bei der Einführung des Arzneimittelneuordnungsgesetzes (AMNOG) im Jahr 2011 wurde die besondere Situation von Orphan Drugs berücksichtigt. Da die Gewährung des Orphan-Drug-Status durch die EU-Kommission einen Nachweis des Zusatznutzens vorsieht (vgl. ausführlich hierzu Mythos 2), gilt für Orphan Drugs im AMNOG bis zu einer Umsatzgrenze von derzeit 30 Mio. Euro der Zusatznutzen durch die Zulassung als belegt. Heute (Stand 02/2025) stehen knapp 150 solcher Orphan-Medikamente zur Verfügung, weitere 96 Medikamente gegen seltene Erkrankungen, die den Orphan-Status nicht mehr besitzen (ordnungsgemäß abgelaufen oder freiwillig zurückgegeben) sind weiterhin auf dem Markt verfügbar¹. Diese Medikamente bieten Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen dringend benötigte Behandlungen und verbessern ihren Gesundheitszustand, die Krankenlast und damit ihre Lebensqualität erheblich.

Pharmaunternehmen haben somit gezeigt, dass sie unter guten Rahmenbedingungen aktiv in die Erforschung und Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten investieren. Nicht umsonst unterhalten viele größere Pharmaunternehmen inzwischen sogar eigene Orphan Drug-Einheiten in ihren Forschungs- und Entwicklungsabteilungen. Es wird somit deutlich, welchen bedeutenden Stellenwert Orphan Drugs inzwischen in der Pharmabranche allgemein und in der strategischen Ausrichtung einzelner Unternehmen einnehmen.

¹ Zugelassene Orphan Drugs (2025): vfa, abrufbar unter: <https://www.vfa.de/de/forschung-entwicklung/datenbanken/orphan-drugs-list>.

Mythos 2: Orphan Drugs durchlaufen keine Prüfung des Zusatznutzens.

Fakt: Orphan Drugs können auf europäischer Ebene den Orphan-Drug-Status erhalten, der mit bestimmten Anreizen wie Marktexklusivitätsrechten oder in einigen Fällen dem Erlassen von Zulassungsgebühren einhergeht. Die Prüfung erfolgt durch den bei der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) ansässigen Ausschuss COMP (Committee for Orphan Medicinal Products). Jedes Mitgliedsland der EU ist in diesem Ausschuss vertreten; Deutschland durch das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM). Die finale Entscheidung über die Vergabe wird schließlich von der Europäischen Kommission getroffen. Voraussetzung für den Orphan-Drug-Status ist, dass das Arzneimittel neben der Seltenheit und der Schwere der Erkrankung einen signifikanten Nutzen aufweist.² Dieser ist entweder gegeben, wenn keine geeigneten Therapiealternativen bestehen (therapeutischer Solist) oder wenn das Medikament nachweislich einen erheblichen Zusatznutzen gegenüber der zugelassenen Standardtherapie bietet. **Um den Orphan-Drug-Status zu erhalten, muss also bereits auf europäischer Ebene ein Zusatznutzen nachgewiesen werden.**

Diese Bewertung auf EU-Ebene hat direkte Auswirkungen auf das deutsche Erstattungssystem. Bis zu einem Jahresumsatz von 30 Millionen Euro kann sich der Hersteller im Rahmen des AMNOG-Prozesses auf die EMA-Bewertung berufen – der Zusatznutzen gilt dann ohne weiteres Zutun als belegt. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) bewertet in diesem Fall lediglich das Ausmaß des Zusatznutzens. Übersteigt der Jahresumsatz diese Schwelle, erfolgt eine vollständige Nutzenbewertung durch das IQWiG und den G-BA. **Orphan Drugs sind also keineswegs von einer Nutzenbewertung ausgenommen, sondern durchlaufen in vielen Fällen sogar eine doppelte Prüfung auf europäischer und nationaler Ebene.**

Mythos 3: Die Orphan-Drug Regelung im AMNOG stellt ein ungerechtfertigtes Privileg dar.

