

Vier Millionen Betroffene: Präzise Diagnostik schneller in die Versorgung bringen

27.2.2026 - | Bundesministerium für Gesundheit

Anlässlich des 19. Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2026 rückt das Bundesgesundheitsministerium eine bessere Versorgung von Betroffenen in den Fokus. Dabei zeigen sich in der versorgungsnahen Forschung erste Erfolge für präzise Diagnostik und individuelle Therapien.

Rund vier Millionen Menschen in Deutschland sind von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Viele davon sind Kinder und Jugendliche, die häufig nicht nur lange auf eine richtige Diagnose warten, sondern auch sehr begrenzte Therapiemöglichkeiten haben. Mit der Förderung des Modellvorhabens Genomsequenzierung und der bundesweiten Etablierung von Behandlungszentren wollen wir notwendige Innovationen für Betroffene noch schneller zur Verfügung stellen.

Bundesgesundheitsministerin Nina Warken

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Dabei verlaufen Seltene Erkrankungen oftmals chronisch, betreffen mehrere Organe und sind für die Betroffenen nicht selten lebensbedrohlich.

Gemeinsam mit dem Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt engagiert sich das Bundesgesundheitsministerium seit 2010 mit mehr als 25 Partnerorganisationen im **Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)**. So wurden bundesweit bereits mehr als 30 Zentren für Seltene Erkrankungen an Universitätskliniken etabliert, Zertifizierungsverfahren standardisiert und die Nutzung internationaler ORPHAcodes zur einheitlichen Klassifizierung Seltener Erkrankungen auf den Weg gebracht.

Bund fördert versorgungsnahe Forschung

Mit dem beim Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte angesiedelten **Modellvorhaben Genomsequenzierung** fördert das Bundesgesundheitsministerium die Untersuchung von Patienten auf genetische Veränderungen. Die Ergebnisse sollen frühzeitige, präzise Diagnosen und personalisierte Therapien ermöglichen. Mit Einwilligung der Betroffenen können die erhobenen Daten zudem **für Forschungszwecke** genutzt werden.

Nach Berichten der teilnehmenden klinischen Zentren im März 2025 führte die umfassende Diagnostik bei etwa jedem zweiten Kind – in einzelnen Zentren sogar bei drei von vier Kindern – zu einer Therapieanpassung mit **deutlicher Verbesserung des Gesundheitszustands**. Bis Ende 2025 profitierten rund 5.000 Patienten von dieser Versorgungsform. Das Modellvorhaben wird wissenschaftlich begleitet; bei positiver Evaluation ist eine **Überführung in die Regelversorgung** vorgesehen.

Mit dem Ziel, die europäische Wissensvernetzung zu stärken und internationale Erfahrungen in der Patientenversorgung für nationale Universitätskliniken nutzbar zu machen, beteiligt sich das Bundesgesundheitsministerium gemeinsam mit dem Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte zudem am **Projekt JARDIN („Joint Action on Rare Diseases“)** der Europäischen Union.

<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/ministerium/meldungen/tag-der-seltenen-erkrankungen-2026>