

Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland

ERGEBNIS
BERICHT

Autoren

Dr. Stefan Loos
Dr. Monika Sander
Dr. Martin Albrecht

Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland

Ergebnisbericht

im Auftrag des Bundesministeriums
für Bildung und Forschung

Berlin, 16. September 2014

Inhalt

Kurzzusammenfassung	7
1. Hintergrund und Zielsetzung	9
2. Vorgehensweise	11
2.1 Abgrenzung und Identifikation von Förderorganisationen / Institutionen	11
2.2 Abgrenzung relevanter Forschungsprojekte	12
2.3 Erfassung relevanter Forschungsprojekte	13
2.3.1 Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)	14
2.3.2 Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)	16
2.3.3 Außeruniversitäre Forschungseinrichtungen (AUF)	17
2.3.4 Stiftungen, Vereine, Selbsthilfegruppen	17
2.3.5 Bundesländer	18
2.3.6 Europäische Union	19
2.3.7 Pharmazeutische Industrie	19
2.4 Aufbereitung und Ergänzungen der Projektinformationen in einer Datenbank	19
2.4.1 Allgemeine Aufbereitung	20
2.4.2 Name der Erkrankung / Orpha-Nr.	21
2.4.3 Titel des Forschungsprojektes	22
2.4.4 Abstract / Zusammenfassung	22
2.4.5 Art der Förderung	22
2.4.6 Art der Forschung	23
2.4.7 Art des Projektes	24
2.4.8 Art des Netzwerkes	24
2.4.9 Name der Förderorganisation / Institution	24
2.4.10 Fördersumme	24
2.4.11 Dauer der Förderung	24
2.4.12 Name der geförderten Institution	25
2.4.13 Status der geförderten Institution	25
2.4.14 Zugehörigkeit der geförderten Institution	25
2.4.15 Ort der geförderten Institution	26
2.5 Erstellung einer Datenbank	26
3. Auswertungen	27
3.1 Förderorganisationen / Institutionen	27
3.2 Art der Projekte	28
3.3 Art der Forschung	28
3.4 Art der Förderung	30
3.5 Förderzeitraum	30
3.6 Fördersumme	32
3.7 Geförderte Institutionen	33
3.8 Erkrankungen	36
3.8.1 Prävalenz der beforschten Erkrankungen	41

3.8.2	Zeitpunkt bzw. Alter des ersten Auftretens der beforschten Krankheiten	42
3.8.3	Durchschnittliches Alter der Patienten zum Zeitpunkt ihres Todes	43
4.	Aktualisierung und Veröffentlichung der Daten	45
4.1	Möglichkeiten einer automatisierten Softwarelösung zur Datenaktualisierung	45
4.2	Vorschläge für einen öffentlichen Datenzugang	46
5.	Anhang	47
A1	Liste der Förderer / Institutionen	48
A2	Suchwortliste	51
	Literaturverzeichnis	53
	Abbildungen	5
	Tabellen	6

Abbildungen

Abbildung 1:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Förderorganisation / Institutionen (Anteile in %)	28
Abbildung 2:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Forschungsart (Anteile in %)	29
Abbildung 3:	Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Beginn der Fördermaßnahmen (Anteile in %)	31
Abbildung 4:	Verteilung der Fördermaßnahmen im Jahr 2013 nach Ende der Fördermaßnahmen (Anteile in %)	32
Abbildung 5:	Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Fördersummen in Euro	33
Abbildung 6:	Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Zugehörigkeit der geförderten Institution (Anteile in %)	35
Abbildung 7:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Krankheitsobergruppen (Anteile in %)	37
Abbildung 8:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte im Bereich seltene Erkrankungen nach Art der Vererbung (Anteile in %)	40
Abbildung 9:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Prävalenz der beforschten Krankheiten (Anteile in %)	42
Abbildung 10:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach dem Durchschnittsalter der Patienten beim erstmaligen Auftreten der beforschten Krankheiten (Anteile in %)	43
Abbildung 11:	Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach dem Durchschnittsalter der Patienten zum Zeitpunkt ihres Todes	44

Tabellen

Tabelle 1:	Kategorien für eine Differenzierung der Forschungsprojekte nach „Art der Forschung“	23
Tabelle 2:	Top 10 der geförderten Institutionen	34
Tabelle 3:	Top 10 der Fachbereiche	36
Tabelle 4:	Häufigste beforschte Krankheiten (Krankheiten mit mindestens 10 Forschungsprojekten) im Jahr 2013	38
Tabelle 5:	Liste der Forschungsförderer / Institutionen (im Jahr 2013) im Bereich seltene Erkrankungen, Stand: 7.7.2014	48
Tabelle 6:	Liste der Stichwörter zur Suche in der GEPRIIS-Datenbank	51

Kurzzusammenfassung

Die Forschung zu seltenen Erkrankungen ist in Deutschland vielfältig, gilt jedoch auch als wenig strukturiert. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) konstatiert diesbezüglich eine mangelnde übergreifende Koordination und hat daher eine Bestandsaufnahme der Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen als Grundlage für eine strategische Planung zukünftiger Forschungsaktivitäten empfohlen. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) hat das IGES Institut mit dieser Bestandsaufnahme beauftragt, deren Ergebnisse der vorliegende Bericht enthält.

Für die Bestandsaufnahme wurden Daten und Informationen bei den Förderorganisationen / Institutionen erhoben. Erfasst werden sollten Projekte mit seltenen Erkrankungen als Forschungsgegenstand, die im Jahr 2013 gefördert wurden und mind. einen Projektbeteiligten mit Sitz in Deutschland hatten. Da die verfügbaren Dokumentationen der Förderprojekte keine eindeutige Auswahl nach dem Kriterium „seltene Erkrankungen“ erlaubten, wurden mit Hilfe eines umfassenden Suchstrings von vergleichsweise geringer Spezifität sowie anschließender händischer Kategorisierung relevante Projekte identifiziert. Darüber hinaus wurden in vielen Fällen fehlende Detailinformationen über die geförderten Forschungsprojekte durch individuelle Recherchen ergänzt.

Insgesamt umfasst die Bestandsaufnahme Informationen zu 1.176 Fördermaßnahmen, die sich auf 1.003 Projekte bezogen. Nicht zu allen dieser Projekte waren Informationen in der angestrebten Detaillierung verfügbar.

- *Wer fördert?* Die Projekte wurden insgesamt von 68 unterschiedlichen Organisationen finanziell gefördert. Die meisten Projekte wurden durch die DFG gefördert (366 bzw. 36 %), gefolgt vom BMBF (273 bzw. 27 %); Stiftungen, Vereine und Selbsthilfegruppen finanzierten knapp ein Viertel. Die anderen Förderorganisationen / Institutionen (Pharmazeutische Industrie, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen, EU) finanzierten nur wenige Projekte, wobei der EU-Anteil aufgrund von Verbundprojekten tendenziell unterzeichnet wird.
- *Welche Art von Projekten wird gefördert?* Etwas mehr als die Hälfte der Förderungen bezogen sich auf „Einzelprojekte“, der Rest auf „Verbundprojekte“. Letztere dominieren unter den Förderungen durch das BMBF und die EU.
- *Welche Art von Forschung wird gefördert?* Knapp zwei Drittel der geförderten Projekte befassten sich mit krankheitsorientierter Grundlagenforschung, knapp jedes fünfte Projekt mit therapeutischen Ansätzen – im Tiermodell oder bei Menschen, rund 17 % mit klinischer Forschung, rund 15 % mit krankheitsorientierten genetischen Analysen (Ursachenforschung) und nur wenige Projekte mit „Public Health“-Themen (Mehrfachzuordnungen möglich).

- *Wer wird gefördert?* Insgesamt wurden 187 unterschiedliche Institutionen gefördert. Einige Projekte wurden von mehr als einer Institution durchgeführt. Bei der großen Mehrheit handelt es sich um öffentliche Einrichtungen, sehr häufig um solche der Universitätsmedizin, gefolgt von den außeruniversitären Forschungseinrichtungen. Am häufigsten vertreten war die Fachrichtung Kinder- und Jugendmedizin, gefolgt von Genetik sowie Onkologie und Hämatologie.
- *Auf welche Erkrankungen bezieht sich die geförderte Forschung?* Die geförderten Forschungsprojekte befassten sich vorrangig mit seltenen onkologischen und seltenen hämatologischen Erkrankungen. Die akute myeloische Leukämie war die am häufigsten beforschte Erkrankung. Die seltenen genetischen Erkrankungen waren die am zweithäufigsten beforschte Krankheitsobergruppe; dabei handelte es sich meist um seltene neurologische Erkrankungen, seltene Augenerkrankungen oder seltene Entwicklungsdefekte während der Embryogenese. In rund einem Viertel der geförderten Projekte wurde zu mindestens einer Erkrankung geforscht, die eine Prävalenz von 1-9 Fälle je 100.000 Einwohner hat (überwiegend seltene onkologische Erkrankungen).
- *Über welche Zeiträume wird gefördert?* Für knapp die Hälfte der erfassten Projekte konnte keine Projektdauer ermittelt werden. Die Laufzeit der übrigen Projekte lag in einem recht breiten Spektrum zwischen sechs Monaten und 12 Jahren. Rd. 8 % dieser Projekte hatten eine Laufzeit von weniger als zwei Jahren, rd. 39 % von vier Jahren und länger. Rund ein Drittel der hier erfassten Fördermaßnahmen begannen im Jahr 2012.
- *Wie hoch sind die Fördersummen?* Angaben zur Fördersumme lagen für knapp die Hälfte der Projekte nicht vor. Für die Projekte mit entsprechenden Angaben bewegten sich die Fördersummen in einem sehr breiten Spektrum zwischen 1.300 Euro und 26 Mio. Euro. Die Gesamtsumme der Förderung belief sich auf 279 Mio. Euro, durchschnittlich wurde eine Fördermaßnahme damit mit knapp 544.000 Euro gefördert. Rund 11 % wurden mit einem Betrag von mehr als einer Mio. Euro gefördert.

Im Rahmen des Projekts wurden die erfassten Daten in Form einer Datenbank sowohl im Excel- als auch in einer webbasierten Version aufbereitet. Die Datenbank enthält mehrere Suchmöglichkeiten (z. B. nach Volltext, nach bestimmten Suchparametern bzw. Filtern sowie nach Krankheitsklassifikationen). Ausgewählte Projekte bzw. Suchergebnisse können einfach nach Excel exportiert werden. Die Datenbank ist technisch für einen öffentlichen Datenzugang geeignet.

Eine automatisierte Aktualisierung des Datenbestandes erscheint hingegen nicht möglich, solange auf Basis der vorliegenden Dokumentationen teilweise händische Sortierungen und Recherchen erforderlich sind, um die für seltene Erkrankungen relevanten Forschungsförderungen mit entsprechenden Detailinformationen zu erfassen. Außerdem sind nicht alle Fördermaßnahmen (vor allem der kleineren Förderorganisationen) in prinzipiell maschinenlesbarer Form erfasst.

1. Hintergrund und Zielsetzung

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU betroffen sind. Es werden zwischen 5.000 und 8.000 Krankheiten der 30.000 bekannten Krankheiten als selten eingestuft. Seltene Erkrankungen manifestieren sich an unterschiedlichen Organsystemen und haben vielfach eine systemische Ausprägung. Die Mehrzahl der seltenen Erkrankungen verläuft chronisch und ist mit einer eingeschränkten Lebensqualität und / oder einer eingeschränkten Lebenserwartung verbunden. Auch schwerwiegende Behinderungen treten bei den seltenen, insbesondere genetischen Erkrankungen gehäuft auf. Auch wenn die jeweilige Prävalenz der einzelnen, sehr heterogenen Erkrankungen in der Bevölkerung definitionsgemäß gering ist, führt die Vielzahl der seltenen Erkrankungen dazu, dass insgesamt schätzungsweise rund vier Millionen Menschen in Deutschland an einer von ihnen leiden.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert sowohl aus medizinischen als auch aus ökonomischen Gründen die Versorgung der betroffenen Patienten und die Erforschung der Krankheit. Einerseits ist es oftmals schwierig, die Diagnose zu stellen, da die Krankheitsbilder den meisten Ärzten und Patienten unbekannt sind. Auch ist es bei seltenen Erkrankungen schwierig, eine für die Forschung ausreichend große Studienkohorte zu rekrutieren. Da somit zahlreiche der seltenen Erkrankungen nicht ausreichend diagnostiziert werden können, ist eine adäquate Behandlung bzw. Betreuung nur sehr begrenzt möglich. Aufgrund einer steigenden nationalen und internationalen medialen Aufmerksamkeit werden die Probleme im Bereich der seltenen Erkrankungen verstärkt auf politischer Ebene diskutiert.

Im Jahr 2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Neben dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. sind 25 weitere wichtige Akteure des Gesundheitswesens und der Wissenschaft im Bündnis vertreten. Das NAMSE ist ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium, das die Aufgabe hat, bestehende Initiativen zu bündeln, Forscher und Ärzte besser zu vernetzen, Informationen für Ärzte und Patienten zusammenzuführen und damit letztlich zur Verbesserung der Patientenversorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen beizutragen. Im Jahr 2013 hat NAMSE den „Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ veröffentlicht. Dort wird im Handlungsfeld Forschung konstatiert, dass „die Forschungslandschaft in Deutschland in Bezug auf seltene Erkrankungen vielfältig und wenig strukturiert sei“. „Forschung findet dort statt, wo lokales Interesse besteht, und ist bezogen auf Personen, nicht auf Strukturen. Es finden sich viele gute und sehr gute Initiativen, lokale Expertisen und Aktivitäten, aber wenig übergreifende Koordination“ (Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2013: 20).

Die Arbeitsgruppe Forschung des Aktionsbündnisses hat vor diesem Hintergrund beschlossen, eine Bestandsaufnahme der Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen durchzuführen.¹ Diese Bestandsaufnahme wird als wichtiger Bestandteil für eine strategische Planung zukünftiger Forschungsaktivitäten auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen gesehen. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) hat in diesem Zusammenhang das IGES Institut mit der „Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland“ beauftragt.

Das Ziel dieser Bestandsaufnahme besteht darin, die aktuelle Forschungssituation zu seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren. Dabei sollen folgende Fragen beantwortet werden:

- ◆ Wie verteilen sich die Forschungsprojekte und die Forschungsmittel nach
 - Förderorganisation / Institution
 - Kategorie der geförderten Institution
 - Art der Forschung
 - Name der Erkrankung
 - Fachdisziplin
 - Erkrankungsklassifikation
 - Prävalenz der Erkrankung
 - Alter des ersten Auftretens der Erkrankung
 - Krankheitsursache
 - Organsystem(e)
- ◆ Welche Erkrankungen werden besonders intensiv erforscht (Top 50, 100)?
- ◆ In welchen Fachdisziplinen wird besonders intensiv geforscht?
- ◆ Welche Erkrankungen bzw. Gruppen von Erkrankungen werden nicht erforscht bzw. gibt es systematische Unterschiede zwischen erforschten / nicht erforschten Erkrankungen?