Fakt: Orphan Drugs unterscheiden sich aufgrund mehrerer Besonderheiten von anderen Arzneimitteln. Dies ist beispielsweise der Fall bei der Erhebung klinischer Daten, woraus sich oft natürliche Einschränkungen für die Datengenerierung ergeben. So ist aufgrund der geringen Patientenzahlen die Evidenzgenerierung in Form von randomisiert kontrollierten Studien (Randomized Controlled Trials, RCTs) bei vielen Orphan Drugs nicht möglich. Bei seltenen Erkrankungen sind die Patientenpopulationen klein, heterogen und oft räumlich weit verteilt, wodurch auch die Beteiligung von genügend Studienzentren häufig erschwert ist. Oftmals sind Kinder betroffen. Bereits die Anreise an weit entfernte Studienzentren stellt für schwer erkrankte Patientinnen und Patienten und ihre Familienmitglieder eine große Hürde dar. Zudem stoßen diese Art von Studien für seltene Erkrankungen häufig an ihre Grenzen, da Vergleichsstudien in Indikationen, in denen es keine Alternativtherapien gibt, wenn überhaupt nur gegenüber „Best Supportive Care“ durchgeführt werden können. Des Weiteren können auch ethische Gründe (z.B. wegen der Schwere der Erkrankung und dem Fehlen von Alternativtherapien) eine Rolle spielen, weshalb diese Art von Studien kaum möglich sind oder sich nicht genügend Patientinnen und Patienten finden, die freiwillig an einer Studie teilnehmen möchten. Diese Sachlage unterscheidet sich grundlegend von den Bedingungen, die bei sogenannten „Volkskrankheiten“ mit großen Patientenpopulationen vorliegen.

Die AMNOG-Regeln für Orphan Drugs sind vor diesem Hintergrund und der Tatsache, dass bereits auf europäischer Ebene im Rahmen der EMA-Bewertung ein Nutzen nachgewiesen werden muss (siehe Mythos 2), keine Bevorzugung, sondern eine notwendige Voraussetzung für Innovationen in diesem Bereich.

² Orphan designation: Overview (o.): Europäische Arzneimittelagentur, abrufbar unter: <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory-overview/orphan-designation-overview>.

Mythos 4: Die Pharmaindustrie lässt sich die Entwicklung von Orphan Drugs übermäßig bezahlen.

Fakt: Das Geschäftsmodell der pharmazeutischen Industrie unterscheidet sich von dem der meisten anderen Branchen: Die F&E von Arzneimitteln ist sehr langwierig (durchschnittliche Entwicklungszeit für breite Indikationen: >13 Jahre; bei Orphan Drugs: >15 Jahre)³, risikoreich und teuer. Die Failure Rate, also der Anteil der Arzneimittel, die es nicht bis zur Marktreife schaffen, liegt bei Orphan Drugs bei rund 94% (Arzneimittel in breiteren Indikationen: 86%).⁴ Diese massiven Unsicherheiten bei der Entwicklung neuer Therapien stehen im Gegensatz zu der begrenzten Anzahl potenzieller Patientinnen und Patienten, die diese Medikamente benötigen. **Es ist für Arzneimittelhersteller daher grundlegend, dass ihre F&E-Ausgaben durch die Einnahmen aus zugelassenen Arzneimitteln gedeckt werden, um wiederum neue innovative Medikamente zu entwickeln und vermarkten zu können.** Rechtliche Regelungen, wie die europäische Orphan-Drug-Verordnung, bieten Anreize, um die Entwicklung dieser wichtigen Therapien zu unterstützen und für eine (langfristige) Planbarkeit bei der Entwicklung zu sorgen. Ohne diese Unterstützung wären viele privatwirtschaftlich agierende Pharmaunternehmen kaum in der Lage, das hohe finanzielle Risiko einzugehen, das mit der Erforschung und Entwicklung von Orphan Drugs verbunden ist.

Die Anreize sind also keine „Bezahlung“, sondern eine Voraussetzung, um die Bereitstellung lebenswichtiger Therapien für Menschen mit seltenen Erkrankungen, trotz kleiner Patientengruppen, zu ermöglichen.

Mythos 5: Orphan Drugs stellen einen Kostentreiber für das GKV-Finanzsystem dar.

