

Seltene Erkrankungen – 9. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen in Graz

Wien, 24.9.2018 – Am 21. und 22.9.2018 fand an der MedUni Graz der 9. Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen statt. Rund 150 Teilnehmer – Mediziner, Wissenschaftler, Vertreter aus Ministerien, Regulierungsbehörden und der Pharmaindustrie sowie Patientenorganisationen – nützten die hochkarätig besetzte Veranstaltung zum fachlichen Austausch und zur Vernetzung. Im Zentrum der Diskussion stand die vielfältigen Herausforderungen bei Diagnostik und Therapie.

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Millionen, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Betroffenen aus. Dazu kommt, dass rund 7.000 Erkrankungen als selten anerkannt sind. Die „Seltenen“ sind also gar nicht selten. Für die wenigsten dieser Erkrankungen existieren Medikamente oder Therapien, im Durchschnitt dauert es drei Jahre bis Patienten eine gesicherte Diagnose erhalten. Das alleine zeigt den großen Handlungsbedarf auf, der hier besteht. Der Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen ist eine wesentliche Austauschplattform für Experten aus den verschiedenen Fachgebieten und ermöglicht die interdisziplinäre Erarbeitung von Lösungsansätzen.

Diagnosen und Therapien gelingen nur interdisziplinär

Der erste Schwerpunkt des Kongresses lag auf dem Thema *Seltene Erkrankungen erkennen*. In acht Vorträgen wurde der State-of-the Art bei verschiedenen Krankheitsbildern dargestellt und auf die besonderen Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen eingegangen. Im nächsten Block *Seltene Erkrankungen diagnostizieren* wurden die modernen Methoden der genetischen Diagnostik vorgestellt. Prof. Michael Speicher vom Institut für Humangenetik der MedUni Graz wies darauf hin, dass auch die neuesten Technologien, wie Next Generation Sequencing, die interdisziplinäre Zusammenarbeit in der Diagnostik nicht ersetzen können: „Bei der Fülle an Informationen, die uns heute zur Verfügung steht, müssen wir eng zusammenarbeiten, um die Aufgaben zu meistern.“

Seltene Erkrankungen therapieren war das Motto des nächsten Blocks. In fünf Präsentationen wurden neue Therapieoptionen bei verschiedenen seltenen Erkrankungen Krankheitsbildern dargestellt. Dr. Wolfgang Schnitzel, Geschäftsführer Shire Austria und Leiter des Arbeitskreises seltene Erkrankungen bei der Pharmig, zeigte die verschiedenen Risiken und Herausforderungen auf, die sich der pharmazeutischen Industrie bei der Medikamentenentwicklung stellen.

Für einen bis auf den letzten Platz besetzten Vortragssaal sorgte am Abend des ersten Kongresstages Prof. Jürgen Schäfer, Leiter des Zentrum für unerkannte Krankheiten am Universitätsklinikum von Marburg. Der Arzt ist unter dem Synonym Dr. House bekannt geworden, weil er im Laufe seiner Karriere in detektivische Detailarbeit hunderte von bis dahin unerkannte Krankheiten und diagnostizieren konnte. Er meinte: „Einen Herzinfarkt diagnostiziert ja bereits der Pförtner, für komplexere Aufgabenstellungen braucht es Zeit, Liebe zum Detail und das richtige Team.“ Er gab im Zuge seines mitreißenden Vortrags vor allem den anwenden Medizinstudenten und Jungärzten die Botschaft mit, im Zuge der Diagnosefindung den sogenannten Experten zu misstrauen, mit allen Sinnen zu beobachten, auch die nicht vordergründig sichtbaren Fakten ernst zu nehmen und auf diesem Weg auch schwierige Fälle einer Diagnose und vielleicht sogar einer Therapie zuzuführen.

Pro Rare Austria – die laute Stimme der Seltenen

Der zweite Kongresstag stand ganz im Zeichen des Themas Leben mit seltenen Erkrankungen. Und bot vor allem Pro Rare Austria, dem österreichweit agierenden Dachverband für seltene Erkrankungen, wichtige Themen in die Diskussion einzubringen. Zunächst wurde von Dr. Jama Nateqi mit Symptoma eine innovative und vielfach preisgekrönte Symptomdatenbank vorgestellt, die es Patienten und Ärzten erleichtern soll, auf Basis von Beschwerden und Krankheitsanzeichen rasch zu Hinweise zu möglichen Krankheitsbildern zu erhalten und so den Weg zur Diagnose zu beschleunigen. Dr. Nateqi: „Jeder Patient verdient die richtige Diagnose und Behandlung. Jedes Jahr könnten 1,5 Millionen Menschen mit der richtigen Diagnose gerettet werden. Dafür setzt sich Symptoma.com, eine Suchmaschine für Krankheiten, seit über 11 Jahren ein.“