¹ Eine Bestandsaufnahme wird auch durch die Empfehlung des Rats der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 empfohlen (2009/C151/02).

2. Vorgehensweise

Generell können bei einer Bestandsaufnahme von (geförderten) Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen zwei methodische Ansätze unterschieden werden²:

1. Erhebung bei den Förderorganisationen
2. Erhebung bei den geförderten Institutionen

Der zweite Ansatz wurde in einer „Modellstudie“ von Reinecke et al. (2011) angewendet. Die Autoren analysierten die Forschungsberichte von vier medizinischen Fakultäten in Deutschland nach Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen. Danach wurden die Forschenden der identifizierten Projekte schriftlich befragt. Da die Rücklaufquote bei der Befragung sehr gering war, konzentrierten sich die Autoren schließlich nur auf eine medizinische Fakultät (Hannover), bei der die (interne) Statistik der Drittmittelförderung (bezogen auf die als selten identifizierten Projekte) ausgewertet wurde.³

Die vorliegende Bestandsaufnahme basiert dagegen – aus mehreren Gründen – nicht auf einer Erhebung bei den geförderten Institutionen. Zum einen stellen nicht alle medizinischen Fakultäten ihren Forschungsbericht online zur Verfügung, und die Studie von Reinecke et al. (2011) zeigte, dass der Rücklauf bei einer Befragung der Forschenden vermutlich zu gering ausfallen wird für eine umfassende Bestandsaufnahme. Zum anderen eignet sich eine Herangehensweise über die Drittmittelabteilungen nicht, da auch aus Grundmitteln finanzierte Projekte erfasst werden sollen. Des Weiteren soll die Bestandsaufnahme auch Projekte identifizieren, die nicht an Universitätskliniken stattfinden. Die vorliegende Bestandsaufnahme beruht daher auf einer Erhebung bei den Förderorganisationen / Institutionen. Die Vorgehensweise sowie die damit verbundenen Herausforderungen werden im Folgenden beschrieben.

2.1 Abgrenzung und Identifikation von Förderorganisationen / Institutionen

Zu Beginn der Bestandsaufnahme wurden Organisationen identifiziert, die Projekte im Bereich der seltenen Erkrankungen (grundsätzlich) fördern (könnten). Es wurden dabei nur Förderorganisationen mit Sitz in Deutschland sowie die EU-Kommission als supranationale Förderorganisation einbezogen.

Für eine Identifikation der (potenziellen) Förderorganisationen wurde mehrstufig vorgegangen.

² Diese Ansätze schließen sich nicht gegenseitig aus und könnten auch komplementär angewendet werden.

³ Allerdings konnten klinische Studien nicht berücksichtigt werden, da diese nicht in der Drittmittelstatistik enthalten waren.

In einem ersten Schritt wurden alle größeren bekannten Förderer zu seltenen Erkrankungen in Deutschland ausgewählt (z. B. BMBF, DFG, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen). Diese Liste wurde durch eine vom Auftraggeber bereitgestellte Liste der fördernden Stiftungen und Vereinen ergänzt.

In einem zweiten Schritt wurde diese Liste anhand der in der Orphanet-Datenbank enthaltenen Förderer ergänzt. Zum einen wurde eine Handsuche mit Hilfe verschiedener Schlagwörter (z. B. „Stiftung“, „Gemeinschaft“, „Gesellschaft“, „Kind“, „Deutsch“, „Forschung“, „Krebs“, „Rheuma“ etc.) durchgeführt, zum anderen hat Orphanet dem IGES Institut eine Liste der Vereine und Stiftungen, die in der Orphanet-Datenbank als Förderer gelistet sind, zur Verfügung gestellt.

In einem dritten Schritt wurde die Liste der Förderer durch alle ACHSE-Mitglieder auf Grundlage der auf der ACHSE-Homepage veröffentlichten Mitgliederliste ergänzt.

In einem vierten Schritt wurde die Mitgliederliste des Stifterverbandes für die Deutsche Wissenschaft durchsucht, um Stiftungen zu identifizieren, die potenziell Forschungsprojekte im Bereich der seltenen Erkrankungen fördern könnten. Dabei wurden die Stiftungen einbezogen, die im Bereich Medizin / Biowissenschaften tätig sind und die Forschungsprojekte fördern.

Im Laufe des Projektes wurden noch weitere Förderer identifiziert, beispielsweise wenn bekannte Förderer angaben, dass das Projekt von einem weiteren Förderer unterstützt wird. Zusätzlich stellte der Verband Forschender Arzneimittelhersteller e. V. (vfa) eine Liste mit Forschungsprojekten zur Verfügung; damit wurden private Förderer (insb. Pharmafirmen) identifiziert.

Insgesamt konnten Forschungsprojekte von 69 unterschiedlichen Förderern / Institutionen in die Bestandsaufnahme aufgenommen werden. Zusätzlich gaben 12 Organisationen an, dass Forschungsprojekte in diesem Bereich gefördert werden, eine Projektliste wurde allerdings (bis zum Ende der Durchführung der Bestandsaufnahme) nicht zur Verfügung gestellt. Die Liste der Förderer / Institutionen findet sich im Anhang.

2.2 Abgrenzung relevanter Forschungsprojekte

Für die Bestandsaufnahme der Forschungsprojekte wurde zunächst definiert, welche Projekte einbezogen werden sollen. Gemäß der Abgrenzung der relevanten Forschungsprojekte wurden grundsätzlich Projekte berücksichtigt, die

- ◆ sich auf seltene Erkrankungen beziehen,
- ◆ im Jahr 2013 gefördert wurden,
- ◆ mind. einen Projektbeteiligten mit Sitz in Deutschland hatten.

Als Faustregel wurde eine Krankheit als „selten“ klassifiziert, wenn sie in der aktuellen Orphanet-Liste der seltenen Krankheiten enthalten ist bzw. nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von der Erkrankung betroffen sind. Allerdings sind in der

Orphanet-Datenbank auch Krankheiten gelistet, die nach der Definition höchstens 5 / 10.000 nicht als selten einzustufen sind. Es wurden daher zusätzlich die in Orphanet enthaltenen Prävalenzangaben herangezogen und entsprechend einige Erkrankungen mit höherer Prävalenz von der Bestandsaufnahme ausgeschlossen, obwohl die Erkrankung in der Orphanet-Datenbank gelistet ist. Dies betraf vor allem Tumorerkrankungen, Parkinson, Alzheimer, Darmkrebs, Multiple Sklerose, chronisch-entzündliche Darmerkrankungen, Epilepsie und Schizophrenie. In diesen Fällen wurden die Projekte nur aufgenommen, wenn die beforschten Erkrankungen nach obiger Definition eindeutig einer seltenen (Sub-)Form der Erkrankung zugeordnet werden konnten.⁴

Des Weiteren wurde Grundlagenforschungsprojekte nur berücksichtigt, wenn ein direkter Krankheitsbezug zu einer seltenen Erkrankung zu erkennen war.

Als „Forschungsprojekt“ wurden „klassische“ Forschungsprojekte, klinische Studien sowie der Aufbau von Register / Datenbanken kategorisiert. Auch „Personenförderungen“, d. h. die Finanzierung von Stipendien, Doktoranden oder Forschungsprofessuren, wurden einbezogen. Nicht berücksichtigt wurden dagegen Forschungspreise, Reisekosten, Durchführung von Veranstaltungen oder reine Materialbeschaffungen (z. B. Finanzierung eines Mikroskops).

Schließlich wurden nur finanziell geförderte Projekte einbezogen. Insbesondere im Bereich der Stiftungen werden viele Forschungsprojekte unterstützt, aber ohne direkte finanzielle Beteiligung (z. B. durch die Hilfe bei der Suche nach Probanden oder ehrenamtliche Zeit). Dieses breite Spektrum an nicht-finanzieller Forschungsförderung konnte im Rahmen der vorliegenden Bestandsaufnahme nicht berücksichtigt werden.

2.3 Erfassung relevanter Forschungsprojekte

Bei den identifizierten (potenziellen) Förderern / Institutionen wurden dann im Verlauf der Bestandsaufnahme Informationen zu den geförderten Projekten erhoben bzw. nachgefragt, ob überhaupt Projekte im Bereich der seltenen Erkrankungen gefördert werden. Das Vorgehen war dabei unterschiedlich für die einzelnen Förderer / Institutionen und wird im Folgenden anhand der folgenden Kategorien der Förderer / Institutionen beschrieben:

- ◆ Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- ◆ Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)
- ◆ Außeruniversitäre Forschungseinrichtungen (AUF)

⁴ Beispielsweise ist Multiple Sklerose mit einer Prävalenz von 6-9 / 10.000 in der Orphanet-Datenbank enthalten. Wurde bei der Projektbeschreibung nur auf Multiple Sklerose verwiesen, wurden die Projekte nicht mit aufgenommen. Wurde dagegen auf eine seltene Form verwiesen (wie z. B. Marburg-Variante der akuten multiplen Sklerose), dann wurde das Projekt einbezogen – auch wenn, wie in diesem Beispielfall, die Prävalenz der Marburg-Variante der akuten multiplen Sklerose mit „unbekannt“ angegeben wurde.

- ◆ Stiftungen, Vereine, Selbsthilfegruppen
- ◆ Bundesländer
- ◆ Europäische Union
- ◆ (Pharmazeutische) Industrie

Die Orphanet-Datenbank wurde für die Erfassung relevanter Forschungsprojekte nicht verwendet. Grund dafür war in erster Linie, dass dort Angaben zu Projektbeginn bzw. vor allem zum Projektende fehlen. Es war daher nicht möglich, die im Jahr 2013 laufenden Projekte zu identifizieren.⁵

2.3.1 Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)

Die von der DFG geförderten Projekte sind in der Datenbank „GEPRIS“ (Geförderte Projekte Informationssystem) im Internet verfügbar (gepris.dfg.de). Allerdings gibt es in der Datenbank keinen „Marker“ oder keine Suchfunktion explizit für seltene Erkrankungen, daher mussten für die Suche nach potenziellen Projekten zu seltenen Erkrankungen zum einen ein Suchstring mit Stichworten entwickelt und zum anderen die Einschlusskriterien für die Suche festgelegt werden.

Einschlusskriterien

Die GEPRIS-Datenbank gliedert die geförderten Projekte nach sog. Fachkollegien, was eine erste inhaltliche Filterung bzw. fachliche Zuordnung der Projekte ermöglicht. In Abstimmung mit dem Auftraggeber wurden nur Projekte berücksichtigt, die von der DFG einem der folgenden Fachkollegs zugeordnet worden sind⁶:

- ◆ Grundlagen der Biologie und Medizin,
- ◆ Medizin oder
- ◆ Neurowissenschaft.

Des Weiteren kann die Suche über bestimmte „Förderlinien“ bzw. „Programme“ eingeschränkt werden. In Abstimmung mit dem Auftraggeber wurden Projekte

⁵ Für eine kurze beispielhafte Überprüfung der Aktualität der Orphanet Datenbank wurden die DFG-Projekte herangezogen: Im September 2013 waren in der Orphanet-Datenbank 218 Projekte, die von der DFG gefördert wurden, enthalten. Ein Abgleich mit der online verfügbaren Version der Projektdatenbank der DFG (GEPRIS) zeigte, dass zu diesem Zeitpunkt nur noch 25 dieser Projekte als „laufend“ klassifiziert waren. Zwar ist es durchaus möglich, dass diese Projekte im Jahr 2013 noch gelaufen sind, der Projektabschluss jedoch vor September 2013 lag. Bei der geringen Zahl an noch laufenden Projekten ist jedoch davon auszugehen, dass der Projektabschluss bzw. das Ende des Förderzeitraumes nicht an Orphanet gemeldet wird bzw. die Online-Datenbank von GEPRIS nicht immer in die Orphanet-Datenbank eingearbeitet wird.

⁶ Nicht einbezogen wurde der Fachbereich „Mikrobiologie, Virologie, Immunologie“, da hier meist der direkte Bezug zu seltenen Erkrankungen nicht erkennbar ist. Dies könnte allerdings tendenziell zu einer Unterschätzung der seltenen Infektionserkrankungen (in Deutschland) führen.

berücksichtigt, die einem der folgenden Förderlinien bzw. Programmen zugeordnet sind:

- ◆ Emmy-Noether-Programm
- ◆ Forschergruppen
- ◆ Forschungsstipendien
- ◆ Forschungszentren
- ◆ Heisenberg-Programm
- ◆ Reinhart-Koselleck-Projekte
- ◆ Sachbeihilfe
- ◆ Schwerpunktprogramme
- ◆ Sonderforschungsbereiche

Des Weiteren wurde die Suche – gemäß der oben beschriebenen Abgrenzung – auf im Jahr 2013 geförderte Projekte beschränkt.

Stichworte („Suchstring“)

Um (potenzielle) Projekte zu seltenen Erkrankungen in der GEPRIS-Datenbank zu identifizieren, erstellte das IGES Institut in Abstimmung mit dem Auftraggeber eine Liste mit 84 Suchbegriffen.⁷ Einige der Suchbegriffe haben dabei einen unmittelbaren Bezug zu seltenen Erkrankungen (z. B. „rare disease“, „orphan“, „atax“). Der Großteil der Begriffe allerdings war allgemeiner gehalten (z. B. „molecular“, „mutation“, „Gendefekt“) und diente dazu – da sehr viele seltene Erkrankungen genetisch (mit-)bedingt sind – Forschungsprojekte mit (molekular-)genetischer Ausrichtung zu identifizieren.⁸ Da die Projekte teilweise in deutscher und teilweise in englischer Sprache in der GEPRIS-Datenbank enthalten sind, wurden die Stichwörter in beiden Sprachen generiert. Die Stichwortliste wurde auch durch das Orphanet-Team in Hannover vor dem Hintergrund seiner vieljährigen Erfahrung kommentiert.

Auf eine Suche anhand der Namen der Erkrankungen wurde aufgrund der Vielzahl der seltenen Erkrankungen, der unterschiedlichen Bezeichnungen und Synonyme verzichtet. Dieses hätte zum einen zu einer (händischen) Eingabe von mehr als 8.000 Begriffen und damit zu einem hohen Bearbeitungsaufwand geführt. Zum anderen zeigte sich, dass bei vielen der Projekte zu seltenen Erkrankungen, die einbezogen wurden, der genaue Krankheitsname nicht im Titel oder Abstract

⁷ Die Liste mit den Suchbegriffen findet sich im Anhang.

