

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Jahresbericht 2019



Juvenile chronische Arthritis ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Lymphangioliomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Crohn ... Morbus Sjögren ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Morbus Waldenström
Kälteagglutinin Syndrom ... Morbus Crohn ... Ehlers-Danlos Syndrom
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Morbus Alzheimer ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Crohn ... Lupus erythematoses
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Alpers-Syndrom
Chorea Huntington ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Narkolepsie
Metachromatische Leukodystrophie ... Morbus Crohn ... Duchenne ... Zystinurie
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Morbus Crohn ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
Wegener-Granulomatose ... Morbus Crohn ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom
Polycythämia vera ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Friedreich-Ataxie
Myotone Dystrophie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Joppel-Lindau-Syndrom
Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Dystonie
Morbus Pompe ... Morbus Crohn ... Niemann-Pick-Krankheit ... Morbus Crohn ... Teleangiectatica
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Morbus Crohn ... Schwanger-Krankheit
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom ... Morbus Crohn ... Ellison-Syndrom
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Thalassämie ... Tay-Sachs-Krankheit ... CADASIL ... Morbus Sandhoff ... Progerie
Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom

Jahresbericht 2019

Pro Rare Austria

Impressum

Herausgeber

Pro Rare Austria
Allianz für seltene Erkrankungen
Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien
www.prorare-austria.org

Für den Inhalt verantwortlich
Pro Rare Austria

Layout & Satz
DI (FH) Chiara Alltag

Inhalt

<i>Vorwort.....</i>	<i>07</i>
<i>Neue Mitglieder 2019.....</i>	<i>09</i>
<i>Pro Rare Papers</i>	<i>13</i>
<i>Kontakt Daten</i>	<i>89</i>
<i>Danksagung</i>	<i>94</i>

”

**Seltene Erkrankungen
sind selten,
aber Patienten
mit seltenen Erkrankungen
sind zahlreich.**

“

Vorwort

Voller Stolz blickt Pro Rare Austria auf ein erfolgreiches Jahr 2019 zurück. Es ist uns wiederum gelungen durch professionelles und engagiertes Tun zu einer wichtigen und anerkannten Stimme für die mehr als 400.000 Betroffenen einer seltenen Erkrankung in Österreich zu werden.

Der ehrenamtlich agierende Vorstand, hervorragend unterstützt durch die Mitarbeiterinnen, nahm an unzähligen Veranstaltungen, Workshops, Konferenzen und Meetings teil, um Awareness zu schaffen oder Wissen zu generieren, welches unseren nunmehr 78 Mitgliedern zugutekommt.

Zwei der Veranstaltungen möchte ich hervorheben: Zum einen den Tag der seltenen Erkrankungen, der in bewährter Form am 2. März 2019 mit über 350 Besuchern im MuseumsQuartier stattfand und für den wir Nationalratspräsident Mag. Wolfgang Sobotka gewinnen konnten, den Ehrenschatz zu übernehmen. Er war persönlich anwesend, sowie auch die damals amtierende Gesundheitsministerin Mag. Beate Hartinger-Klein. Über diese Wertschätzung unserer Arbeit haben wir uns sehr gefreut.

Zum anderen möchte ich den österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen im November 2019 in Salzburg erwähnen, der in Zusammenarbeit mit dem Forum Seltene Krankheiten und der Plattform Politische Kindermedizin organisiert wurde. Auch diese Veranstaltung war äußerst erfolgreich, vereinte sie doch eine große Anzahl aller für den Bereich der seltenen Erkrankungen wichtigen Stakeholder.

Ein weiteres Highlight des Jahres war der erfolgreiche Abschluss unseres, im Rahmen der „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ geförderten, Projekts „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen“. Die sogenannten „Pro Rare Papers“, die in herausragender Weise das Spektrum unserer Arbeit dokumentieren, sind Grundlage für den diesjährigen Jahresbericht.

Über allem steht der Gedanke: Gemeinsam mehr Erreichen – für ein gutes Leben in der Mitte der Gesellschaft. Diesem Gedanken fühlen wir uns verpflichtet und bedanken uns an dieser Stelle im Namen der betroffenen PatientenInnen bei allen, die uns hierbei unterstützen.



Ulrike Holzer
Stellv. Obfrau Pro Rare Austria



Mitglieder

Neue Mitglieder stellen sich vor 10



Neue Mitglieder

Nachfolgend stellen wir neue Mitglieder vor. Mit Stand 1.5.2020 hat Pro Rare Austria 77 Mitglieder. Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu unseren Mitgliedern siehe Seite 90.

Leben mit Amyloidose, Amyloidosis Austria

Erkrankung: hATTR, ATTR wt, AL-Amyloidose

Ziele und Vereinsaktivitäten

Leben mit Amyloidose, Amyloidosis Austria ist eine Initiative in Form eines Vereines, der für Patientinnen/Patienten mit dieser seltenen Krankheitsgruppe und deren Angehörige gegründet wurde.

