

MinR'in Dr. Renate Loskill
Bundesministerium für Bildung und Forschung
Referat 615
Medizinische Forschung; Medizintechnik

11055 Berlin

München, 22. Januar 2024

Bedeutung der Förderung translationsorientierter Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen - Stellungnahme und Anfrage

Sehr geehrte Frau Dr. Loskill,

bereits 2020 hatten wir uns an Sie gewandt, um die Bedeutung der Förderung translationsorientierter Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen hervorzuheben. Vor dem Hintergrund der weiterhin offenen Entscheidung zur Weiterführung des Schwerpunkts möchten wir uns heute nochmals an Sie wenden.

Seit 2003 hat Ihr Ministerium 39 translationsorientierte Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen mit einem Gesamtvolumen von 165,5 Millionen Euro gefördert. Durch dieses Programm ist es gelungen, Register, longitudinale Patientenkohorten und Biobanken für verschiedenste seltene Erkrankungsgruppen aufzubauen, die diagnostischen Möglichkeiten entscheidend zu verbessern, neue Ansatzpunkte insbesondere auch für molekulare Therapien zu identifizieren und klinische Studien durchzuführen (s. Anlage 1).

Gerade im Bereich der seltenen Erkrankungen, die zu rund 80% genetisch bedingt sind, ist die in den Forschungsverbänden auf Spitzenniveau betriebene translationale Forschung entscheidend für die Entwicklung neuer Therapien für diese ansonsten häufig schwer und nicht selten tödlich verlaufenden Erkrankungen. Innovative Ansätze der individualisierten Medizin, wie sie in den Forschungsverbänden konzipiert werden, sind dabei wegweisend für den Erkenntnisgewinn auch bei häufiger auftretenden Erkrankungen. Die zunehmende Schwerpunktsetzung auf eine patientenorientierte Forschung innerhalb der geförderten Projekte bietet dabei ein hohes Potenzial, damit Patienten noch mehr als bisher von Forschung profitieren und sich informiert einbringen können.

Der hohe Vernetzungsgrad der Verbände in Klinik und Forschung an nahezu allen universitären Standorten unter Einbeziehung vieler weiterer Kliniken und Institute in Deutschland sowie international ist ein weiteres wichtiges Merkmal der Verbundforschung (s. Anlage 2). Dieser ermöglichte auch den Aufbau der hochprofessionell geführten und teilweise international aufgestellten Patientenregister, zu denen die verschiedenen Standorte beitragen und die eine wesentliche Voraussetzung für ein zügiges Aufsetzen klinischer Studien sind. Dies gilt es auch in der Zukunft zu sichern.

Daher verfolgen wir mit großer Sorge die derzeitige Diskussion um eine mögliche Beendigung der Förderung zugunsten des geplanten *Deutschen Zentrums für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ)*.

Wie die beigefügte Datenauswertung (s. Anlage 3) deutlich zeigt, ist die Mehrheit der in den Forschungsvorhaben eingeschlossenen Patientinnen und Patienten volljährig, mit einer zunehmenden Tendenz in Richtung Erwachsener. Diese Entwicklung ist nicht nur in den aktuell geförderten Forschungsvorhaben zu beobachten, sondern allgemeine Tendenz. Gründe hierfür liegen u.a. in der glücklicherweise längeren Lebenserwartung von Menschen mit seltenen Erkrankungen – was neben einer besseren Versorgung auch auf eine hochqualifizierte Forschung zurückzuführen ist. Diese große Patient:innengruppe wird vom Deutschen Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit jedoch nicht berücksichtigt.

Soweit bekannt, fokussieren sich die am DZKJ beteiligten Kliniken zudem auf bestimmte medizinische Schwerpunkte. Das BMBF-Förderprogramm dagegen hat es ermöglicht, einen weiten thematischen Bogen zu spannen, der auf krankheitsspezifischer Expertise und wissenschaftlicher Exzellenz sowie breiter Vernetzung gründet.

Vor diesem Hintergrund möchten wir folgende Fragen an Sie richten:

1. Ist es geplant, translationsorientierte Verbundvorhaben auch über 2026 hinaus zu fördern und welche finanziellen Mittel wird das BMBF hierfür bereitstellen?
2. Wie wird das BMBF ab 2026 Forschung für Erwachsene mit seltenen Erkrankungen fördern?
3. Welche seltenen Erkrankungen werden durch das DZKJ konkret abgedeckt?