⁸ Die Stichwörter wurden auf Basis einer ca. 300 Projekte umfassenden Datenbank zu seltenen Erkrankungen auf ihre Sensitivität geprüft. Rd. 90 % der in der Datenbank enthaltenen Projekte wurde auch anhand dieser Suchbegriffe identifiziert. Aufgrund der eher allgemeinen Begriffe werden jedoch auch viele Projekte identifiziert, die dann nicht unter die Kategorie seltene Erkrankungen fallen.

enthalten ist. Das Vorgehen, eine Stichwortliste zu erstellen und nicht anhand der Namen der Erkrankungen nach Projekten zu suchen, entsprach auch den Empfehlungen des Orphanet-Teams in Hannover.

Ergebnisse der GEPRIIS-Suche

Auf der Basis der Einschlusskriterien und der Stichwortliste wurden von der DFG 3.437 mögliche Projekte zu seltenen Erkrankungen identifiziert. Diese Projekte wurden IGES zum Zwecke der Identifikation von Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung gestellt. Für diese Projekte wurde anhand des Projekttitels und der Zusammenfassung bzw. des Abstracts nach oben beschriebener Abgrenzung individuell entschieden, ob es sich um ein Forschungsprojekt zu seltenen Erkrankungen handelt oder nicht.

2.3.2 Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)

Eine Projektliste der vom BMBF geförderten Projekte ist im Internet öffentlich verfügbar⁹, allerdings ohne Projektbeschreibung (Abstract). Eine kurze Zusammenfassung des Projektes ist jedoch notwendig, um Projekte zu seltenen Erkrankungen zu identifizieren, da der Projekttitel oftmals zur Identifikation nicht ausreicht. Daher hat das IGES Institut eine Datenanforderung an das BMBF formuliert, um weitere – über die öffentlich verfügbaren Angaben hinausgehende – Informationen zu den geförderten Projekten zu erhalten. Aufgrund der großen Zahl an geförderten Projekten im Jahr 2013 (ca. 18.000) wurde das BMBF gebeten, eine Selektion anhand der oben beschriebenen Stichwörter (vgl. dazu auch die Liste im Anhang) vorzunehmen.

Insgesamt wurde dem IGES Institut eine Trefferliste mit 1.818 Projekten zur Verfügung gestellt, die im Jahr 2013 gefördert wurden und auf der Grundlage eines der Stichwörter (im Projekttitel oder in der Zusammenfassung) identifiziert worden sind. Davon wurden – nach Durchsicht der Projekttitel und der Zusammenfassungen – 273 Projekte den „seltenen Erkrankungen“ als Forschungsgegenstand zugeordnet. Hierbei wurden einzelne Teilprojekte von Verbundprojekten auch dann einbezogen, wenn das einzelne Teilprojekt keinen direkten Bezug zu seltenen Erkrankungen aufwies, der Verbund sich aber insgesamt mit seltenen Erkrankungen beschäftigte.¹⁰ Grundsätzlich wurden die einzelnen Teilprojekte eines Verbundes als eigenständige Projekte in die Datenbank aufgenommen; allerdings orientiert sich die BMBF-Datenbank für die Gliederung der Projekte an der Einheit des sog. „Zuwendungsempfängers“ und nicht an der Einheit von Teilprojekten. D. h. wird nur ein Teilprojekt von einem Institut (Zuwendungsempfänger) durchgeführt, dann wird nur dieses eine Teilprojekt als „Projekt“ aufgeführt; werden hingegen mehrere Teilprojekte von einem Zuwendungsempfänger durchgeführt, so werden diese Teilprojekte zusammen als ein Projekt ausgewiesen.

⁹ <http://foerderportal.bund.de/foekat/jsp/SucheAction.do>

¹⁰ Dies trifft insbesondere auf Teilprojekte zu, die sich mit Management oder Koordination beschäftigen, oder auf Grundlagenforschungsprojekte.

Dies bedeutet, dass ein Projekt in der Datenbank aus einer unterschiedlichen Anzahl an Teilprojekten bestehen kann.

2.3.3 Außeruniversitäre Forschungseinrichtungen (AUF)

Bei den außeruniversitären Forschungseinrichtungen wurde im Zuge der Bestandsaufnahme eine Umfrage per Email durchgeführt. Angeschrieben wurden

- ◆ 18 Max-Planck Institute,
- ◆ die Generalverwaltung der Max-Planck-Gesellschaft,
- ◆ 10 Helmholtz Zentren,
- ◆ die Geschäftsstelle der Helmholtz-Gemeinschaft,
- ◆ die Geschäftsstelle der Leibniz-Gemeinschaft.

Die befragten Personen wurden um Informationen zu Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen gebeten, die im Jahr 2013 gefördert und aus Grundmitteln finanziert wurden.

Die Mehrheit der befragten Organisationen gab an, keine grundmittelfinanzierte Forschung zu seltenen Erkrankungen durchzuführen. Als Begründung wurde in vielen Fällen angeführt, dass Grundlagenforschung ohne direkten Krankheitsbezug durchgeführt wird. Erschwert wurde diese Erhebung auch dadurch, dass die grundmittelfinanzierte Forschung z. T. nicht in dem Maße projektförmig abgegrenzt wird, wie dies bei der drittmittelfinanzierten Forschung der Fall ist. Acht Organisationen haben auf die Email-Anfrage (und den Reminder) nicht geantwortet und sechs Organisationen haben eine detaillierte Projektliste zur Verfügung gestellt. Das IGES Institut hat diese Projektliste geprüft und die für die Bestandsaufnahme relevanten Projekte in die Datenbank übernommen.¹¹

2.3.4 Stiftungen, Vereine, Selbsthilfegruppen

Stiftungen, Vereine und Selbsthilfegruppen wurden zum einen durch eine Email von ACHSE über die Bestandsaufnahme informiert und gebeten, sich mit dem IGES Institut in Verbindung zu setzen, wenn Projekte zu seltenen Erkrankungen im Jahr 2013 gefördert wurden. Des Weiteren hat das IGES Institut beispielsweise auf der Basis der Mitgliederliste der ACHSE sowie des Stifterverbandes für die Deutsche Wissenschaft eine Liste mit Stiftungen, Vereinen und Selbsthilfegruppen zusammengestellt (vgl. dazu auch Kapitel 2.1) und diese per Email gebeten, Informationen zu den geförderten Projekten zur Verfügung zu stellen. Es wurden zwei Email-Reminder versendet und bei einigen Organisationen erfolgte eine telefonische Nachfrage. Von den 172 befragten Stiftungen, Vereinen und Selbsthilfegruppen meldeten 74 (rd. 43 %), dass keine Projekte zu seltenen Erkrankungen

¹¹ Projekte wurde beispielsweise aussortiert, wenn die Projektlaufzeit nicht das Jahr 2013 einschloss oder die Angaben zu unspezifisch waren.

im Jahr 2013 gefördert wurden. Mehrheitlich wurde als Begründung angegeben, dass keine finanziellen Mittel vorhanden sind, um Forschungsprojekte (finanziell) fördern zu können.¹² Rund 29 % (n = 50) der angeschriebenen Organisationen antwortete –trotz mehrfacher Reminder – nicht. Von rund 48 Stiftungen, Vereinen und Selbsthilfegruppen kam die Rückmeldung, dass Projekte zu seltenen Erkrankungen finanziell gefördert werden; allerdings konnten nicht alle Organisationen eine Liste mit den für die Bestandsaufnahme relevanten Informationen zur Verfügung stellen. Die bereitgestellten Informationen wurden vom IGES Institut vor der Erfassung überprüft und Projekte, die nicht der in Kapitel 2.2 beschriebenen Abgrenzung entsprachen, wurden nicht in die Datenbank aufgenommen.

2.3.5 Bundesländer

Um herauszufinden, ob auch Bundesländer Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen fördern, wurden in einem ersten Schritt per Internetrecherche Ansprechpartner für Forschungsförderung in den jeweiligen Bundesländern recherchiert. Diese wurden – analog zu dem Vorgehen bei den außeruniversitären Forschungseinrichtungen und den Stiftungen – per Email über die Bestandsaufnahme informiert und gebeten, Informationen zu geförderten Projekten zur Verfügung zu stellen.

Die Mehrheit der Bundesländer gab an, keine Projekte zu seltenen Erkrankungen zu fördern bzw. diese nicht gezielt oder im Rahmen von themenbezogenen Förderprogrammen zu fördern. Allerdings ist es möglich, dass die Universitäten mit den zur Verfügung gestellten Grundmitteln der Bundesländer oder mit den ergänzenden Landesförderungen Forschung durchführen, die sich dem Bereich der seltenen Erkrankungen zuordnen ließe. Eine projektbezogene Darstellung ist in diesen Fällen i. d. R. nicht möglich; zudem haben die Bundesländer normalerweise keine detaillierten Informationen über diese Forschung.

Zwei Bundesländer gaben keine Rückmeldung im Rahmen der Erhebung, ein Bundesland konnte keine Informationen geben und verwies auf die im Bundesland ansässigen Universitätskliniken.

Ein Bundesland verwies auf die Förderung der Einrichtung eines Kompetenzzentrums für seltene Erkrankungen an einem Universitätsklinikum. Zwei Bundesländer (Mecklenburg-Vorpommern und Sachsen-Anhalt) stellten eine Liste mit Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung; diese Projekte wurden überwiegend mit Drittmitteln finanziert.

¹² Hierbei wurde von einigen Selbsthilfegruppen darauf hingewiesen, dass Forschungsförderung durch Selbsthilfegruppen von den gesetzlichen Krankenkassen nicht als förderungswürdig angesehen wird. Selbsthilfegruppen, die Forschung fördern, liefen daher Gefahr, dass ihnen Fördermittel der Krankenkassen abgesprochen werden.

2.3.6 Europäische Union

Die Europäische Union fördert insbesondere im sechsten und siebten Rahmenprogramm (FP 6 und FP 7) Projekte zu seltenen Erkrankungen. Für eine Bestandsaufnahme der von der EU geförderten Projekte stellte der Auftraggeber dem IGES Institut eine Liste zur Verfügung, die die Projekte aus der EU-Broschüre „Rare Disease – How Europe is meeting the challenges“ umfasst. Da diese Liste jedoch keine Projekte enthält, die erst seit dem Jahr 2013 gefördert wurden, hat das IGES Institut diese Liste mit den seit dem Jahr 2013 geförderten Projekten auf Basis einer Internetrecherche ergänzt. Ausgangspunkt bildete die Projektliste aus dem Jahr 2013 auf der Internetseite des International Rare Diseases Research Consortiums (IRDiRC).¹³ Die Projekte sind dort direkt verlinkt mit der CORDIS-Datenbank, von der die verfügbaren Projektinformationen erfasst wurden.

Es wurden nur Projekte erfasst, bei denen mind. eine deutsche Organisation beteiligt war. Einzelne Teilprojekte wurden nicht erfasst; allerdings wurden alle an einem Projekt beteiligten deutschen geförderten Institutionen aufgenommen.¹⁴

2.3.7 Pharmazeutische Industrie

Das IGES Institut führte Gespräche mit Vertretern des Verbands Forschender Arzneimittelhersteller (vfa) und des Bundesverbands der Pharmazeutischen Industrie (BPI), um potenzielle Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen von pharmazeutischen Unternehmen zu erfassen.

Vom vfa wurde eine Liste von durchgeführten klinischen Studien mit Bezug zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung gestellt, bei denen jeweils mind. eine Institution (Universität) mit Sitz in Deutschland beteiligt war. Allerdings umfasste die Liste nur wenige weiterführende Informationen zu den einzelnen Projekten. Die Projekte wurden vom IGES Institut in die Datenbank aufgenommen, wenn sie der in Kapitel 2.2 beschriebenen Abgrenzung entsprachen.

Der BPI konnte keine Projektliste zur Verfügung stellen.

2.4 Aufbereitung und Ergänzungen der Projektinformationen in einer Datenbank

Der Auftraggeber hat für die Bestandsaufnahme eine Reihe von Informationen vorgegeben, die zu den identifizierten Projekten erfasst werden sollen:

- ◆ Name der Erkrankung
- ◆ Titel des Forschungsprojektes
- ◆ Abstract / Zusammenfassung

¹³ http://www.irdirc.org/?page_id=1326 (letzter Abruf am 7. Juli 2014).

¹⁴ Da die Fördersumme nur insgesamt für das Projekt vor -- liegt und nicht getrennt nach geförderter Institution – wurde die Fördersumme nicht aufgenommen.

- ◆ Art der Förderung
- ◆ Art der Forschung
- ◆ Art des Projektes
- ◆ Art des Netzwerkes
- ◆ Name der Förderorganisation / Institution
- ◆ Fördersumme
- ◆ Dauer der Förderung
- ◆ Name der geförderten Institution
- ◆ Status der geförderten Institution (öffentlich vs. privat)
- ◆ Zugehörigkeit der geförderten Institution
- ◆ Ort der geförderten Institution

Des Weiteren sollten Informationen zu der Erkrankung (z. B. Prävalenz, Alter des Auftretens der Erkrankung, Erkrankungsklassifikation) anhand existierender Datenquellen mit dem Projekt verknüpft werden.

Im Folgenden werden –neben einer kurzen Erläuterung der generellen Aufbereitung der von den einzelnen Förderorganisationen / Institutionen zur Verfügung gestellten Daten – kurz die einzelnen Datenbankfelder im Hinblick auf Verfügbarkeit, Konsistenz der Angaben zwischen den Förderern, evtl. Generierung fehlender Informationen sowie Herausforderungen erläutert.

2.4.1 Allgemeine Aufbereitung

Die von den einzelnen Förderern / Institutionen in unterschiedlichsten Formaten (z. B. Excel, Word, pdf, Email, telefonisch) zur Verfügung gestellten Daten zu den geförderten Projekten wurden in einer Excel-Datenbank erfasst, wenn sie – wie oben beschrieben, im Rahmen der Bestandsaufnahme als relevant klassifiziert wurden (vgl. Kapitel 2.2).

In einem ersten Aufbereitungsschritt wurden Duplikate entfernt. Beispielsweise gaben die außeruniversitären Forschungseinrichtungen teilweise auch drittmittel-finanzierte Projekte an; diese waren jedoch (zumindest teilweise) schon über die Förderorganisationen identifiziert worden.

Zusätzlich wurden einige „förderspezifische“ Bereinigungen durchgeführt. Unter den DFG-Projekten waren einige, die im Rahmen unterschiedlicher Förderlinien gefördert wurden (z. B. Sachbeihilfe und Heisenberg-Professur). Diese Fälle wurden jeweils zu einem Projekt zusammengefasst. Bei den Stiftungen gab es Projekte mit mehreren Anschlussförderungen bzw. Projektphasen. In diesen Fällen wurden die Zeiträume zusammengefasst und das Projekt nur einmal erfasst.