Unsere wichtigsten Ziele sind:

1. Bekanntmachen der Symptome zur Früherkennung der Krankheit (derzeit dauert es im Durchschnitt 7 Jahre von den ersten Symptomen bis zur Diagnose)
2. Informationen über die Formen der Krankheit und ihre Behandlungsmöglichkeiten sowie die besten medizinischen Expertise-Zentren an die Betroffenen weitergeben
3. Die Kommunikation zwischen den Patienten und deren Angehörigen fördern
4. Die Interessen der Patienten in der Öffentlichkeit und gegenüber den Gesundheitsinstitutionen und Versicherungsgesellschaften zu vertreten
5. Kooperation mit Ärztinnen/Ärzten und der Pharmaindustrie zur weiteren Entwicklung von Therapien
6. Kooperationen mit verwandten Organisationen im In- und Ausland

Kontaktperson: Ulrike Köhler
 T +43 664 2080872
 E info@amyloidosis-austria.at
 I www.amyloidosis-austria.at



Arbeitsgemeinschaft der Selbsthilfvereine der Nierenkranken Österreichs – ARGE Niere Österreich (ANÖ)

Erkrankung: Erkrankungen der Nieren

Ziele und Vereinsaktivitäten

Die ANÖ ist der gemeinnützige Dachverband der selbstständigen Nieren-Bundesländervereine in Österreich und Südtirol. So ist die ANÖ Stimme aller ihrer PatientInnen und Angehörigen auf Bundesebene und in der EU. Die direkte Betreuung der Betroffenen, deren Angehörigen und Interessierten erfolgt durch die Vereine in den Bundesländern. Gesammelt, ausgetauscht und erarbeitet werden die Anliegen, Themen und Projekte bei den ANÖ Tagungen.

Die Ziele der ANÖ sind daher

1. die Betreuung, Unterstützung und Koordination ihrer Nierenvereine vor Ort
2. die Vertretung der Nierenkranken in den Bundes- und EU-Organisationen
3. Entwicklung und Durchführung von Projekten
4. der Austausch im Netzwerk Niere Deutschland, Schweiz und Südtirol
5. die gute Abstimmung, Verbindung und Zusammenarbeit mit der Ärzteschaft und den Pflegekräften
6. die Förderung der Selbsthilfe

Kontaktperson: Rudolf Brettbacher
 T +43 664 4812790
 E vorstand@argeniere.at
 I www.argeniere.at



FHchol Austria – Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder verwandten genetisch bedingten Stoffwechselstörungen

Erkrankung: Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation E78.0, Familiäres Chylomikronämie Syndrom E78.3, Seltene Dyslipidämien

Ziele und Vereinsaktivitäten

FHchol Austria ist eine parteipolitisch und religiös neutrale Selbsthilfeorganisation von PatientInnen mit Familiärer Hypercholesterinämie oder verwandten genetisch bedingten Stoffwechselstörungen und/oder deren Angehörigen mit dem Ziel, die gemeinsamen Interessen ihrer Mitglieder zu wahren und ihnen beim Umgang mit ihrer Krankheit zu helfen.

Diese sind (kurzgefasst):

1. Erfahrungsaustausch
2. Zusammenarbeit mit ÄrztInnen, medizinischem Personal, ähnlichen Vereinigungen, Organisationen des Sozial- und Gesundheitswesens u.a.
3. Interessensvertretung
4. Förderung von wissenschaftlichen Arbeiten
5. Enge Zusammenarbeit mit dem wissenschaftlichen Beirat
6. Ausrichtung und Mitarbeit an wissenschaftlichen Tagungen im In- und Ausland
7. Öffentlichkeitsarbeit und Bewusstseinsbildung

Kontaktperson: Mag. Anna Andrea Böhm (Obfrau)
 T +43(0)677 6307 4664
 E info@fhchol.at
 W www.fhchol.at





Unsere Vision:
**Für ein gutes Leben in der
Mitte der Gesellschaft**

Unsere Mission:
**Pro Rare Austria gibt Menschen
mit unterschiedlichen seltenen
Erkrankungen und deren
Angehörigen eine gemeinsame,
laute Stimme.**



Pro Rare Papers

	Vorwort.....	14
# 1	Diagnosefindung bei seltenen Erkrankungen.....	16
# 2	Anlaufstellen für Betroffene mit seltenen und undiagnostizierten Erkrankungen in Österreich.....	18
# 3	Patientenlenkung bei seltenen Erkrankungen: Rahmenbedingungen.....	22
# 4	Patientenlenkung bei seltenen Erkrankungen: eine Umfeldanalyse.....	28
# 5	Patientenlenkung bei seltenen Erkrankungen: Best Practice.....	34
# 6	Dokumentenmanagement bei seltenen Erkrankungen.....	44
# 7	Register und Biobanken für seltene Erkrankungen.....	48
# 8	Therapieentwicklung bei seltenen Erkrankungen.....	52
# 9	Problemlagen bei der Kostenerstattung für Arzneimittel, Therapien und Rehabilitation für seltene Erkrankungen ...	54
# 10	Heilbehelfe und Hilfsmittel für seltene Erkrankungen.....	58
# 11	Herausforderungen im Alltag für Menschen mit seltenen Erkrankungen.....	60
# 12	Soziale Absicherung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.....	62
# 13	Psychosoziale Herausforderungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen.....	66
# 14	Pro Rare Austria: Die gemeinsame Stimme der seltenen Erkrankungen.....	68
# 15	Strukturen und strukturelle Problemlagen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen.....	70
# 16	Anerkennung und Förderung der bundesweit tätigen Selbsthilfe: Neue Strukturen entstehen.....	74
# 17	Anerkennung und Förderung der bundesweit tätigen Selbsthilfe: Das Konzept.....	78
	Literaturverzeichnis.....	84
	Abbildungsverzeichnis.....	87