Das Förderprogramm war und ist wissenschaftlich überaus erfolgreich, in der Forschungslandschaft nachhaltig verankert und hat einen national und international sehr hohen Stellenwert. Damit leistet es einen wichtigen Beitrag zum Forschungsstandort Deutschland. Eine Weiterförderung im Sinne der Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen wird auch von diesen nachdrücklich befürwortet. Daher möchten wir hiermit um Weiterführung dieses herausragenden Förderprogramms bitten.

Für eine Stellungnahme wären wir Ihnen sehr dankbar und verbleiben

mit freundlichen Grüßen

*Für die Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen
(„Research for Rare“)*

Für die ACHSE e.V.



Prof. Dr. Rebecca Schüle
Universitätsklinikum Heidelberg
Sprecherin



Prof. Dr. Thomas Klopstock
LMU Klinikum München
Stellv. Sprecher



Dr. Christine Mundlos
Stellv. Geschäftsführerin

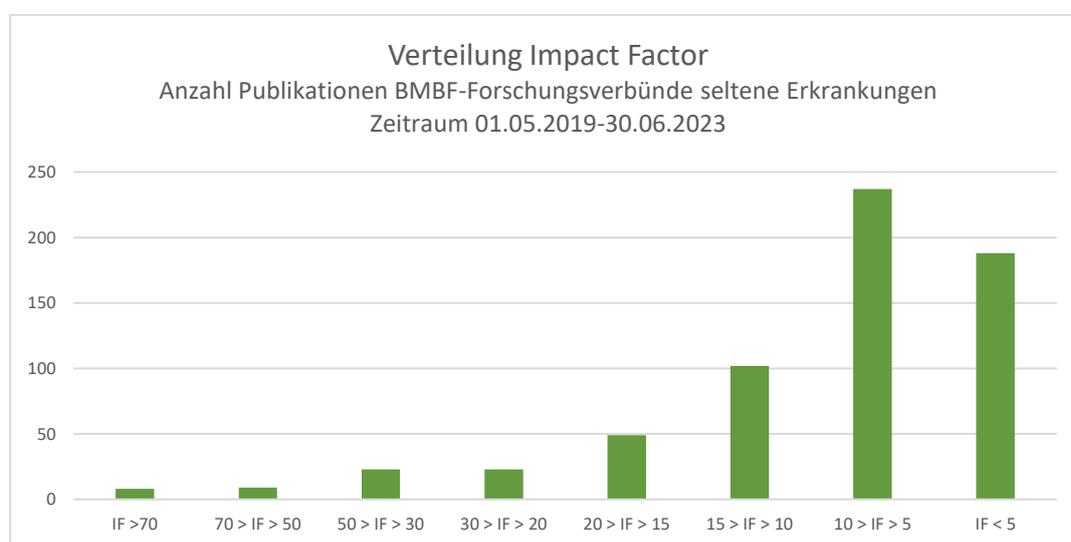


Anlage

Anlage 1: Wissenschaftlicher Output der BMBF-geförderten Forschungsverbände für seltene Erkrankungen im Zeitraum 01.05.2019 - 30.06.2023

Basierend auf der Publikationsleistung von 11 Forschungsverbänden in der Förderperiode 2019-2023 (inkl. Verlängerungen bis 30.06.2023) lässt sich exemplarisch der **enorme wissenschaftliche Output** aufzeigen, der mit Unterstützung des BMBF-Förderprogramms generiert wird. Die sehr hohe Anzahl und die herausragende Qualität der Veröffentlichungen aus den Verbundprojekten mit einem breiten Themenspektrum lässt sich anhand einer Auswertung für den genannten Zeitraum darstellen:

- insgesamt **650 Publikationen**
- basierend auf den Publikationen (n=639), die in Fachzeitschriften mit Journal Impact Factor (IF) erschienen sind: **durchschnittlicher IF von 11,24** und **kumulierter IF von 7.183,17**
- 112 Publikationen (18%) mit einem hervorragenden IF von über 15
- Veröffentlichungen in weit über **200 verschiedenen Fachjournals**



Impact Factor - Bereich	Anzahl Publikationen
IF > 70	8 (1,25 %)
70 > IF > 50	9 (1,41 %)
50 > IF > 30	23 (3,60 %)
30 > IF > 20	23 (3,60 %)
20 > IF > 15	49 (7,67 %)
15 > IF > 10	102 (15,96 %)
10 > IF > 5	237 (37,09 %)
IF < 5	188 (29,42 %)
Gesamtanzahl (Publ. mit IF)	639
Durchschnittlicher IF	11,24
Kumulierter IF	7183