Des Weiteren gab es Projekte, die von mehreren Förderern / Institutionen gefördert wurden bzw. für deren Durchführung mehrere Institutionen gefördert wurden. Um diese Konstellationen abbilden zu können, wurde eine sog. Projektidentifikationsnummer („project-id“) eingeführt. Dabei handelt es sich um eine Nummer, die ein Projekt eindeutig identifiziert. Projekte mit mehreren Förderern / Institutionen oder mehreren geförderten Institutionen sind in der Datenbank nun mehrfach vorhanden, aber werden unter derselben Projektidentifikationsnummer geführt, um Doppelzählungen zu vermeiden.¹⁵

2.4.2 Name der Erkrankung / Orpha-Nr.

Da für den Namen einer Erkrankung teilweise unterschiedliche Bezeichnungen bzw. eine Vielzahl von Synonymen vorliegen, wurde darauf verzichtet, den Namen der Erkrankung manuell aus den Projekttiteln bzw. Abstracts herauszusuchen. Der Name der Erkrankung wurde daher – wie auch die anderen Informationen zur Erkrankung (z. B. Prävalenz, Alter des Auftretens der Erkrankung) den öffentlich verfügbaren Orphanet-Daten entnommen und automatisch mit dem Projekt verknüpft (vgl. Kapitel 2.5). Um diese Verknüpfung zu ermöglichen, wurden jedem Projekt eine oder mehrere Orpha-Kennnummern¹⁶ zugeordnet. Dazu wurden die vorhandenen Projektinformationen aus dem Projekttitel und dem Abstract herangezogen. Nicht immer konnte die niedrigste Hierarchie-Ebene der Orphanet-Klassifizierung vergeben werden, da teilweise nur unspezifische Angaben zu den beforschten Erkrankungen gemacht wurden. In diesen Fällen wurde die Orpha-Nr. der Krankheitsgruppe vergeben.¹⁷

Bei einigen Projekten war keine Zuordnung zu einer bestimmten Erkrankung möglich, da sich die Projekte übergeordnet mit seltenen Erkrankungen beschäftigten, z. B.

- ◆ Forschung ELSA Diagnostik: Präkonzeptionelle Genträger-Tests auf seltene Erkrankungen: Soziale Implikationen, ethische Problemstellungen und die Perspektive von Patientenorganisationen/TP 2: Ethische Problemstellungen
- ◆ Koordinierungszentrum für die Verbünde für seltene Erkrankungen

¹⁵ Die einzelnen Teilprojekte der Verbundprojekte haben separate Projektidentifikationsnummern, wenn es sich um unterschiedliche Zuwendungsempfänger handelt (vgl. dazu Kapitel 2.3.2).

¹⁶ Jede Erkrankung, die in der Orphanet-Datenbank enthalten ist, wird über diese Orpha-kennnummer eindeutig beschrieben. Anhand der von Orphanet öffentlich zur Verfügung gestellten Datensätze können anhand dieser Nummer weiterer Angaben „gematcht“ werden. Die Orphanet-Datensätze sind unter <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php> zum Download verfügbar.

¹⁷ Für Krankheitsgruppen sind allerdings häufig die krankheitsbezogenen Informationen (Prävalenz, Alter des Auftretens der Erkrankung) nicht verfügbar.

- ◆ Support for international rare disease research to serve the IRDiRC objectives

Bei diesen Projekten wurde die Nummer „1“ vergeben, da es sich hierbei nicht um eine „richtige“ Orpha-Nr. handelt.

2.4.3 Titel des Forschungsprojektes

Der Titel des Forschungsprojektes wurde i. d. R. so übernommen, wie er von den Förderorganisationen / Institutionen angegeben wurde. Manche Förderorganisationen / Institutionen gaben beispielsweise den Titel mit Anführungszeichen an oder mit „Titel:“, dies wurde im Zuge der Datenerfassung bereinigt. Eine Übersetzung wurde nicht vorgenommen, die Forschungstitel liegen daher teilweise in englischer und teilweise in deutscher Sprache vor.

In sehr wenigen Fällen wurde kein Projekttitel angegeben. Um dieses Feld nicht leer zu lassen, wurde ein Projekttitel anhand des Abstracts oder der gemachten Angaben kreiert.

2.4.4 Abstract / Zusammenfassung

Die Abstracts bzw. die Zusammenfassungen wurden i. d. R. so übernommen, wie sie von den Förderorganisationen / Institutionen angegeben wurden, ggf. wurden Rechtschreibfehler bereinigt. Die Abstracts liegen ebenfalls sowohl in englischer als auch in deutscher Sprache vor. Die Abstracts für die EU-Projekte wurden, wenn vorhanden, von der Projektbeschreibung aus der CORDIS-Datenbank übernommen und teilweise direkt von den Internetseiten der Projekte. Für 160 Projekte (16 %) war kein Abstract verfügbar und konnte ein solcher auch nicht recherchiert werden.

2.4.5 Art der Förderung

Bei der „Art der Förderung“ wurde zwischen Projektförderung und institutioneller Förderung unterschieden. Dieses Datenfeld ist in den Projektdatenbanken der DFG und des BMBF nicht enthalten. Auch von den anderen Förderern / Institutionen waren hierzu größtenteils keine Informationen verfügbar oder es wurden andere Kategorien verwendet. Das IGES Institut hat daher diese Informationen generiert. Projekte, die aus den Grundmitteln bzw. Eigenmitteln der forschenden Institution (z. B. außeruniversitäre Forschungseinrichtung) finanziert wurden, erhielten die Kategorisierung „institutionelle Förderung“, die anderen Projekte erhielten die Kategorisierung „Projektförderung“.

2.4.6 Art der Forschung

Bei der Art der Forschung war ursprünglich eine enge Anlehnung an die von Orphanet verwendete Kategorisierung geplant.¹⁸ Bei den Datenerhebungen (Stiftungen, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen) wurde daher darum gebeten, dass dieses Datenfeld anhand der Orphanet-Klassifikation ausgefüllt wird. Allerdings wurde in den meisten Fällen keine Zuordnung vorgenommen oder es wurde eine andere Klassifizierung verwendet. Auch die Datenbanken der großen Förderer (DFG, BMBF) enthalten keine Informationen zur Art der Forschung. Diese Information lag daher nur für einen Bruchteil der Projekte vor.

Da eine manuelle Zuordnung (anhand der Forschungstitel und der Abstracts) zu der sehr differenzierten Kategorisierung von Orphanet nicht möglich ist, entwickelte das IGES Institut eine eigene Kategorisierung mit neun Kategorien (Tabelle 1). Das IGES Institut hat daraufhin alle Projekte anhand der Forschungstitel und, wenn verfügbar, anhand der Abstracts einer oder mehreren Kategorien zugeordnet. Bei einigen Projekten war jedoch aufgrund mangelnder Informationen keine Zuordnung möglich. Auch war bei den EU-Projekten eine Zuordnung teilweise schwierig, da aufgrund der Vielzahl an Teilprojekten die Projektzusammenfassung nicht immer das gesamte Spektrum der Tätigkeiten des Verbundes abbildete. Die vom vfa zur Verfügung gestellten Projekte wurden i.d.R. den „klinischen Studien“ zugeordnet, auch wenn keine näheren Projektbeschreibungen verfügbar waren.

Tabelle 1: Kategorien für eine Differenzierung der Forschungsprojekte nach „Art der Forschung“

Kategorien „Art der Forschung“
krankheitsorientierte Grundlagenforschung
therapeutischer Ansatz im Tiermodell
krankheitsorientierte genetische Analysen (Ursachenforschung)
Klinische Forschung
Klinische Studien / therapeutischer Ansatz bei Menschen
Public Health (inkl. ges.ök und ges.soz.) / Epidemiologie
Koordination / Management
Register / Biobank
Entwicklung Diagnostik / Biomarker

Quelle: IGES

¹⁸ http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_ResearchProjects.php?lng=EN&search=ResearchTrials_ResearchProjects_Category (Abruf am 7.7.2014).

2.4.7 Art des Projektes

Bei der Art des Projektes wurde zwischen Einzel- und Verbundprojekten unterschieden. Auch diese Unterscheidung liegt generell in den Datenbanken nicht in dieser Form vor und wurde daher vom IGES Institut ergänzt. Alle von der EU finanzierten Projekte sowie alle vom BMBF geförderten Projekte, bei denen ein Netzwerkname angegeben war, wurden als Verbundprojekte klassifiziert. Projekte, die weder vom Titel noch vom Abstract des Forschungsprojektes als Verbundprojekt zu identifizieren waren, wurden als „Einzelprojekt“ klassifiziert.

2.4.8 Art des Netzwerkes

Bei Art des Netzwerkes wurde zwischen nationalen und internationalen Netzwerken unterschieden. Diese Variable liegt in keiner der Datenbanken der Förderer vor und wurde i. d. R. auch im Rahmen der Erhebung von den Organisationen nicht zur Verfügung gestellt und daher vom IGES Institut ergänzt. In einem ersten Schritt wurden alle von der EU geförderten Projekte als „international“ klassifiziert. In einem zweiten Schritt wurden alle Titel und Abstracts der Verbundprojekte nach Hinweisen untersucht, ob es sich um ein nationales oder internationales Projekt handelt. Für alle Projekte, die auf diesem Wege nicht zugeordnet werden konnten, wurde eine kurze Internetrecherche durchgeführt. Allerdings konnten trotzdem einige der Projekte nicht zugeordnet werden bzw. hätte eine Zuordnung einen größeren Zeitaufwand in Anspruch genommen.

2.4.9 Name der Förderorganisation / Institution

Mit der Ausnahme eines Forschungsprojektes, bei dem von einer außeruniversitären Forschungseinrichtung ohne Nennung einer Förderorganisation angegeben wurde, dass es drittmittelfinanziert sei, waren für alle Forschungsprojekte Angaben zu dieser Variable verfügbar.

2.4.10 Fördersumme

Angaben zu den Fördersummen waren für ungefähr die Hälfte der Projekte nicht verfügbar bzw. lagen in den Datenbanken (z. B. bei der DFG) nicht vor. Die zur Verfügung gestellten Daten wurden vereinheitlicht nach dem Muster xxx.xxx €. Das heißt, Fördersummen in ausländischer Währung wurden in Euro umgerechnet, Angaben wie 5 Mio. € wurden umgewandelt in 5.000.000 €.

2.4.11 Dauer der Förderung

Angaben über den Förderzeitraum bzw. die Projektdauer wurden von den einzelnen Förderorganisationen / Institutionen in sehr unterschiedlicher Form gemacht. Während manche den gesamten Förderzeitraum angaben (z. B. von 15.04.2011 bis 31.07.2014) gaben andere nur die Jahre an (z. B. 2012-2014), Jahre und Monate (05/2011 bis 06/2013) oder nur die Projektdauer (in Monaten

oder Jahren). Des Weiteren wurde für knapp die Hälfte der Projekte nur das Datum ihres Beginns angegeben, das Projektende dagegen entweder überhaupt nicht oder teilweise mit „laufend“, „open end“ etc.

Für eine einheitliche Darstellung wurden – soweit möglich – alle Datumsangaben in die Form Tag/Monat/Jahr umgewandelt. Dabei wurde bei dem Projektanfang stets der Beginn des Monats bzw. Jahr verwendet und beim Projektende stets das Ende des Monats bzw. Jahres.¹⁹

2.4.12 Name der geförderten Institution

Bei der großen Mehrheit der Forschungsprojekte (> 90 %) wurde der Name der geförderten Institution angegeben bzw. konnte er aus den Datenbanken der Förderorganisationen entnommen werden.²⁰

Die Angaben wurden vereinheitlicht. Insbesondere bei den Universitäten lagen unterschiedliche Namen vor; in diesen Fällen wurde stets der „volle“ Namen der Universität gewählt. Beispielsweise gab es bei der Rheinisch-Westfälischen Technischen Hochschule Aachen auch die Varianten „RWTH“, „RWTH Aachen“, Universität Aachen, Universitätsklinikum Aachen. Diese wurden alle in Rheinisch-Westfälische Technische Hochschule Aachen vereinheitlicht.

2.4.13 Status der geförderten Institution

Beim Status der geförderten Institutionen wurde zwischen „öffentlich“ und „privat“ unterschieden. Diese Variable liegt in keiner der Datenbanken der Förderer / Institutionen vor und wurde i. d. R. auch im Rahmen der Erhebung von den Organisationen nicht zur Verfügung gestellt und daher soweit möglich vom IGES Institut ergänzt.

2.4.14 Zugehörigkeit der geförderten Institution

Bei der Zugehörigkeit der geförderten Institutionen wurden die folgenden Kategorien unterschieden:

- ◆ Universitätsmedizin
- ◆ Außeruniversitäre Forschungseinrichtung
- ◆ Unternehmen
- ◆ nicht-universitäres Krankenhaus
- ◆ Stiftung

¹⁹ Beispielsweise wurde aus 05/2013 der 01.05.2013 bei Projektbeginn, aus 09/2014 der 30.09.2014 (Projektende). Aus 2012-2013 wurde 01.01.2012 bis 31.12.2013.

²⁰ Siehe Kapitel 2.4.1 für das Vorgehen, wenn ein Projekt mehrere geförderte Institutionen aufweist.

- ◆ Verein
- ◆ Hochschule (ohne med. Fakultäten)

Diese Variable liegt in keiner der Datenbanken der Förderer / Institutionen vor und wurde i. d. R. im Rahmen der Erhebung von den Organisationen auch nicht zur Verfügung gestellt und daher soweit möglich vom IGES Institut ergänzt.

2.4.15 Ort der geförderten Institution

Bei jeder geförderten Institution wurde der Ort in einer separaten Spalte ergänzt, da dieser im Rahmen der Erhebung von den Organisationen nicht zur Verfügung gestellt wurde. Die Informationen wurden auf der Basis von Online-Recherchen vom IGES Institut ergänzt. Bei mehreren Standorten einer Organisation wurde, wenn möglich, der Hauptstandort bzw. der eingetragene Standort (z. B. bei Vereinen) ergänzt.

2.5 Erstellung einer Datenbank

Das IGES Institut erstellte mit Unterstützung der otten software GmbH eine web-basierte Datenbank mit einer nutzerfreundlichen Weboberfläche im graphischen Design des Auftraggebers. Die in Excel erstellte Datenbank kann in diese webbasierte Datenbank eingelesen werden. Des Weiteren wurden die im Orphanet verfügbaren Informationen zu den Erkrankungen anhand der Orpha-Nr. mit der Datenbank verknüpft. Die folgenden Informationen wurden mit dieser Verknüpfung an die Projekte „gematcht“²¹:

- ◆ Name der Erkrankung (bzw. der Krankheitsgruppe)
- ◆ Prävalenz („Class Of Prevalence“)
- ◆ Alter des Auftretens der Erkrankung („Average Age Of Onset“)
- ◆ Krankheitsursache („Type of inheritance“)
- ◆ Erkrankungsklassifikation

Die Datenbank enthält mehrere Suchmöglichkeiten (z. B. nach Volltext, nach bestimmten Suchparametern bzw. Filtern sowie nach Krankheitsklassifikationen). Ausgewählte Projekte bzw. Suchergebnisse können einfach nach Excel exportiert werden. Des Weiteren werden univariate Häufigkeitsverteilungen graphisch dargestellt. Da die Datenbank für eine interne Verwendung beim Auftraggeber vorgesehen ist, wurde keine Editierfunktion (zur Nutzung beispielsweise durch Forschende oder forschungsfördernde Einrichtungen) eingefügt.