In Abwandlung des Sprichwortes von Matthias Claudius „Wenn jemand eine Reise tut, so kann er was erzählen“, könnte man an den Anfang dieser Publikation den Satz stellen: „Wenn einer ein Projekt macht, so kann er was berichten.“ Und wir haben nach Abschluss dieses Projekts eine Menge zu berichten.

Im Zuge des aus den Mitteln gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag geförderten Projekts ProNAP sind eine Fülle von Erkenntnissen und Einsichten im weiten Themenfeld der seltenen Erkrankungen entstanden. ProNAP wurde mit dem Ziel aufgesetzt, bei der Realisierung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) zu unterstützen sowie patientenseitige Expertise und Erfahrung einzubringen. Inhalt des Projekts war die Umsetzung einer Reihe von aufeinander abgestimmten Einzelmaßnahmen, um bekannten strukturellen Herausforderungen zu begegnen, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen zu stellen haben. Das Projekt wurde Ende 2019 abgeschlossen und hatte folgende Ziele:

- Generieren von patientenbezogenem (nicht medizinischem) Wissen über seltene Erkrankungen mit Fokus auf sozialen sowie strukturellen Herausforderungen und Bereitstellen von Datengrundlagen für politische Entscheidungsträger
- Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen und Stärkung der Position von Pro Rare Austria in ihrer Funktion als Interessensvertretung von Betroffenen und Angehörigen
- Stärkung der Patientensicherheit durch Bereitstellung objektiver, qualitätsgesicherter und zielgruppenspezifischer Informationen mittels technischer Plattformen, insbesondere im Sinne eines besseren Leitens von Betroffenen durch das System

- Erhöhung des Bewusstseins für seltene Erkrankungen und die Leistungen der Selbsthilfe in allen Zielgruppen und Sensibilisierung der Öffentlichkeit für das Thema
- Vorantreiben der Umsetzung des NAP.se durch Aufzeigen von „Best Practice“ und Motivation weiterer Anspruchsgruppen im Sinne der Vorbildwirkung

Nun legen wir die Pro Rare Papers vor, die in 17 thematisch zusammenhängenden Abschnitten die wesentlichen Erkenntnisse des Projekts zusammenfassen. Die 17 Artikel sind durchaus auch unabhängig voneinander lesbar und dokumentieren den jeweiligen aktuellen Wissenstand innerhalb von Pro Rare Austria, der österreichischen Allianz für seltene Erkrankungen. Die Papers zeigen die verschiedenen Herausforderungen und die Vielfalt der Problemstellungen anhand von Themen, wie beispielsweise Diagnose, Patientenlenkung, Therapieentwicklung, Kostenerstattung, Herausforderungen im Alltag, psychosoziale Herausforderungen oder Anerkennung der Selbsthilfe. Aus Gründen der Lesbarkeit wird im Folgenden darauf verzichtet, geschlechtsspezifische Formulierungen zu verwenden. Soweit personenbezogene Bezeichnungen nur in männlicher Form angeführt sind, beziehen sie sich auf Männer und Frauen in gleicher Weise.

Ich bedanke mich bei ProNAP-Projektleiterin, Frau Dipl.-Ing. Victoria Mauric, für die übersichtliche Aufbereitung der Pro Rare Papers und wünsche im Namen aller Autoren eine aufschlussreiche Lektüre!



Dr. Rainer Riedl
Obmann Pro Rare Austria

„Wenn du Hufschläge hörst, denke an Pferde, nicht Zebras.“ Diese in der Diagnosefindung angewandte Faustregel gilt es bei seltenen Erkrankungen umzukehren. Von einer seltenen Erkrankung spricht man, wenn nicht mehr als eine von 2.000 Personen davon betroffen ist. Alleine in Österreich leben – wissentlich oder unwissentlich – so viele Menschen mit einer seltenen Erkrankung, wie Vorarlberg Einwohner hat.

„Wir haben Untersuchungen gemacht und im Schnitt dauert die Diagnose drei bis vier Jahre.“, erklärt Univ. Prof. Dr. Till Voigtländer. „Das ist allerdings ein Durchschnittswert. Es kann sich um eine Erkrankung aus dem Neugeborenen-Screening handeln, dann weiß man es nach wenigen Tagen und dann gibt es wieder Patienten, die warten über zwanzig Jahre auf eine Diagnose“. Hinzu kommt eine hohe Dunkelziffer an Menschen, die in einer falschen Diagnose gefangen sind oder deren Beschwerden auf psychosomatische Ursachen reduziert werden.