Fakt: Jedes Jahr kommen neue Therapien auf den Markt – die Versorgung vom Menschen mit seltenen Erkrankungen ist daher so gut wie noch nie. Gleichzeitig bedeuten mehr Orphan Drugs auf dem Markt grundsätzlich auch höhere Ausgaben. **Dies ist eine natürliche Entwicklung, die, wie im Gesamtmarkt auch, durch Patentabläufe gedämpft wird. So fällt auf, dass die Ausgaben-Entwicklung trotz steigender Anzahl von Orphan Drugs und damit mehr Therapiemöglichkeiten – seit 2021 flach verläuft.**⁵ Der Anteil von Arzneimitteln (inkl. Apotheken und den Versandhandel) an den jährlichen Gesamtausgaben der GKV liegt seit Jahren konstant in einem Bereich von rund 17%.⁶ Der reine Anteil der Pharmaunternehmen liegt lediglich bei rund 11%.⁷ Bereits 2022 sind die Arzneimittelausgaben insgesamt und auch nur die Ausgaben für patentgeschützte Arzneimittel real (d.h. inflationsbereinigt) gesunken.⁸ Diese Entwicklung hat sich in 2023 in Folge des GKV-Finanzstabilisierungsgesetzes (GKV-FinStG) weiter verstärkt.

Studien zur Preisentwicklung von Orphan Drugs kamen zu dem Ergebnis, dass seit Einführung des AMNOG im Jahr 2011 die inflationsbereinigten normalisierten Behandlungskosten für Orphan Drugs um 6% gesunken sind, unter Berücksichtigung der verhandelten Erstattungsbeträge sogar um 24% (Stand 2024).⁹ Dies belegt, dass das AMNOG als Preisregulierungsinstrument auch bei Orphan Drugs effektiv ist und somit einen nachhaltigen Beitrag zur Kostendämpfung im Gesundheitssystem leistet. Gleichzeitig zeigen Analysen, dass die Verfügbarkeit einer innovativen Therapie einen positiven Wert schafft und die finanzielle Belastung für Familien und Gesundheitssysteme vermieden werden.¹⁰ **Orphan Drugs stellen also keine unangemessene finanzielle Belastung dar, sondern leisten einen nachhaltigen Beitrag zur medizinischen Versorgung.**

³ Tufts, H. (2018): CSDD Impact Report. Patent-to-launch Time for Orphan Drugs is 2.3 Years Longer vs. Other Drugs. May/June 2018:20(3).

⁴ Wong C.M., Siah K.W., Lo A.W. (2019): Estimation of clinical trial success rates and related parameters. Biostatistics, 20(2):273-286.

⁵ Ermisch, Dr. Michael (2025): Orphan Drugs – eine Erfolgsgeschichte aus Sicht der Krankenkassen?. 20. DISKUSSIONSFORUM 2025 DER SEG 6 „ARZNEIMITTELVERSORGUNG“. GKV-Spitzenverband.

⁶ GKV-Spitzenverband (2024): Kennzahlen der gesetzlichen Krankenversicherung, abrufbar unter: https://www.gkv-spitzenverband.de/gkv-spitzenverband/presse/zahlen_und_grafiken/gkv_kennzahlen/gkv_kennzahlen.jsp.

⁷ BPI (2024): Pharma-Daten 2024, abrufbar unter: <https://www.bpi.de/bibliothek/pharma-daten/downloadversion>.

⁸ PharmaFakten (2023): Arzneimittelausgaben der GKV: Real im Sinkflug, abrufbar unter: <https://pharma-fakten.de/news/arzneimittelausgaben-der-gkv-real-im-sinkflug/>.

⁹ Maag et al. (2024): „Preisregulierung durch Nutzenbewertung bei seltenen Erkrankungen“, in: Monitor Versorgungsforschung (03/24), S. 81-83.

¹⁰ Andreu, P. et al (2024): Pflegebelastung und wirtschaftliche Auswirkungen durch seltene Krankheiten für Bürger*innen in Deutschland, Frankreich und Italien, abrufbar unter: https://www.chiesi.de/img/news/Pendulum_Report_Finale_Fassung.pdf.