²¹ Für wenige Orpha-Nrn. (z. B. 363250, 484, 98861) ist keine Verknüpfung möglich, da diese Orpha-Nrn. nicht in den öffentlich verfügbaren Datensätzen enthalten sind.

3. Auswertungen

Insgesamt konnten Informationen zu 1.176 Fördermaßnahmen erhoben werden, die sich auf 1.003 Projekte bezogen. Allerdings liegen – wie oben beschrieben – nicht alle gewünschten Informationen für alle Projekte vor.

3.1 Förderorganisationen / Institutionen

Die Projekte wurden insgesamt von 68 unterschiedlichen Organisationen finanziell gefördert.²² Die Förderorganisation mit den meisten geförderten Projekten war die DFG mit 366 Projekten (36,2 %), gefolgt vom BMBF mit 273 geförderten Projekten (27,0 %) (Abbildung 1). Stiftungen, Vereine und Selbsthilfegruppen finanzierten rd. ein Viertel der identifizierten Projekte. Davon wurden allerdings mehr als zwei Drittel (68,3 %) von den folgenden sechs Organisationen gefördert:

- ◆ Wilhelm Sander-Stiftung (n = 57)
- ◆ Deutsche Krebshilfe²³ (n = 43)
- ◆ Deutsche Kinderkrebsstiftung (n = 29)
- ◆ Aktion benni & co e. V. / Deutsche Duchenne Stiftung (n = 17)
- ◆ Mukoviszidose e. V. und Mukoviszidose-Institut gGmbH (MI) (n = 14)
- ◆ Pro Retina-Stiftung (n = 13)

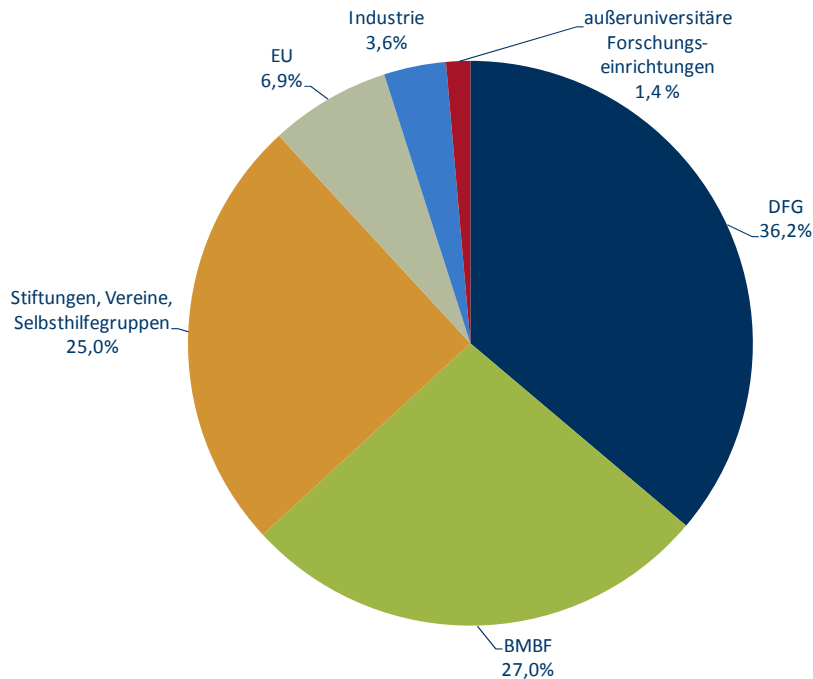
Sehr viele Stiftungen, Vereine und Selbsthilfegruppen förderten jeweils nur ein oder zwei Projekte. Die anderen Förderorganisationen / Institutionen (Pharmazeutische Industrie, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen, EU) finanzierten nur wenige Projekte. Dabei ist jedoch zu berücksichtigen, dass es sich bei den von der EU geförderten Projekten ausnahmslos um Verbundprojekte handelt, bei denen die einzelnen Teilprojekte nicht – wie bspw. beim BMBF – separat erfasst wurden. Der EU-Anteil wird somit bei dieser Betrachtung tendenziell unterzeichnet.

Neun Projekte wurden gleichzeitig von mehreren Förderorganisationen / Institutionen gefördert. Dabei handelt es sich insbesondere um die Projekte, die aus Grundmitteln einer außeruniversitären Forschungseinrichtung und gleichzeitig aus Drittmitteln finanziert wurden.

²² Ein Projekt konnte keiner Förderorganisation zugewiesen werden.

²³ Relevante Projekte zu seltenen Erkrankungen wurden aus dem Geschäftsbericht der Deutschen Krebshilfe aus dem Jahr 2012 entnommen. Der Geschäftsbericht für das Jahr 2013 lag zum Zeitpunkt der Bestandsaufnahme noch nicht vor (voraussichtliches Erscheinungsdatum ist nach Aussage der Deutschen Krebshilfe Ende Juli 2013). D. h. Projekte, die erst im Jahr 2013 eine Förderzusage erhalten haben, sind nicht in der Datenbank enthalten.

Abbildung 1: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Förderorganisation / Institutionen (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen

Anmerkung: n = 1.013. Da manche Projekte von mehr als einem Förderer / einer Institution finanziell unterstützt werden, sind in dieser Darstellung neun Projekte doppelt enthalten.

3.2 Art der Projekte

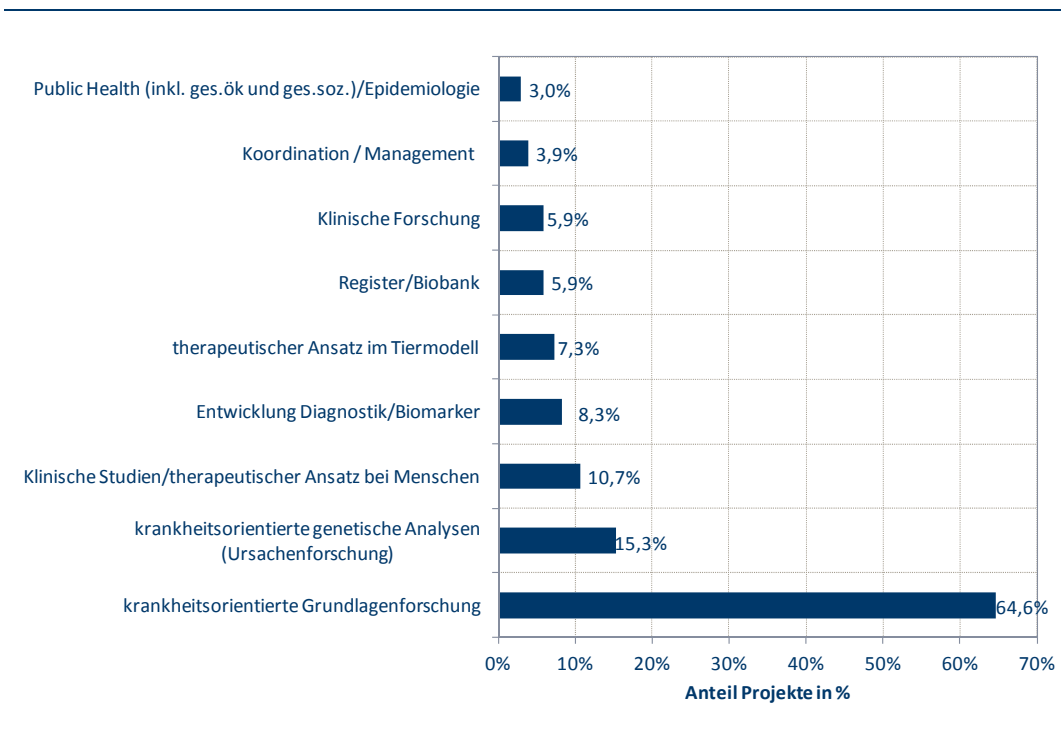
Etwas mehr als die Hälfte (54,1 %) der identifizierten Projekte wurden als „Einzelprojekte“ klassifiziert, die anderen Projekte als „Verbundprojekte“. Die EU förderte fast ausschließlich Verbundprojekte; nur ein von der EU gefördertes Projekt fällt in die Kategorie Einzelprojekt. Des Weiteren zählt die große Mehrheit der vom BMBF geförderten Projekte zur Kategorie Verbundprojekt (90,8 %). Knapp ein Drittel der von der DFG geförderten Projekte sind Verbundprojekte, hierunter vor allem Sonderforschungsbereiche, Schwerpunktprogramme und Forschergruppen. Von der Industrie und den Stiftungen, Vereinen und Selbsthilfegruppen wurden i. d. R. Einzelprojekte gefördert.

3.3 Art der Forschung

Soweit möglich wurden die Projekte einer oder mehreren Forschungsarten zugeordnet (vgl. dazu Kapitel 2.4.6). Knapp zwei Drittel (n = 648) der Projekte lassen sich der krankheitsorientierten Grundlagenforschung zuordnen (Abbildung 2). Rund 15,3 % (n = 153) der Projekte wurden zu der Kategorie „krankheitsorientier-

te genetische Analysen (Ursachenforschung)“ gezählt.²⁴ Knapp jedes fünfte Projekt (17,2 %, n = 173) beschäftigt sich mit therapeutischen Ansätzen – im Tiermodell oder bei Menschen. Rund 16,3 % (n = 163) der Projekte können dem klinischen Bereich (klinische Forschung und klinische Studien) zugerechnet werden. Nur wenige Projekte befassten sich mit „Public Health“-Themen.

Abbildung 2: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Forschungsart (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: Mehrfachnennungen für ein Projekt sind möglich; 49 Projekte konnten keiner Forschungsart zugeordnet werden.

Die DFG förderte in erster Linie krankheitsorientierte Grundlagenforschung. Knapp 90 % aller geförderten Projekte der DFG wurden dieser Kategorie zugerechnet. Ungefähr jedes zehnte Projekt der DFG wurde den krankheitsorientierten genetischen Analysen bzw. der Entwicklung von Diagnostik / Biomarker zugeordnet; klinische Studien bzw. klinische Forschung wurden kaum von der DFG gefördert (rd. 3,3 % der Projekte). Auch beim BMBF lag der Schwerpunkt der Förderung auf einer krankheitsorientierten Grundlagenforschung. Des Weiteren zählte fast ein Drittel aller vom BMBF geförderten Projekte zum Bereich der

²⁴ Hierunter wurden v. a. Projekte gefasst, die explizit im Abstract oder im Projekttitle beschrieben haben, dass neue Gene oder Mutationen gesucht werden, Genotyp/Phänotyp-Korrelation durchgeführt oder Methoden wie „Next Generation Sequencing“ angewendet werden.

krankheitsorientierten genetischen Analysen. Rund 14,3 % der vom BMBF geförderten Projekte waren im „klinischen Bereich“ zu verorten.

3.4 Art der Förderung

Projekte, die aus den Grundmitteln bzw. Eigenmitteln der forschenden Institution finanziert wurden, erhielten die Kategorisierung „institutionelle Förderung“ (vgl. dazu Kapitel 2.4.5). Insgesamt wurden 14 Projekte der institutionellen Förderung zugeordnet.

3.5 Förderzeitraum

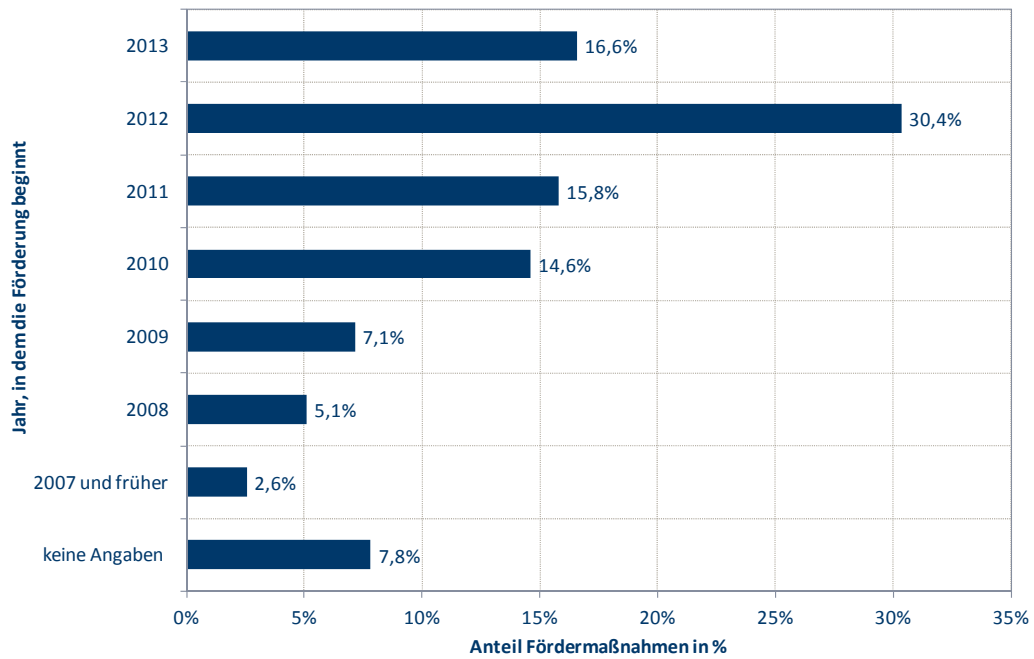
Für knapp die Hälfte der erfassten Projekte (n = 471) konnte keine Projektdauer ermittelt werden, da entweder gar keine Angaben zum Förderzeitraum vorlagen (z. B. DFG-Projekte) oder nur solche zum Projektbeginn.

Die Laufzeit der Projekte, für die entsprechende Angaben verfügbar waren, lag in einem recht breiten Spektrum zwischen sechs und 146 Monaten. Rd. 7,5 % (n = 40) dieser Projekte hatten eine Laufzeit von weniger als zwei Jahren, rd. 38,5 % (n = 205) hatten eine Laufzeit von vier Jahren und länger.²⁵

Rund ein Drittel der hier erfassten Fördermaßnahmen (30,4 %, 357 Fördermaßnahmen) begannen im Jahr 2012 (Abbildung 3).

²⁵ Dabei ist zu berücksichtigen, dass die Berechnung der Förderdauer von der „Implementation“ der genauen Datumsangabe abhängt (vgl. dazu Kapitel 2.4.11). Dadurch kommt es tendenziell zu Überschätzungen der Projektdauer.