Mag. Dominique Sturz, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria und Mutter eines Kindes mit Usher-Syndrom kennt die Problematik: „Bei meiner heute erwachsenen Tochter hat die Diagnose bis zu ihrem 16. Lebensjahr gedauert. Man stelle sich die Verunsicherung der Familie, die medizinischen Konsequenzen für das Kind und die ineffiziente Nutzung unseres Gesundheitssystems vor. Oberste Priorität hat für mich daher, neben der Therapieentwicklung, nach wie vor die Diagnose, damit die Patienten sofort zielgerichtet beraten werden können“.

Die Diagnosefindung ist allerdings komplex, denn es ist für einen niedergelassenen Arzt nicht möglich, 8.000 seltene Erkrankungen zu kennen. Was daher geschaffen werden muss ist das Bewusstsein dafür, dass es sich um eine seltene Erkrankung handeln könnte, wenn Symptome oder Kombinationen von

Symptomen ungewöhnlich sind. Die Einrichtung einer Anlaufstelle für Ärzte, an die sich diese im Verdachtsfall wenden können, sowie die Implementierung eines Diagnoselotsen an den österreichischen Universitätskliniken, der Patienten durch das System leitet, sind daher wichtige Zukunftsprojekte für Pro Rare Austria.

Dass ein gewisses Maß an Kreativität gefragt ist, wenn die entsprechenden Strukturen fehlen, zeigt das Prestigeprojekt von Prof. Dr. Jürgen Schäfer und seinem Team am Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg. Hier nehmen sich Spezialisten schwer zu entschlüsselnder Krankengeschichten an – ähnlich dem beliebten Dr. House aus dem TV. Derzeit warten mehr als 7000 Anfragen auf Beantwortung.

Auch am Referenzzentrum für seltene Erkrankungen an der Universität Frankfurt geht man bei der Diagnosefindung neue Wege. Anfragen und Patientenbetreuung werden dort nämlich von Studenten abgewickelt, die den Betroffenen mit unvoreingenommenem Blick und frischem Wissen begegnen.

Darüber hinaus machen Computermodelle und digitale Diagnosetools Hoffnung: So geht Prof. Dr. Lorenz Grigull aus Hannover davon aus, dass unterschiedliche seltene Erkrankungen bestimmte Gemeinsamkeiten aufweisen und eine modellbasierte Auswertung von Fragebögen die Diagnosefindung erleichtern kann. Daneben arbeiten Plattformen wie Symptoma und Am Plus an Datenbank-Anwendungen, die über Suchfunktionen für Symptome die Experten auf dem Weg zur Diagnose unterstützen können.

Bei alle dem handelt es sich um Initiativen engagierter Einzelpersonen, die eine Lücke im System erkannt haben und bemüht sind, diese zu verkleinern. Nun ist jeder einzelne Mediziner gefragt, die Zebras zu erkennen.

Wenn Symptome oder Kombinationen von Symptomen, die ungewöhnlich sind immer wieder auftreten und die Ursachen unklar sind, wenn gängige Therapien nicht ansprechen oder direkte Verwandte ähnliche Symptome aufweisen, kann dies auf eine seltene Erkrankung hinweisen. Eine genaue Diagnose unspezifischer chronischer Symptome ist wichtig, um Klarheit über die Beschwerden zu bekommen, eine wirksame Therapie zu finden bzw. die Lebensqualität zu verbessern, aber auch um genetisch bedingte Erkrankungsrisiken bzw. die Möglichkeit einer Weitervererbung besser beurteilen zu können.

Bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung ist die erste Anlaufstelle ein Allgemeinmediziner bzw. ein Facharzt. Diese sollten im Bedarfsfall den Kontakt zu einem spezialisierten Zentrum (Expertisezentrum) herstellen. Expertisezentren haben aber auch Ambulanzzeiten oder Sprechstunden in denen Betroffene, üblicherweise nach Voranmeldung, mit ihren Vorbefunden vorstellig werden können.

Unter Expertisezentren versteht man zentrale hochspezialisierte klinische Einrichtungen für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen. Sie dienen vor allem der Erstdiagnostik und der Einstellung allfälliger Therapien, können aber auch für Kontrolluntersuchungen herangezogen und in Notfällen konsultiert werden. Expertisezentren sind kein Ersatz für die regionale medizinische Grundversorgung, die laufende Behandlung erfolgt im Idealfall wohnortnahe.

Österreich hat bislang sieben Expertisezentren für seltene Erkrankungen designiert, zwei weitere Zentren sollen demnächst folgen:

Expertisezentrum für...

seltene Bewegungsstörungen

Neurologie Medizinische Universität Innsbruck

Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysisbullosa

EB-Haus Austria in Salzburg

Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen

Universitätsklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie in Innsbruck

Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen

Pädiatrie AKH Wien / Kinderorthopädie Speising / Innere Medizin Hanusch Krankenhaus

Knochen- und Weichteiltumore

Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie in Graz

Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien

Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie in Salzburg

pädiatrische Onkologie

St. Anna Kinderspital in Wien

seltene kinderurologische Erkrankungen

Abteilung für Kinderurologie des Krankenhauses der Barmherzigen Schwestern in Linz

seltene und komplexe Epilepsien

Abteilung für Kinderurologie des Krankenhauses der Barmherzigen Schwestern in Linz