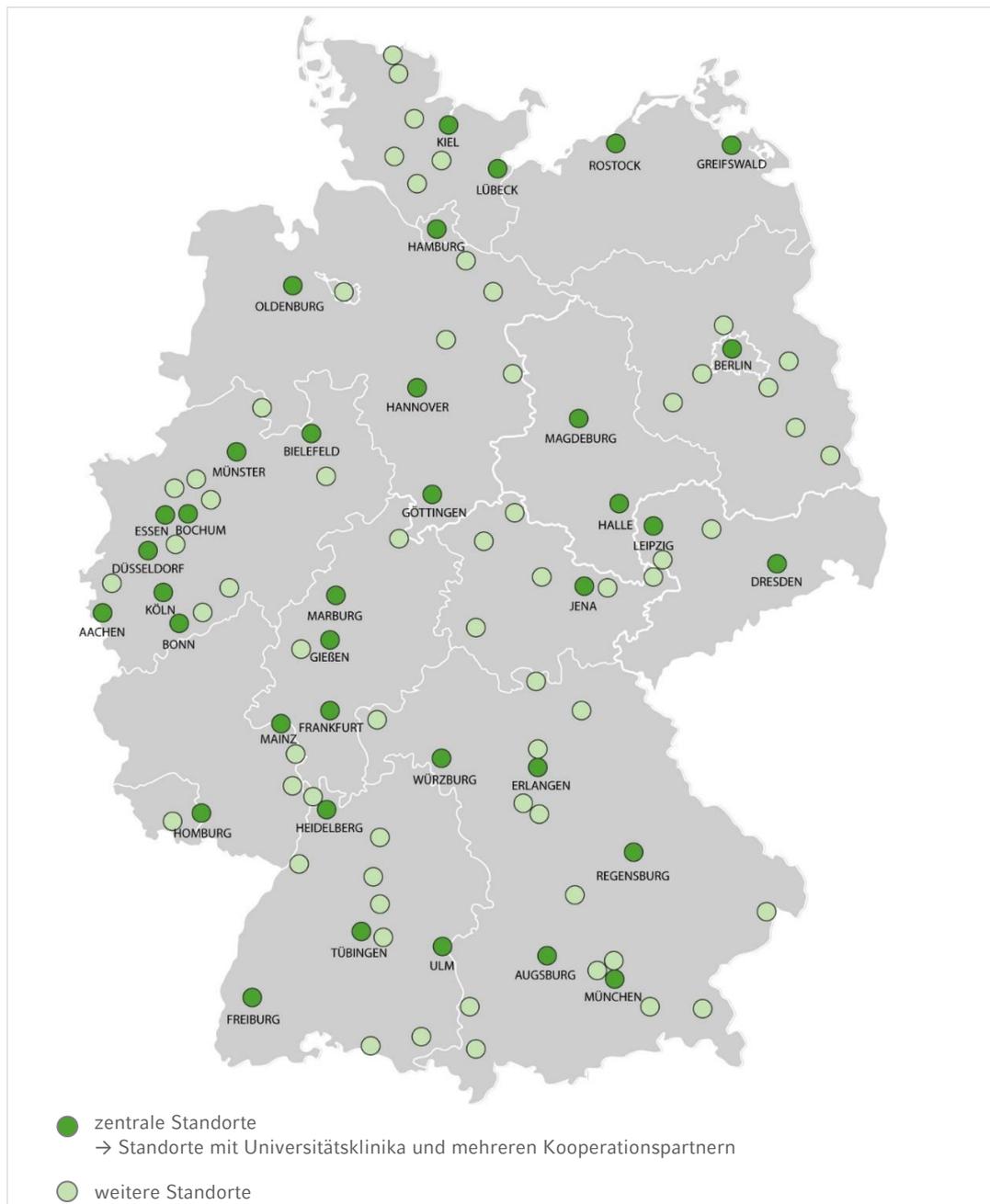
Hinweise zur Datenbasis

- Berücksichtigt wurden Publikationen mit Ausweisung der BMBF-Förderung im Funding-Text. Publikationen ohne Hinweis auf eine Förderung wurden nur bei expliziter Zuordnung durch die Verbundkoordinator:innen aufgenommen
- Die Veröffentlichungen umfassen hauptsächlich Publikationen zu den Kernthemen der Verbände, vereinzelt auch zu angrenzenden Forschungsthemen
- Die Publikationen wurden mehrheitlich in der Web of Science-Datenbank recherchiert
- Die Angabe des Impact Factor (IF) bezieht sich auf den Journal Impact Factor von Clarivate Analytics

Anlage 2: Vernetzung der BMBF-Forschungsverbände für seltene Erkrankungen

1. Nationale Kooperationspartner

In der Übersichtskarte dargestellt sind die Standorte der Kliniken und Facharztpraxen (Erwachsenenmedizin und Pädiatrie) sowie Forschungseinrichtungen, mit denen eine Zusammenarbeit im Rahmen eines Forschungsverbunds besteht. Die Karte basiert auf den Angaben der aktuell geförderten Forschungsverbände sowie einem Alumnus der Förderperiode 2019-2023.