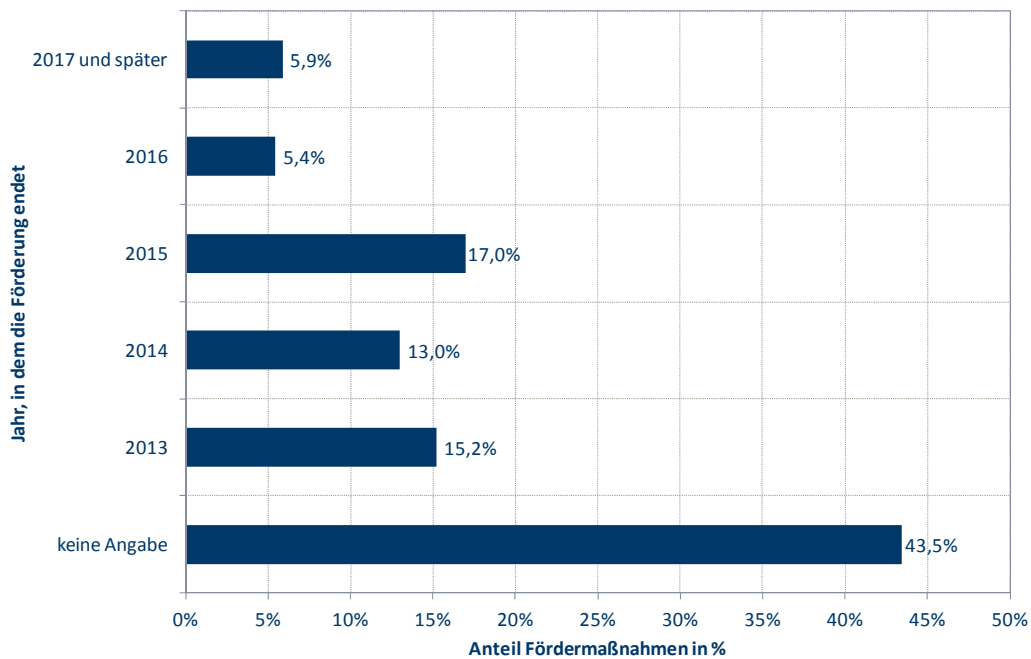
Abbildung 3: Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Beginn der Fördermaßnahmen (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen
Anmerkung: n = 1.176

Für rd. 44 % aller Fördermaßnahmen liegen keine Angaben zu ihrem Ende vor. Die übrigen Fördermaßnahmen enden überwiegend spätestens im Jahr 2015 (Abbildung 4).

Abbildung 4: Verteilung der Fördermaßnahmen im Jahr 2013 nach Ende der Fördermaßnahmen (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: n = 1.176

3.6 Fördersumme

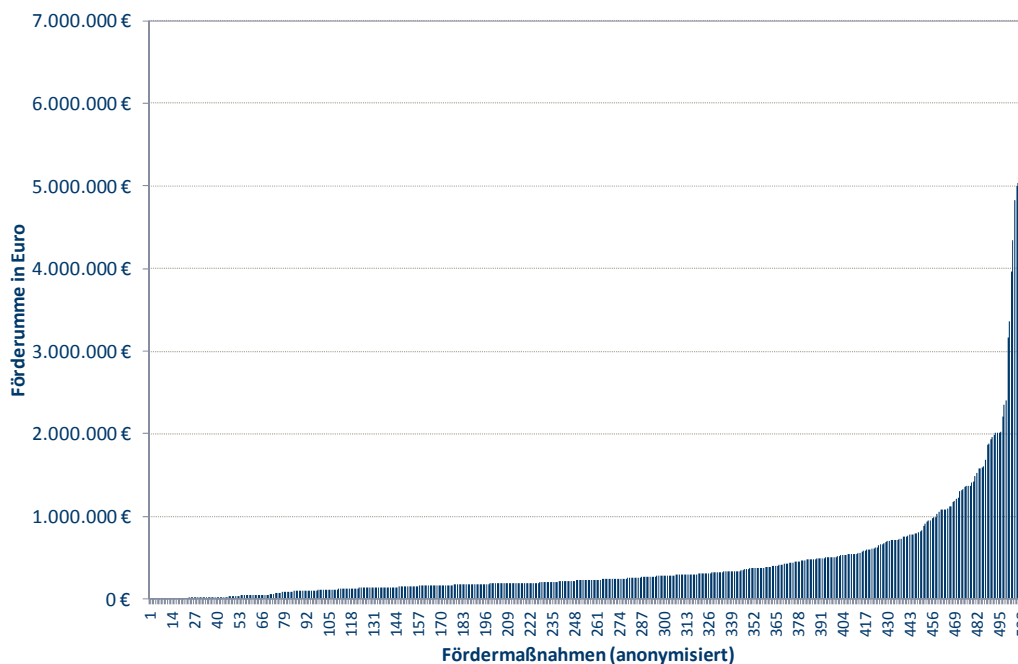
Angaben zur Fördersumme lagen für knapp die Hälfte der Projekte bzw. 56,3 % (n = 513) der Fördermaßnahmen nicht vor. Hierbei handelt es sich hauptsächlich um Fördermaßnahmen der DFG. Des Weiteren gaben einige Stiftungen aus Datenschutzgründen die Informationen zu den Fördersummen nicht bekannt (z. B. Tom Wahlig Stiftung). Zusätzlich konnten die EU-Fördersummen nicht aufgenommen werden, da keine Zuordnung zu den einzelnen geförderten Institutionen möglich ist.

Für die Projekte, für die Angaben zur Höhe der Förderung vorlagen, bewegten sich die Fördersummen in einem sehr breiten Spektrum zwischen 1.300 Euro und 26 Mio. Euro für ein (Verbund-)Projekt. Die Gesamtsumme der Förderung belief sich auf 279 Mio. Euro, durchschnittlich wurde eine Fördermaßnahme damit mit knapp 544.000 Euro gefördert. Der Median lag bei rd. 229.000 Euro.

Rund 10,7 % (n = 55) der 513 Fördermaßnahmen, für die die Fördersummen bekannt sind, wurden mit einem Betrag von mehr als einer Mio. Euro gefördert.

Dabei handelt es sich in erster Linie um vom BMBF finanzierte Verbundprojekte, aber auch drei Stiftungen bzw. Vereine (Deutsche Krebshilfe, Wilhelm Sander Stiftung, Bundesverband Glaukom Selbsthilfe e. V.) förderten Einzelprojekte mit mehr als einer Million Euro.

Abbildung 5: Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Fördersummen in Euro



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebung

Anmerkung: n = 511 (für 663 Fördermaßnahmen keine Angaben zu Fördersummen verfügbar); zwei Projekte mit einer Fördersummen von rd. 10 und rd. 26 Mio. € wurde aus Gründen der Übersichtlichkeit nicht dargestellt.

Die Gesamtsumme der Förderung ohne Krebserkrankungen – das heißt ohne Fördermaßnahmen, die entweder den onkologischen oder den hämatologischen Erkrankungen zugeordnet werden konnten -- belief sich auf rd. 128 Mio. Euro für 234 Fördermaßnahmen. Durchschnittlich wurde eine solche Fördermaßnahme damit mit knapp 546.915 Euro gefördert.

3.7 Geförderte Institutionen

Insgesamt wurden 187 unterschiedliche Institutionen gefördert. Einige Projekte wurden von mehr als einer Institution durchgeführt. Insgesamt ist von 1.106 Fördermaßnahmen die geförderte Institution bekannt.

Bei mehr als der Hälfte der geförderten Institutionen (n = 110) liegen allerdings nur Informationen zu einer Fördermaßnahme vor. Bei rund einem Fünftel (n = 38) liegen Informationen zu mehr als fünf Fördermaßnahmen vor. In der Liste der In-

stitutionen, bei denen die meisten Fördermaßnahmen bekannt sind, liegt die Ruprechts-Karls-Universität Heidelberg an erster Stelle, gefolgt von der Charité Berlin (Tabelle 2). Die TOP 10 der geförderten Institutionen kommen – mit Ausnahme des Deutschen Krebsforschungszentrums – ausschließlich aus der Hochschulmedizin. Sie erhielten insgesamt rd. 39,2 % (n = 462) aller Fördermaßnahmen. Insgesamt waren 21 der geförderten Institutionen im Ausland ansässig.

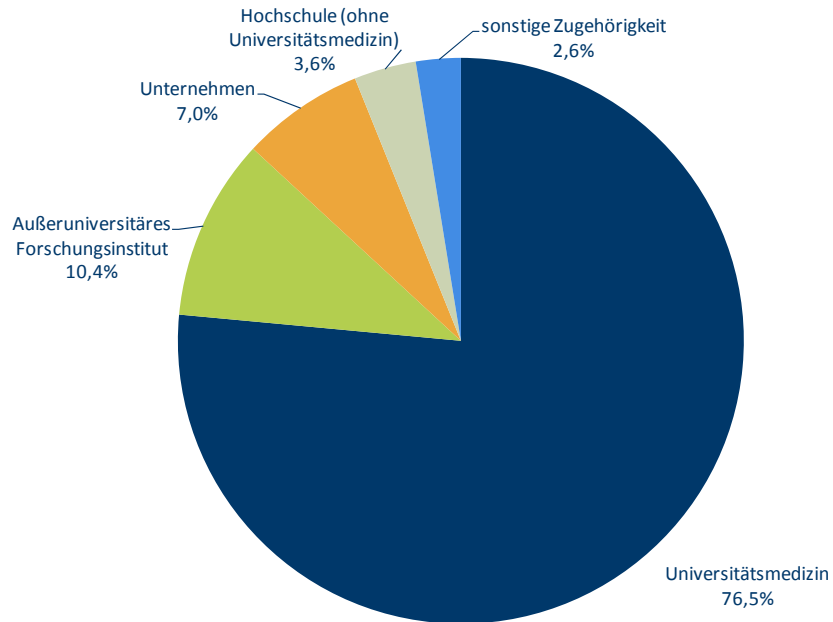
Tabelle 2: Top 10 der geförderten Institutionen

	geförderte Institution	Anzahl der Fördermaßnahmen
1	Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg	58
2	Charité - Universitätsmedizin Berlin	54
3	Eberhard Karls Universität Tübingen	54
4	Universität Ulm	53
5	Ludwig-Maximilians-Universität München	51
6	Universität zu Köln	45
7	Albert-Ludwigs-Universität Freiburg	43
8	Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ)	37
9	Medizinische Hochschule Hannover	35
10	Universität Hamburg	32

Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen

Für 1.104 Fördermaßnahmen ist der Status der geförderten Institution bekannt bzw. konnte zugeordnet werden. Bei der großen Mehrheit der im Jahr 2013 geförderten Institutionen (88,9 %, n = 982) handelt es sich um öffentliche Einrichtungen. Die Zugehörigkeit der geförderten Institution konnte für 1.097 Fördermaßnahmen ermittelt werden. Rund 76,5 % der geförderten Institutionen gehörten zu der Kategorie „Universitätsmedizin“, gefolgt von den außeruniversitären Forschungseinrichtungen mit rd. 10,4 % (Abbildung 6). Unter die „sonstige Zugehörigkeit“ fallen Stiftungen, Vereine sowie nicht-universitäre Krankenhäuser.

Abbildung 6: Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Zugehörigkeit der geförderten Institution (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebung
Anmerkung: n = 1.097

Eine Fachbereichszuordnung der geförderten Institution war bei 754 der 1.176 Fördermaßnahmen möglich. Am häufigsten vertreten war die Fachrichtung „Kinder- und Jugendmedizin“ (rd. 19,5 % der Fördermaßnahmen), gefolgt von Genetik (13,3 %) sowie Onkologie und Hämatologie (rd. 11,7 %) (Tabelle 3).

Tabelle 3: Top 10 der Fachbereiche

	geförderte Institution	Anzahl der Fördermaßnahmen	Anteil in %
1	Kinder- und Jugendmedizin	147	19,5%
2	Genetik	100	13,3%
3	Onkologie und Hämatologie	88	11,7%
4	Neurologie	61	8,1%
5	Pathologie	46	6,1%
6	Chirurgie	38	5,0%
7	Biologie (Mikrobiologie, Neurobiologie)	38	5,0%
8	Gastroenterologie, Stoffwechsel	33	4,4%
9	Neurowissenschaften	33	4,4%
10	Innere Medizin	20	2,7%

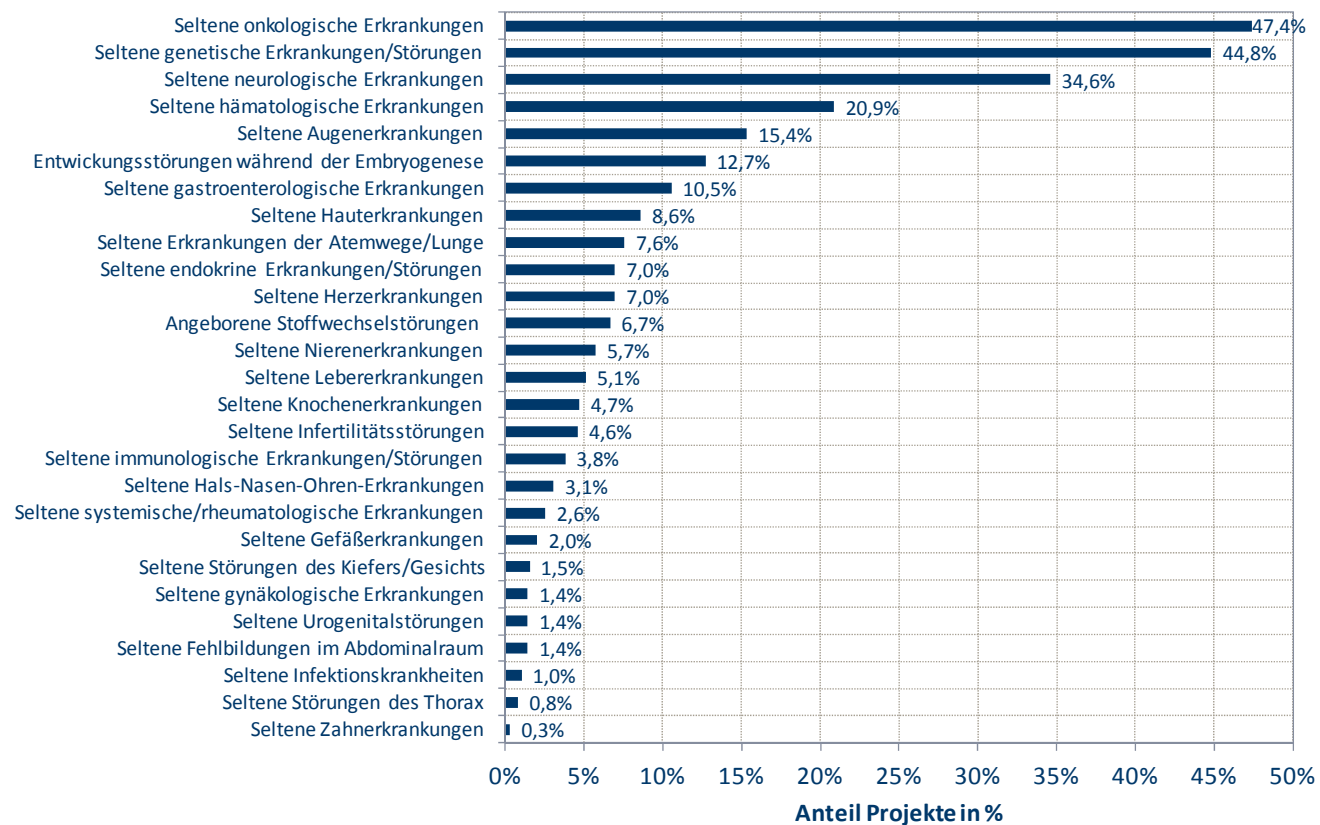
Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen
 Anmerkung: n = 754 (Anzahl der Fördermaßnahmen, bei denen der Fachbereich zugeordnet werden konnte). Fördermaßnahmen können mehr als einem Fachbereich zugeordnet werden. Der Fachbereich wurde bei einigen Fördermaßnahmen näher spezifiziert (z. B. Diabetologie), bei anderen jedoch eher allgemein (z. B. Innere Medizin).