Designierte Expertisezentren haben die Möglichkeit, als Vollmitglieder in den Europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERNs) teilzunehmen und sich intensiv mit Experten in ganz Europa zu vernetzen. Derzeit gibt es solche Netzwerke, an denen auch Europäische Patientenvertreterinnen und -vertreter (ePAGs) beteiligt sind, für 24 Gruppen seltener Erkrankungen. Durch regelmäßigen Austausch und verstärkte Nutzung von Telemedizin soll – wo möglich – nicht der Patient reisen, sondern die Expertise. Für Krankheitsgruppen, für die es derzeit kein designiertes österreichisches Expertisezentrum gibt, bilden eine Reihe von assoziierten nationalen Zentren die benötigte Schnittstelle zu den ERNs. Eine aktuelle Liste aller designierten und assoziierten Zentren in Österreich findet sich in Orphanet Austria.

Das Konzept für die Ausweisung von Expertisezentren wurde – entsprechend den Anforderungen der Europäischen Kommission – von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) erarbeitet und im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) dargestellt. Die Designation erfolgt anhand definierter Qualitäts- und Leistungskriterien.

Neben den offiziellen Expertisezentren gibt es auch eine individuelle Initiative einzelner Klinikstandorte. Folgende Zentren für seltene Erkrankungen, die dem österreichischen Netzwerk Forum Seltene Krankheiten, angehören, können im Bedarfsfall kontaktiert werden:

Zentrum für...
seltene Erkrankungen Bregenz
Landeskrankenhaus Bregenz
seltene Erkrankungen Graz
Medizinische Universität Graz
seltene Erkrankungen Innsbruck
Medizinische Universität Innsbruck/Universitätskliniken Innsbruck
seltene Erkrankungen Linz
Kepler Universitätsklinikum Linz
seltene Erkrankungen Salzburg
Universitätsklinikum Salzburg/Paracelsus Medizinische Privatuniversität
seltene Erkrankungen Wien/Vienna Center for Rare Undiagnosed Diseases (CeRUD)
Medizinische Universität Wien

Bei bestimmten seltenen Erkrankungen ist eine Behandlung in spezialisierten Zentren im Ausland notwendig. Die seit 1. November 2013 an der Gesundheit Österreich GmbH eingerichtete Nationale Kontaktstelle für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (Kontaktstelle Patientenmobilität) informiert zu organisatorischen Abläufen sowie zu Vorabgenehmigung und Kostenerstattung. Es wird empfohlen, sich jedenfalls vorab beim zuständigen Sozialversicherungsträger hinsichtlich der Voraussetzungen für eine Behandlung im Ausland – insbesondere über das Erfordernis einer Vorabgenehmigung und der Höhe der Kostenerstattung – zu informieren.

Autoren:
Victoria Mauric, Ursula Unterberger...11/2019

”

Expertisezentren sind kein Ersatz für die regionale medizinische Grundversorgung, die laufende Behandlung erfolgt im Idealfall wohnortnahe.

“

Das österreichische Gesundheitssystem ist gekennzeichnet von großen Lücken im Informationstransfer sowie daraus resultierender Unter- oder Überversorgung bzw. kostspieliger Doppelleistigkeiten. Bei zunehmender Ressourcenknappheit und steigenden Qualitätsstandards, macht dies umfangreiche Umgestaltungsprozesse erforderlich. Zentrale Probleme bestehen versorgungsseitig vor allem im Nahtstellenbereich zwischen ambulanten und stationärem Sektor. Darüber hinaus stellt die steigende Anzahl an chronisch kranken, multimorbiden Patienten, die zum Teil nicht (mehr) in der Lage sind, für sich selbst Versorgungsleistungen zu organisieren, eine Herausforderung für die Gesundheitsdienste dar (Czypionka et. al., 2008)

Insbesondere Menschen mit seltenen Erkrankungen irren häufig jahrelang durch das System – zunächst auf der Suche nach einer Diagnose, dann nach Experten, Interdisziplinarität und Therapien. Wie eine Patientenbefragung von Pro Rare Austria aus 2018 bestätigt, streuen die Diagnosezeiten von wenigen Stunden (Neugeborenen-Screening) bis hin zu über 35 Jahren, der Durchschnitt liegt bei etwa sechs Jahren. Dies verursacht der Gesellschaft nicht nur vermeidbare Kosten, sondern potenziert auch den physischen und psychischen Leidensdruck

der Betroffenen und ihrer Familien (Riedl, 2019). Vor diesem Hintergrund kommt der Patientenführung oder -lenkung besondere Bedeutung zu.