Die nahezu flächendeckende Vernetzung in Zahlen:

293 Kooperationspartner an 97 Standorten in Deutschland, davon

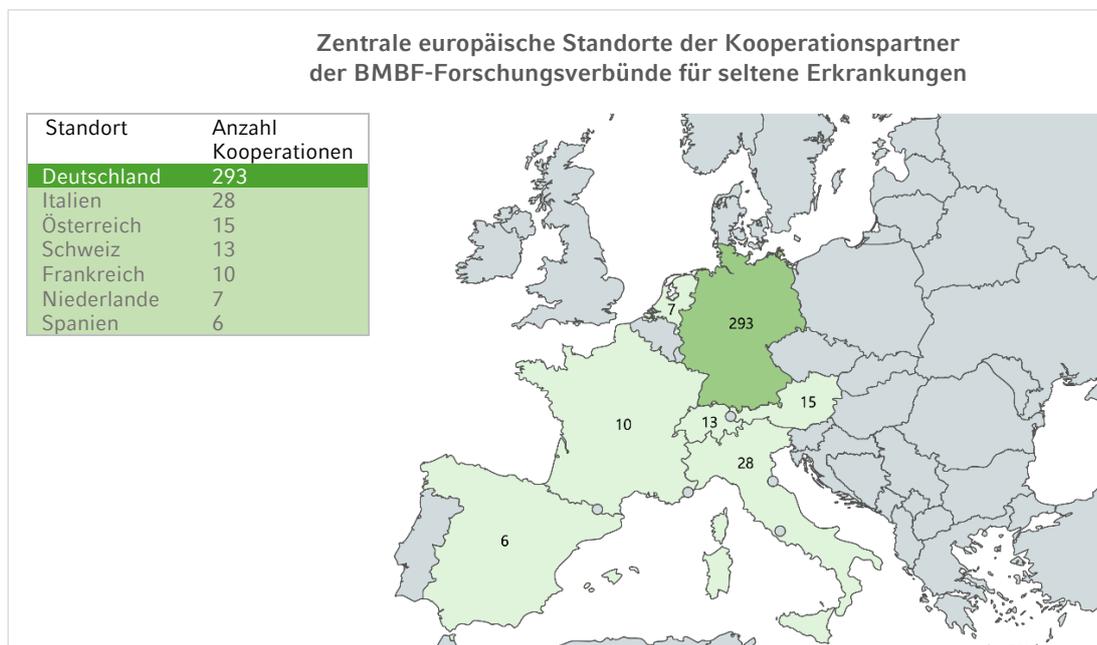
- 159 (54%) Kooperationen im Bereich der Erwachsenenmedizin
- 115 (39%) Kooperationen im Bereich der Pädiatrie
- 19 (7%) reine Forschungsk Kooperationen

2. Internationale Kooperationspartner

Die weitreichende internationale Vernetzung, über die Kooperationslandschaft in Deutschland hinaus, basiert auf **131 internationalen Kooperationen**, davon