3.8 Erkrankungen

Insgesamt konnte bei 995 der 1.003 Forschungsprojekte eine Orpha-Nrn zugeordnet werden (vgl. dazu Kapitel 2.4.2). Da bei einigen Orpha-Nrn. keine Krankheitsklassifikation zur Verfügung steht (vgl. dazu Kapitel 2.4.2), können insgesamt 977 Forschungsprojekte einer oder mehreren Krankheitsobergruppen zugeordnet werden.

Fast die Hälfte aller erfassten Projekte, bei denen das Projekt einer Erkrankungsgruppe zugeordnet werden konnte, befassten sich mit seltenen onkologischen Erkrankungen (Abbildung 7). Die Datenbank enthält damit 463 Projekte, die sich mit seltenen onkologischen Erkrankungen beschäftigten. Dabei handelt es sich überwiegend um krankheitsorientierte Grundlagenforschung (313 Projekte). Insgesamt 51 Projekte befassten sich mit klinischen Studien zur Erprobung von therapeutischen Ansätzen am Menschen. Unter den beforschten seltenen onkologischen Erkrankungen dominierte die akute myeloische Leukämie (Orpha-Nr. 519). Sie war die am häufigsten beforschte Erkrankung insgesamt und wurde in 57 beforschten Projekten genannt, welche von Orphanet sowohl den seltenen onkologischen als auch den seltenen hämatologischen Erkrankungen zugeordnet wird (Tabelle 4).

Abbildung 7: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Krankheitsobergruppen (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: n = 977 (Anzahl der Forschungsprojekte, bei denen eine Zuordnung zu einer Erkrankungsklassifikation möglich war)

Tabelle 4: Häufigste beforschte Krankheiten (Krankheiten mit mindestens 10 Forschungsprojekten) im Jahr 2013

Orpha-Nr.	Name der Krankheit	Krankheitsobergruppen	Prävalenz	Anzahl Projekte
519	Leukämie, akute myeloische	Rare hematologic disease, Rare oncologic disease	1-9 / 100 000	56
217074	Bauchspeicheldrüsenkrebs	Rare oncologic disease, Rare gastroenterologic disease	1-5 / 10 000	47
88673	Leberzellkrebs	Rare hepatic disease, Rare oncologic disease	1-5 / 10 000	34
586	Zystische Fibrose	Rare gastroenterologic disease, Rare genetic disease, Rare infertility, Rare respiratory disease	1-5 / 10 000	29
635	Neuroblastom	Rare neurologic disease, Rare oncologic disease	1-5 / 10 000	27
616	Medulloblastom	Rare neurologic disease, Rare oncologic disease	1-9 / 100 000	26
513	Leukämie, akute lymphoblastische	Rare hematologic disease, Rare oncologic disease	1-9 / 100 000	24
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Rare cardiac disease, Rare genetic disease, Rare neurologic disease, Rare eye disease	1-9 / 100 000	23
547	Non-Hodgkin-Lymphom	Rare hematologic disease, Rare oncologic disease	k. A.	22
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Rare neurologic disease	1-9 / 100 000	20

Orpha-Nr.	Name der Krankheit	Krankheitsobergruppen	Prävalenz	Anzahl Projekte
29073	Myelom, multiples	Rare oncologic disease, Rare neurologic disease, Rare hematologic disease	1-5 / 10 000	17
360	Glioblastom	Rare neurologic disease, Rare oncologic disease	1-9 / 100 000	17
71862	Netzhautdystrophie	Rare eye disease, Rare genetic disease	k.A.	16
3394	Weichteilsarkom	Rare oncologic disease	k.A.	12
68380	Mitochondriopathie	Rare developmental defect during embryogenesis, Rare neurologic disease, Rare genetic disease, Inborn errors of metabolism	k.A.	12
301	Ependymom	Rare neurologic disease, Rare oncologic disease	k.A.	11
790	Retinoblastom	Rare genetic disease, Rare eye disease, Rare oncologic disease	1-9 / 100 000	10
167848	Kardiomyopathie	Rare cardiac disease	k.A.	10

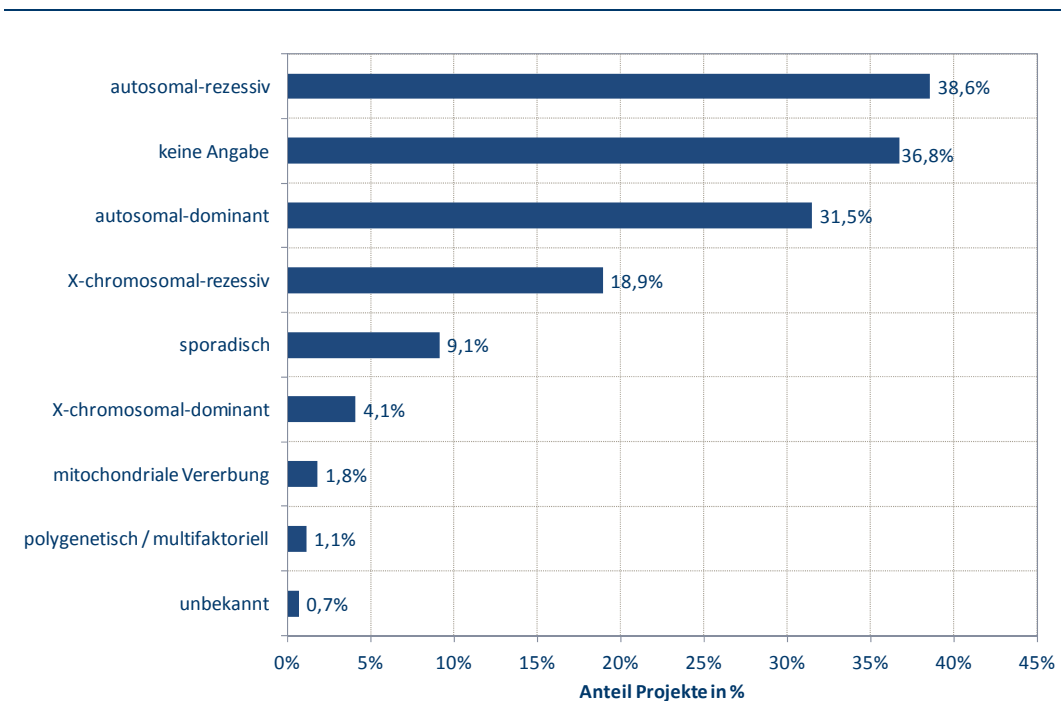
Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Die zweithäufigste Krankheitsobergruppe, die sich nach dem betroffenen Organsystem definiert, waren die seltenen neurologischen Erkrankungen. Zu diesen enthält die Datenbank 338 Projekte. Die am häufigsten beforschte seltene neurologische Erkrankung war das Neuroblastom (Orpha-Nr. 635), welches gleichzeitig auch als seltene onkologische Erkrankung klassifiziert wird.

Insgesamt zeigt sich, dass fast alle häufig beforschten seltenen neurologischen Erkrankungen gleichzeitig als seltene onkologische Erkrankungen klassifiziert werden.

Die seltenen genetischen Erkrankungen waren die am zweithäufigsten beforschte Krankheitsobergruppe mit 438 geförderten Forschungsprojekten. Unter diesen dominierten Krankheiten, die ausschließlich oder auch autosomal-rezessiv vererbt werden (38,6 %; Abbildung 8).

Abbildung 8: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte im Bereich seltene Erkrankungen nach Art der Vererbung (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebung

Anmerkung: n = 438; Mehrfachnennungen pro beforschter Krankheit möglich. Zusätzlich kann ein Projekt mehreren Krankheiten zugeordnet sein.

Bei den 445 beforschten seltenen genetischen Erkrankungen handelte es sich meist um seltene neurologische Erkrankungen (44 %), um seltene Augenerkrankungen (32 %) oder um seltene Entwicklungsdefekte während der Embryogenese.

Für eine Beurteilung der erforschten Krankheitsgruppen ist zu berücksichtigen, dass bei der vorliegenden Bestandsaufnahme – wie oben beschrieben – seltene

Infektionserkrankungen tendenziell unterschätzt werden. Eine Einschätzung der Größenordnung der Unterschätzung ist allerdings anhand vorliegender Daten nicht möglich, da in dem Rare Disease Platform Report aus dem Jahr 2011 (Aymé und Hivert 2011), der Orphanet-Daten ausgewertet, seltene Infektionskrankheiten nicht berücksichtigt wurden. „The report does not address the issue of rare infectious diseases, which are neglected diseases more than rare diseases at a world-wide level. It was felt that this was a separate issue” (Aymé und Hivert 2011: S. 6).

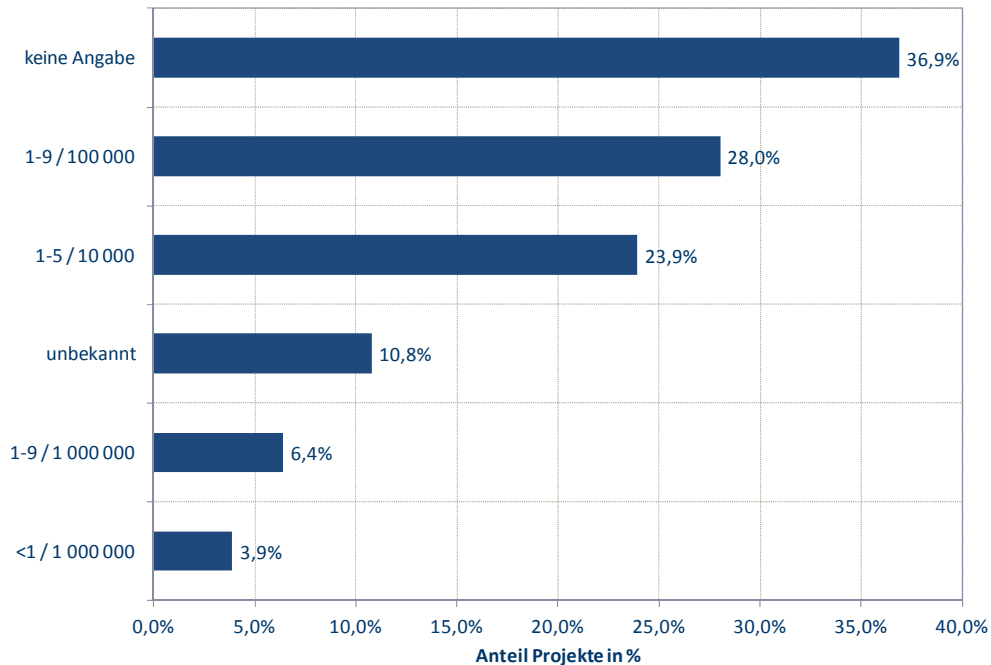
Keines der Projekte konnte einer der folgenden Krankheitsgruppen zugeordnet werden:

- ◆ Seltene allergische Erkrankungen
- ◆ Seltene Herzfehlbildungen
- ◆ Seltene Vergiftungen
- ◆ Teratogene Fehlbildungen / Störungen

3.8.1 Prävalenz der beforschten Erkrankungen

Für mehr als ein Drittel aller Forschungsprojekte konnte auf Basis der Orphanet-Datenbank keine Angabe zur Prävalenz einer beforschten Erkrankungen gemacht werden. In etwas mehr als einem Viertel der Projekte (28,0 %) wurde zu mindestens einer Erkrankung geforscht, die eine Prävalenz von 1-9 Fälle je 100.000 Einwohner hat (Abbildung 9). Bei diesen Krankheiten handelte es sich überwiegend (rd. 60 %) um seltene onkologische Erkrankungen. Es gab 240 Projekte (23,9 %), die sich mit mindestens einer Krankheit beschäftigten, die eine Prävalenz von 1-5 Fällen je 10.000 Einwohner hat. Auch bei diesen Krankheiten handelte es sich überwiegend um onkologische Erkrankungen.

Abbildung 9: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Prävalenz der beforschten Krankheiten (Anteile in %)



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: n = 1.003; ein Projekt kann mehreren Krankheiten zugeordnet sein.

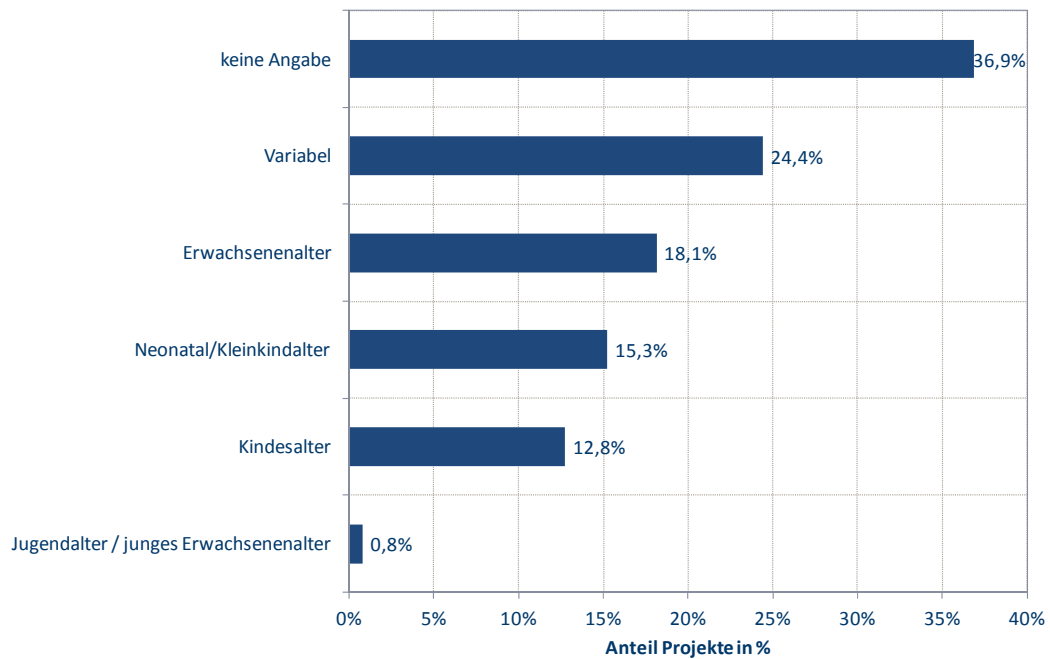
Insgesamt beschäftigten sich von den 1.003 Projekten nur elf mit einer der 15 häufigsten seltenen Erkrankungen²⁶, davon entfallen alleine fünf Projekte auf die Erforschung des „Gastric Cancer“. Es werden nur vier der 15 häufigsten Erkrankungen beforscht, bei dreien davon handelt es sich um onkologische Krankheiten.