Patientenlenkung in der Literatur

Nach Seelos (2012) ist unter Patientenführung oder -lenkung jeder Versuch zu verstehen, auf sozial akzeptable Weise die Einstellung und das Verhalten von Patienten zu beeinflussen, um bestimmte individuelle Behandlungsziele oder kollektive Ziele der Gesundheitsversorgung zu erreichen. In seinem Buch „Medizinmanagement“ stellt Seelos (2012) fest, dass es in der Literatur bislang keine allgemein gültige Definition des Begriffes „Patientenlenkung“ oder „Managed Care“ gibt. Vielmehr sind darunter unterschiedliche Organisationsformen und Instrumente zur Versorgungssteuerung im Gesundheitswesen zu verstehen. Ziel ist es in jedem Fall, die Gesundheitskosten zu senken, die Effizienz medizinischer Leistungserbringung zu erhöhen und die Qualität der Gesundheitsversorgung zu verbessern. Unterschieden wird dabei zwischen dem Fallmanagement (d.h. Hilfe im konkreten Behandlungsfall) und dem Systemmanagement (d.h. Optimierung der Versorgung innerhalb eines Medizinbetriebes). Die Idee der Versorgungssteuerung durch die gesetzliche Krankenversicherung unter Anwendung von Instrumenten wie Gatekeeping, Case Management und Disease Management gewinnt in den letzten Jahren zunehmend an Bedeutung (Seelos, 2012).

„Gatekeeping geht davon aus, dass der Zugang des Patienten zum System der medizinischen Versorgung, Notfälle und einige vorab definierte Leistungen [...] ausgenommen, für diesen nicht wahlfrei erfolgt, sondern nur über einen bestimmten Arzt [...] möglich ist, der zunächst vom Patienten aufzusuchen ist“ (Seelos, 2012, p. 503). So fungiert in Österreich der Allgemeinmediziner als Drehscheibe, über welche der Patient im Bedarfsfall ins Labor oder zum Röntgen, zu einem Facharzt, in eine Klinik oder an ein Expertisezentrum weitergeleitet wird. Derzeit ist die direkte Konsultation von Fachärzten und Klinikern aber noch weitgehend uneingeschränkt möglich.

Aktuelle Bemühungen gehen hier in Richtung der Etablierung von Primärversorgungszentren, welche durch das räumlich gebündelte Angebot unterschiedlicher Fachdisziplinen zur Entlastung der Ambulanzen beitragen sollen. Durch das Hinzuziehen von „Gemeindeschwestern“ oder „Community Nurses“ könnte an diesen Zentren verstärkt mit Case Management Ansätzen gearbeitet werden.

Nach Dörpinghaus et. al. (2008, p. 114f) überschreitet Case Management „die Grenzen herkömmlich professionell abgegrenzten Handelns. Oder mit anderen Worten: Ziel ist die Überwindung von Desintegration und Diskontinuität sowie die Förderung von Patienten/innen- und Ergebnisorientierung“. Gerade für

Patienten ohne Diagnose, für Menschen mit chronischen und seltenen Erkrankungen liegt hier – bei entsprechend geschulten Gesundheitsdienstleistern – ein großes Potenzial zur Verbesserung ihrer schwierigen Versorgungssituation.

Ein für chronische, wie seltene Erkrankungen vielversprechendes Steuerungsinstrument stellt darüber hinaus das sogenannte Disease Management dar. Darunter versteht man eine systematische, agierende, populationsbezogene, integrierte, sektorübergreifende und auf eine Krankheit spezialisierte Versorgung, die sich an Lebenszyklen von Krankheiten und evidenzbasierten Leitlinien zur Qualitätssicherung orientiert (Seelos, 2012). Voraussetzung ist das Vorhandensein von Experten, ein umfassendes Wissen über die Erkrankung sowie über verfügbare Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten. Für viele seltene Erkrankungen ist ein fundiertes Disease Management daher derzeit noch nicht in Aussicht.

Patientenlenkung im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Der Bedarf des heimischen Gesundheitswesens an einem praxistauglichen und den ethnischen Grundsätzen der Medizin folgenden Systems zur Leitung und Führung von Patienten mit und ohne Diagnose in den relevanten Bereichen wie Arztpraxen, Krankenhäusern und sonstigen Versorgungseinrichtungen wird im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) nicht namentlich erwähnt, lässt sich aber aus den Zielsetzungen und Maßnahmen durchgehend ableiten. So wird bereits einleitend zu den darin definierten neun Handlungsfeldern festgehalten, dass *„es einen verbesserten, landesweit einheitlichen Zugang zu Diagnose, Behandlung, Rehabilitation und Pflege dank transparenter Behandlungspfade geben soll“* (Gesundheit Österreich GmbH, 2015, p. 16).

Im Handlungsfeld 1 – Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem – wird hier aus europäischer Sicht die Einführung einer „Patienteninformationskarte“ empfohlen, die die relevanten Daten enthält und die z.B. in Notsituationen die Zuweisung der Patienten zu den richtigen Einrichtungen ermöglicht. Erfolgreiche Beispiele für die Umsetzung gibt es hier u.a. in Portugal mit einer grenzüberschreitenden Nutzung von Patientendaten.

Handlungsfeld 2 – Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen – sieht hier u. A. die Ausweisung spezialisierter Zentren für, nach medizinischen Gesichtspunkten in Gruppen zusammengefasste, seltene Erkrankungen, sowie das Weiterführen und nachhaltige Sichern von Orphanet als umfassendes Informationssystem vor.