- **99 (76%) in Europa**
- 21 (16%) in den USA
- 11 (8 %) weitere

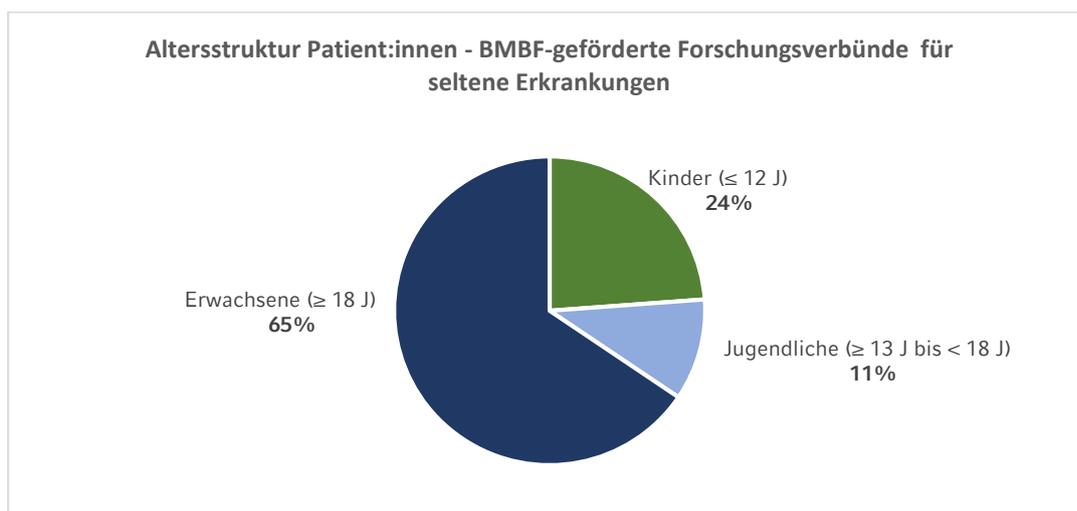
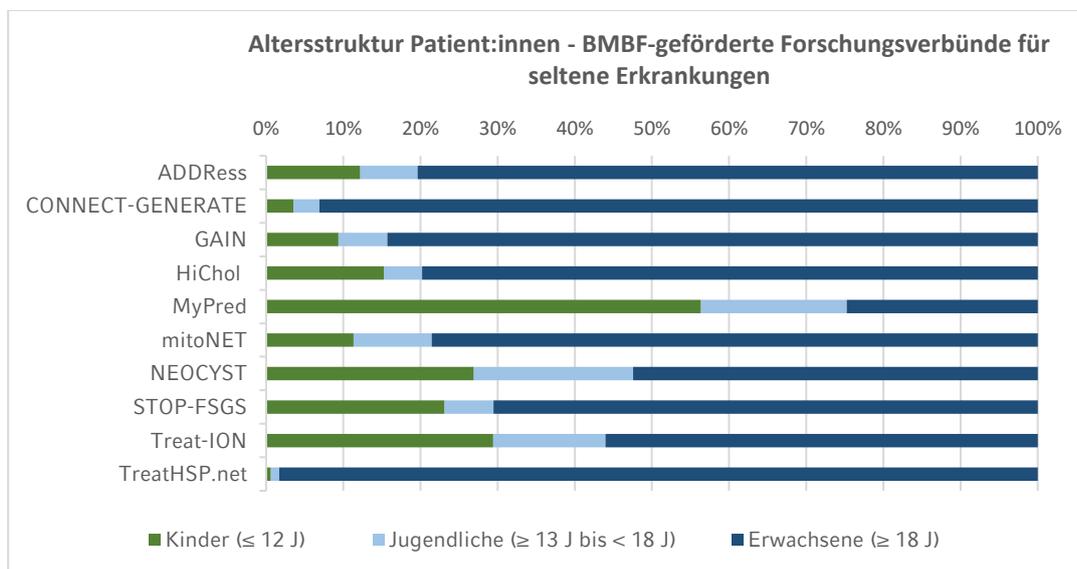
Innerhalb Europas sind die Schwerpunktländer Italien, Österreich und die Schweiz. Aber auch Frankreich, die Niederlande und Spanien sind wichtige Standorte. Darüber hinaus sind weitere wichtige Partnerschaften mit verschiedenen europäischen und internationalen Netzwerken und Konsortien zu nennen, unter anderem die Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN).



Anlage 3: Altersstruktur der Patient:innen der BMBF-geförderten Forschungsverbände für seltene Erkrankungen

Ausgehend von aktuellen Angaben aus insgesamt 14.540 Registereinträgen der aktuell geförderten Forschungsverbände sowie einem Alumnus der Förderperiode 2019-2023 zeigt sich:

- alle Altersgruppen sind Zielgruppe der Forschungsverbände
- ein deutlicher **Schwerpunkt liegt bei den Erwachsenen (≥ 18 J)**
- bei einzelnen Forschungsverbänden ist der Anteil an Erwachsenen > 90%
- für alle Verbände zusammen ergeben sich Anteile von **65% für Erwachsene**, 11% für Jugendliche und 24% für Kinder.
- demnach haben **Patient:innen ≥ 13 Jahre einen Anteil von 76%** (Erwachsene sowie Jugendliche, die innerhalb weniger Jahre zur Gruppe der Erwachsenen zählen werden)



Datengrundlage: Absolute Zahlen aus den Patientenregistern (insgesamt 14.540 Registereinträge) von den aktuell geförderten Forschungsverbänden sowie einem Alumnus der Förderperiode 2019-2023, Stand Dezember 2023