3.8.2 Zeitpunkt bzw. Alter des ersten Auftretens der beforschten Krankheiten

Auch bezüglich des Zeitpunkts bzw. Alters des ersten Auftretens der beforschten Krankheiten konnten für etwas mehr als ein Drittel (36,9 %) der Projekte keine Angaben gemacht werden (Abbildung 10). Bei den Erkrankungen mit variablem Zeitpunkt des Krankheitsbeginns handelt es sich überdurchschnittlich häufig um seltene onkologische Erkrankungen.

²⁶ Gemäß der von Orphanet veröffentlichten Liste der Prävalenzen (Orphanet Report Series - Prevalence of rare diseases: Bibliographic data - May 2014 – Number 2).

Abbildung 10: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach dem Durchschnittsalter der Patienten beim erstmaligen Auftreten der beforschten Krankheiten (Anteile in %)



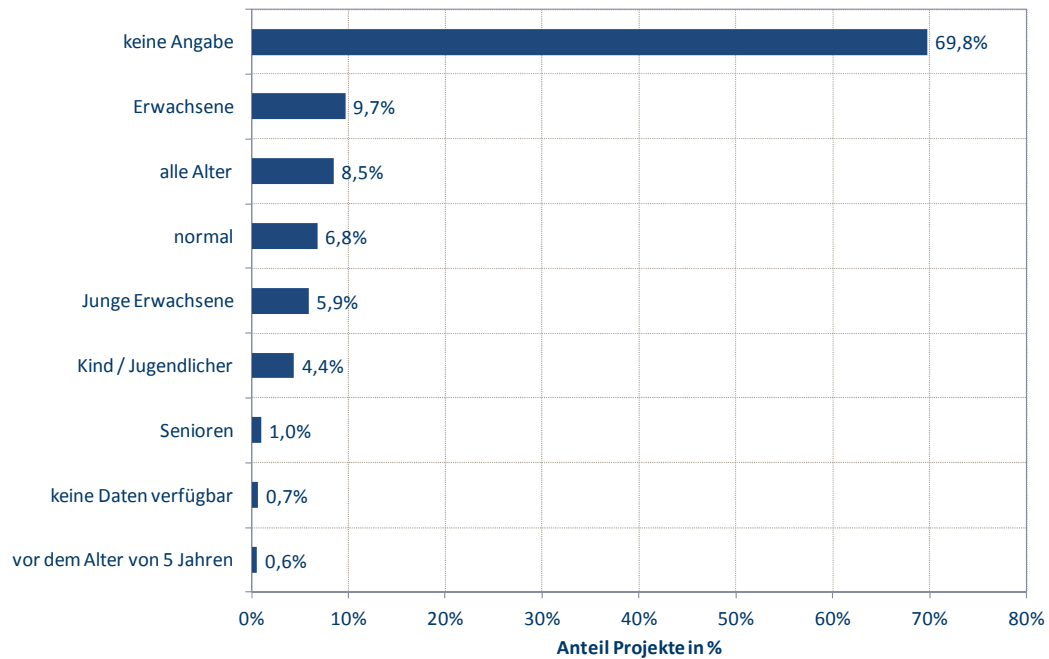
Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: n = 1.003; ein Projekt kann mehreren Krankheiten und damit mehreren Zeitpunkten des erstmaligen Auftretens (Durchschnittsalter) zugeordnet sein.

3.8.3 Durchschnittliches Alter der Patienten zum Zeitpunkt ihres Todes

Hinsichtlich des Zeitpunkts des Todes der Patienten, die unter einer bestimmten seltenen Erkrankung litten, konnten für einen Großteil der beforschten Erkrankungen keine Angaben gemacht werden (Abbildung 11).

Abbildung 11: Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach dem Durchschnittsalter der Patienten zum Zeitpunkt ihres Todes



Quelle: IGES auf Basis eigener Erhebungen und Zuordnungen

Anmerkung: n = 1.003; ein Projekt kann mehreren Krankheiten und damit mehreren Zeitpunkten des Todes (Durchschnittsalter) zugeordnet sein.

4. Aktualisierung und Veröffentlichung der Daten

4.1 Möglichkeiten einer automatisierten Softwarelösung zur Datenaktualisierung

In Kapitel 2.3 wurde ausführlich dargestellt, wie die Forschungsprojekte identifiziert wurden. Diese Schilderungen machen deutlich, dass eine automatisierte Aktualisierung des Datenbestandes nicht möglich ist. Dem stehen drei wesentliche Hindernisse entgegen:

1. Die Datenbanken, in denen Forschungsprojekte dokumentiert werden, enthalten keinen Marker, anhand dessen Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen eindeutig identifiziert werden können. Daher musste ein umfassender Suchstring von vergleichsweise geringer Spezifität formuliert werden. Aus den mit Hilfe dieses Suchstrings identifizierten Projekten mussten anschließend die Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen händisch identifiziert werden.
2. Nicht alle Fördermaßnahmen sind in prinzipiell maschinenlesbarer Form erfasst. Nur bei den großen Förderern (BMBF, DFG) werden die Daten zu den Förderprojekten in Datenbanken erfasst. Forschungsprojekte, die etwa durch Stiftungen gefördert werden, müssen jeweils bei den einzelnen Stiftungen erhoben werden. Gleiches gilt auch für grundmittelfinanzierte Forschungsprojekte an den außeruniversitären Forschungseinrichtungen (AUF). Hier könnte nur insofern eine gewisse Routine bei der Aktualisierung etabliert werden, als dieselben Stiftungen bzw. AUF, die schon dieses Mal befragt wurden, im Rahmen einer Aktualisierung erneut angeschrieben würden. Damit würden aber ggf. erstmalig fördernde Organisationen bzw. forschende Einrichtungen nicht erfasst.
3. Neben dem Merkmal, ob sich ein Forschungsprojekt mit seltenen Erkrankungen beschäftigt, fehlen in den Datenbeständen der quantitativ bedeutsamsten Förderorganisationen BMBF, DFG und EU wesentliche vom Auftraggeber erwartete Informationen zu den Forschungsprojekten (z. B. zur Art der Forschung). Diese fehlenden Informationen konnten von IGES teilweise händisch ergänzt werden. Auch dieser Prozess lässt sich nicht automatisieren.

Um die o. g. Defizite in der Kodierung seltener Erkrankungen zu überwinden, erarbeitet das Deutsche Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMIDI) gegenwärtig in dem Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“ eine Systematik, mit der eine einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung seltener Erkrankungen anhand der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer ermöglicht werden soll.²⁷ Hiermit könnte perspektivisch eine wesentliche Voraus-

²⁷ http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/information_se.pdf

setzung für eine automatisierte Aktualisierung des Datenbestands geschaffen werden.

4.2 Vorschläge für einen öffentlichen Datenzugang

Die im Rahmen des Projekts entwickelte Datenbank ist technisch für einen öffentlichen Datenzugang geeignet:

- ◆ Die Datenbank ist so programmiert, dass der Zugang über einen Internetbrowser erfolgen kann.
- ◆ Der Zugriff auf die Datenbank kann durch die Abfrage eines Nutzernamens und eines Passwortes grundsätzlich gegen eine unberechtigte Nutzung geschützt werden.
- ◆ In der Datenbankarchitektur ist die Option zur Vergabe von unterschiedlichen Nutzungsrechten der Datenbank angelegt.

Die Nutzung der Daten im Rahmen eines öffentlichen Zugangs wird dadurch erschwert, dass die DFG sich nach eigenen Aussagen gegenüber den Fördermittelempfängern dazu verpflichtet hat, die – im GEPRIS-System öffentlich einsehbaren – Daten nicht für eine Verwendung in anderen Forschungs-Informationssystemen zur Verfügung zu stellen. Die Daten zu den Forschungsprojekten zu den seltenen Erkrankungen mussten daher händisch über das GEPRIS-Internet-Portal erfasst werden. Vor der Einrichtung eines öffentlichen Datenzugangs und einer Aktualisierung der Daten sollte daher in Abstimmung mit der DFG geprüft werden, ob es technische oder rechtliche Wege gibt, um die Daten der DFG umfassend nutzen zu können.

5. Anhang

A1 Liste der Förderer / Institutionen

A2 Suchwortliste

A1 Liste der Förderer / Institutionen

Tabelle 5: Liste der Forschungsförderer / Institutionen (im Jahr 2013) im Bereich seltene Erkrankungen, Stand: 7.7.2014

Förderorganisationen / Institutionen (mit erfassten Projekten in der Datenbank)
AbbVie
Actelion Pharmaceuticals
Aktion benni & co e. V./ Deutsche Duchenne Stiftung
Amgen
Antisense Pharma
Aplastische Anämie e.V.
Bayer
Biogen Idec
BMBF
Boehringer Ingelheim
Bristol-Myers Squibb
Bundesverband Glaukom Selbsthilfe e.V.
Bundesverband Neurofibromatose
Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.
Children's Tumor Foundation
Cytonet
Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V
Deutsche Kinderkrebsstiftung
Deutsche Kinderrheuma-Stiftung
Deutsche Krebshilfe
Deutsche Nierenstiftung
Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ)
DFG
Dietmar Hopp Stiftung
Dr. Werner Jackstädt-Stiftung
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V.

Förderorganisationen / Institutionen (mit erfassten Projekten in der Datenbank)

EU

European Leukodystrophy Association (ELA)

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

Forschungszentrum Jülich

GlaxoSmithKline

H.W. & J. Hector-Stiftung

Helmholtz Zentrum München

HSP Selbsthilfegruppe e.V.

ICA-Deutschland e.V.

Janssen

JARA-BRAIN

KfH-Stiftung Prävention

Kinderaugenkrebsstiftung

Kindness for Kids

Leibniz-Institut für Molekulare Pharmakologie

Lilly Deutschland

Mastozytose e.V.

Max-Planck-Institut für Experimentelle Medizin

Merck Serono

Michael J Fox Foundation

Morbus Osler Selbsthilfe e.V.

MPG

MSD SHARP & DOHME

Mukoviszidose e.V. und Mukoviszidose-Institut gGmbH (MI)

NCL-Stiftung

Niemann-Pick SHG e.V.

Novartis Pharma

Onyx

Pharmazeutische Industrie

Pro Retina-Stiftung

Förderorganisationen / Institutionen (mit erfassten Projekten in der Datenbank)

Prosensa Therapeutics

pulmonale hypertonie e.V.

Sanofi

Selbsthilfe Ichthyose e. V.

Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.

Symrise AG

Takeda Pharma

Thyssen-Stiftung

Tom Wahlig Stiftung

Von-Behring-Röntgen-Stiftung

Wilhelm Sander-Stiftung

Wolfgang Schulze Stiftung

Förderorganisationen (ohne Projekte in der Datenbank)

Bohne-Junius-Stiftung¹

Care-for-Rare Foundation

Deutsche Stiftung Sklerodermie

Dr. Robert Leven und Dr. Maria Leven³

Else-Kröner-Fresenius-Stiftung

FAUN-Stiftung

Frauke Weiskam + Christel Ruranski⁴

Freundeskreis der Kinderklinik Eppendorf

Heimer Stiftung

Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.²

José Carreras Leukämie-Stiftung

Kinderherzstiftung

Tuberöse Sklerose Deutschland

Quelle: IGES

Anmerkung: ¹alle Fördermittel werden an die Deutsche Kinderkrebsstiftung weitergeleitet; ²Fonds bei der Staatsoberkasse Bayern NUR für die Erforschung der Hypophosphatasie, aus dem sich die Wissenschaftler bei Bedarf selbst bedienen können; ³vergift Fördergelder an Mukoviszidose e.V.; ⁴Stiftungsmittel fließen im vollen Umfang an die Klinik für Innere Medizin an der Universität Köln.

A2 Suchwortliste

Tabelle 6: Liste der Stichwörter zur Suche in der GEPRIS-Datenbank

Stichwörter	
amyotroph*	Kartierung*
angeboren*	knock*
Array*	Kongenital*
atax*	Konsanguin*
atax*	Malformation*
autosomal*	mapping
CGH	Mausmodell*
Chromosom*	Mitochondr*
congenital	molecular
consanguineous	molekular
cytoenet*	Monogen*
DNA*	mouse model
Dysmorph*	murin*
Dystroph*	Mutation*
Entwicklungsstörung*	neurodegenerat*
epigenet*	Neurogenerat*
Erbanlage*	neuromusc*
erblich*	neuromusk*
Expression	neuropath*
Fehlbildung*	OMIM
funktionell*	Orphan*
fusion	pathogen*
Fusionsgen*	Phänotyp*
Fusionsprotein*	phenotyp*
Gendefekt	Polygen*
gene defect	polymorphism*
gene transfer	rare disease*
genetic	recessive

Stichwörter	
Genetik	recombin*
Genetisch*	rekombin*
Genkartierung*	Rezessiv*
Genom*	RNA
genotyp*	seltene Erkrankung*
Genprodukt*	sequencing
Gensuche*	Sequenzierung*
Gentherap*	Syndrom*
Gentransfer	-Syndrom*
hered*	syndrome
heritable	-syndrome
Hochdurchsatz*	x-linked
infantil*	Zytogenet*
inherited	
juvenil*	

Quelle: IGES

Anmerkung: *Damit werden auch die Begrifflichkeiten mit unterschiedlichen Wortenden gefunden.

Literaturverzeichnis

Aymé S, Hivert V (2011): Report on rare disease research, its determinants in Europe and the way forward, ISBN: 978-92-79-20766-2

Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2013): Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Handlungsfelder, Empfehlungen, Maßnahmenvorschläge. Online verfügbar: http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf (letzter Abruf am 2.7.2014).

Reinecke M, Rommel K, Schmidtke J (2011): Funding of rare disease research in Germany: a pilot study, in: Journal of Community Genetics. DOI 10.1007/s12687-011-0045-1.

Beauftragt vom



IGES Institut GmbH

Friedrichstraße 180

10117 Berlin

www.iges.com