Das Handlungsfeld 3 wiederum beschäftigt sich mit der „Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen“, insbesondere mit der Designation medizinisch-diagnostischer Laboratorien. Neben Mängeln in der Primärversorgung und bei der klinischen Abklärung, sind auch Lücken in der Zusammenarbeit zwischen klinischen und diagnostischen Einrichtungen, sowie fehlende Leistungsstandards für die langen Diagnosezeiten bei seltenen Erkrankungen verantwortlich. Darüber hinaus sieht der „Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ in Handlungsfeld 3 die Entwicklung eines österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“ vor.

Handlungsfeld 9 thematisiert schließlich die „Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe“. Selbsthilfe beschäftigt sich sowohl mit allgemeinen, alle Erkrankungen bzw. Krankheitsgruppen umfassenden Belangen, als auch mit spezifischen, eine oder mehrere Krankheitsbilder betreffenden Aspekten. Während die Rolle der Selbsthilfe im Bereich der Aufklärung, Bewusstseinsbildung und mentalen Unterstützung von Betroffenen weitgehend unumstritten ist, wird die Lotsenfunktion, die die Selbsthilfe in unserem Gesundheitssystem übernimmt, nicht immer anerkannt. Dabei leisten Selbsthilfegruppen und -organisationen auf ehrenamtlicher Basis einen erheblichen Beitrag zur Verbesserung der gesundheitlichen und sozialen Situation von Betroffenen und tragen durch ihre Expertise zur Verkürzung von Diagnose- und Versorgungswegen bei. Ein umfassendes „Case Management“ ist aufgrund fehlender Ressourcen in der Regel aber nicht möglich.

Patientenlenkung in Zahlen – Anfragenstatistik von Pro Rare Austria

„Die Menschen die sich bei uns melden, sind mehrheitlich selbst von seltenen Erkrankungen betroffen, weiblich und telefonisch erstmals bei uns auf der Suche nach Unterstützung bei der Diagnosefindung und dem geeigneten Arzt“, meint Ing. Johanna Sadil, Vorstands-Assistentin und zentrale Informationsdrehscheibe bei Pro Rare Austria.

Pro Rare Austria hat im Rahmen der Umsetzung des Nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen im ersten Halbjahr 2019 (Beobachtungszeitraum: 6,5 Monate) eine anonymisierte Datenerhebung aller telefonisch, schriftlich und persönlich eingegangenen Anfragen von Betroffenen, Angehörigen und betreuenden Personen durchgeführt. Im Beobachtungszeitraum kam es insgesamt zu 98 Kontaktaufnahmen, d.h. etwa 15 Anfragen pro Monat. Die hierfür aufgewendete Arbeitszeit (Gespräch und weiterführende Bearbeitung) beläuft sich im Durchschnitt auf 73 Minuten je Anfrage. Es kann davon ausgegangen

werden, dass Pro Rare Austria im Wege der eingesetzten Medien gut gefunden wird und der überwiegende Teil der Anfrage mit längeren Gesprächen und/oder Folgeaktivitäten verbunden ist.

Der Großteil der Anfragen erfolgte per Telefon (58), gefolgt von E-Mail-Anfragen (29) und persönlichen Terminen (11), wobei es sich zu zweit Drittel um Frauen und einem Drittel um Männer handelt. Bei der Verteilung auf Betroffene und Angehörige zeigt sich eine ähnliche Verteilung nach Geschlecht, wobei sich in der Mehrzahl (2/3) selbst betroffene Personen melden. Von den 98 Kontaktaufnahmen waren 47 als Erstkontakte und 51 als wiederholte Kontakt zu verzeichnen. Hiervon erfolgten 28 Erstkontakte durch Betroffene und 19 durch Angehörige. Bei den wiederholten Kontakten ist die Verteilung im Verhältnis ähnlich (35 Betroffene und 16 Angehörige). Zusätzlich wurde dokumentiert, ob es sich um Anfragen von Mitgliedern oder Nichtmitgliedern handelt – das Verhältnis ist hier 30 zu 70 Prozent..

Um über die Beweggründe der Kontaktsuchenden besser Bescheid zu wissen, wurden Themenbereiche entwickelt, denen die Kontaktaufnahmen zugeordnet wurden. Es werden nachstehend getrennt nach Mitgliedern und Nichtmitgliedern jeweils die drei häufigsten Anliegen aufgeführt.

Anfragen durch Mitglieder nach Thema:

- Awareness schaffen/Ärzte aufklären (10) – 91 % Betroffene
- Pflege und Betreuung (6) – 66 % Angehörige
- Arzt/Zentrumssuche (4) – 100 % Betroffene

Anfragen durch Nichtmitglieder nach Thema:

- Diagnosesuche (20) – 75 % Betroffene
- Arzt/Zentrumssuche (11) – 66 % Betroffene
- Kontakt mit anderen Betroffenen (8) – 75 % Betroffene

Neben dem Wunsch Unterstützung bei der Diagnosefindung und Empfehlungen für Experten zu bekommen, war es vielen kontaktsuchenden Personen wichtig, dass ihre seltene Erkrankung der Ärzteschaft nähergebracht und die Patientenlenkung verbessert wird. Als Folge der Kontaktaufnahmen waren in 84 Prozent der Fälle weiterführende Maßnahmen erforderlich. Diese wurden ebenfalls in Themenbereichen (spiegeln die grundsätzliche Aufgabenstellung von Pro Rare Austria wieder) zusammengefasst und zur Auswahl gestellt.