Mag. Dominique Sturz gewährte als Mutter einer mittlerweile jungen Erwachsenen mit dem Usher Syndrom einen berührenden Einblick in das Leben mit dieser Erkrankung und referierte über interdisziplinäre Ansätze zur Frühdiagnostik. Ihre primäre Motivation in ihrer Arbeit in der Selbsthilfe war und ist, es Familien heute leichter zu machen, als sie es noch vor wenigen Jahren hatte. Mag. Sturz: „Diagnostik bei Usher Syndrom muss nicht neu erfunden werden, es ist lediglich der nach internationalem Vorbild definierte Prozess umzusetzen: Nach Feststellen einer Hörstörung durch flächendeckendes Hörscreening ermöglicht die molekulargenetische Abklärung eine gesicherte Diagnose, wenn gewünscht, bereits im ersten Lebensjahr. Sobald diese vorliegt, kann zielgerichtet gehandelt werden.“

Auch Dr. Bernd Monai, Vater von zwei Mädchen mit Glykogenose 1b, erzählte von den Sorgen des Alltags: Seine beiden Töchter würden ins Koma fallen bzw. wären in einer lebensbedrohlichen Situation, wenn sie nicht rechtzeitig ein entsprechendes Glykosepräparat verabreicht bekommen. Diese besondere Ausgangssituation hat ihn dazu bewogen eine eigens Notfallinformationssystem zu entwickeln. Das neue Notfallarmband bzw. Notfallinformationssystem wird Menschen im Notfall helfen, ihre krankheitsrelevanten Daten sofort an den Sanitäter bzw. Notarzt weiterzugeben. Dieses FFG-finanzierte Projekt schon soll bald in den finalen Test und dann in den Echtbetrieb gehen.

Abschließend ging Mag. Paul Just, Politikwissenschaftler und Forscher der „Bioethics Research Group“ am Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases in Wien, auf die ethischen Aspekte neuer Diagnoseverfahren im Kontext von seltenen Erkrankungen ein. Hier hätte man es mit „einer Vielzahl von medizinischen Technologien“ wie z.B. das flächendeckende Neugeborenen-Screening, die Präimplantationsdiagnostik, verschiedenen Verfahren der Pränataldiagnostik oder verschiedenen Möglichkeiten der Next Generation Sequencing Technologien zu tun. Diese würden „einen interessanten und komplexen Mix aus alten und neuen Verfahren mit ganz unterschiedlichen ethischen Fragenkomplexen“ darstellen, wie Mag. Just in seinem Impulsvortrag argumentierte. Mit einem Fokus auf die österreichische Geschichte konnte der junge Forscher zeigen, dass diese Verfahren immer sowohl medizinische als auch ethische und gesellschaftliche Fragen aufwerfen und so Wissenschaft mit Gesellschaft und vice versa, Gesellschaft mit Wissenschaft, gedacht werden müssen.

Schließlich konnte man erleben, dass der zweitägige Kongress für seltene Erkrankungen in Graz diesem Anspruch nach Interdisziplinarität durch die vielfältigen und unterschiedlichen Beiträge auch gerecht werden konnte.

Es bleibt noch viel zu tun

Insgesamt drei Podiumsdiskussionen – zu den Themen *Diagnose, Therapien* und *Langzeitstrategien für seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem* – gaben Experten und Zuhörer im Saal die Möglichkeit, die präsentierten Inhalte und die aufgeworfenen Fragen – zum Teil auch sehr emotional und kontroversiell – zu diskutieren. Aus Sicht von Pro Rare Austria wurden in den verschiedenen Debatten wesentliche Fragestellungen angesprochen, allerdings bleiben nach wie vor viele Fragen ungeklärt und Probleme ungelöst.

Erfreulich ist generell die Entwicklung bei den sogenannten Expertisezentren: Für das Jahresende 2018 wurden 7 vollständig designierte und 36 assoziierte Expertisezentren in Aussicht gestellt. Österreich ist damit bezüglich der Entwicklung der European Reference Networks (ERNs) nicht mehr ein weißer Fleck auf der Landkarte. Was nach wie vor abgeht, sind definierte Pfade auf dem Weg zur Diagnose. Hier müssen in absehbarer Zeit neue, effizientere Mechanismen (Online-Hilfe, Lotsen, Clusterbildung bei Expertisezentren etc.) entwickelt werden, um das Diagnosedilemma zu minimieren. Generell wurde unterstrichen, dass der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) fortgeschrieben werden muss und – vor allem – dass dem Plan auch weiterhin konkrete Umsetzungsschritte folgen müssen. Bis dato sind noch bei weitem nicht alle Maßnahmen des NAP.se begonnen oder umgesetzt worden. Vor allem soll es auch eine mittelfristige Jobgarantie für die Mitarbeiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen geben, damit dieses wichtige Vorhaben Realität wird – zum Nutzen von immerhin 400.000 Menschen in Österreich.

Infobox:

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen...

- wurde Ende 2011 gegründet
- arbeitet österreichweit
- hat derzeit 63 Mitglieder und vertritt 400.000 Patienten
- organisiert einmal jährlich den Tag der seltenen Erkrankungen (29. Februar)
- veranstaltet jährlich mit einer Medizin Uni den österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen
- ist Mitglied von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen
- hat im Mai 2018 die ECRD in Wien mit fast 1000 Teilnehmern aus aller Welt mitorganisiert