Im Beobachtungszeitraum wurden insgesamt 3.895 Minuten Arbeitszeit für die Behandlung von Anfragen aufgewendet und 99 Maßnahmen gesetzt, davon

- 26 Mal die Weitergabe von Kontakten
- 16 Mal das Weiterleiten an bzw. die Rückfrage bei Mitgliedern
- 13 Mal Eigenrecherche
- 11 Mal das Weiterleiten an bzw. Rückfragen beim Medizinischen Beirat
- 9 Mal das Einbringen von Themen in Arbeitsgruppen bzw. Entscheidungsgremien
- 8 Mal die Informationsstreuung (NL, Website, Facebook, Printmedien, o.Ä.)
- 8 Mal die Aufnahme in Veranstaltungsagenden
- 4 Mal das Weiterleiten an den bzw. Rückfragen beim Vorstand
- 4 Mal sonstige Maßnahmen

Die vorliegenden Ergebnisse bestätigen den Bedarf an einer Organisation wie Pro Rare Austria und deren Rolle im Bereich der Patientenlenkung. Die Patienteninteressen und -wünsche zu erfassen, Hilfestellung zu leisten, aber auch an übergeordnete Instanzen heranzutreten, um Situationsverbesserungen im Allgemeinen oder im Einzelnen herbeizuführen, ist als zentrales Service des Dachverbandes für Mitglieder und Nichtmitglieder zu sehen.

Analog zur klassischen Umfeld- und Stakeholder-Analyse im Projektmanagement, hat sich Pro Rare Austria für den Ansatz entschieden, zunächst alle relevanten Einrichtungen und Anspruchsgruppen zu erheben, die Einfluss auf die Patientenlenkung bei seltenen Erkrankungen haben bzw. die potenzielle Kontaktpunkte für Betroffene und Angehörige darstellen.

Die Kenntnis darüber soll die Identifikation von Hebelwirkungspunkten im System erleichtern und Informationen darüber bereitstellen, welche Fachbereiche oder Personen in die Entwicklung von Maßnahmen zukünftig jedenfalls einbezogen werden müssten.

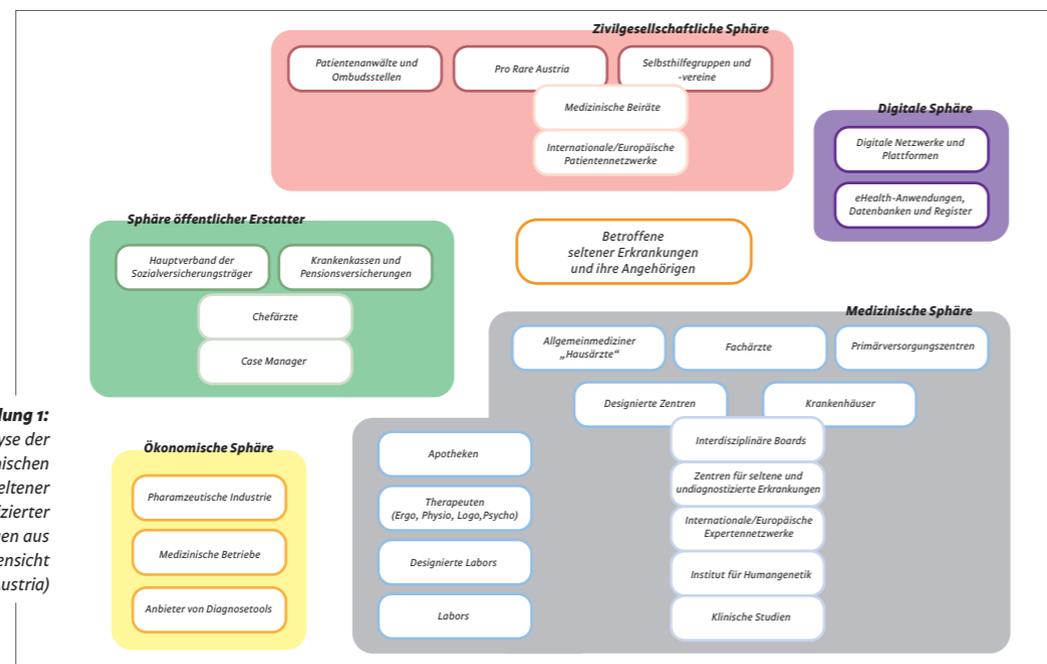


Abbildung 1: Umfeldanalyse der medizinischen Dimension seltener und undiagnostizierter Erkrankungen aus Patientensicht (© Pro Rare Austria)

Die Grafik fokussiert die medizinische Dimension seltener Erkrankungen und somit den Weg zur (richtigen) Diagnose sowie die darauffolgenden therapeutischen Schritte. Dabei veranschaulicht die Umfeldanalyse das Zusammenspiel zwischen Betroffenen bzw. Angehörigen und den sie umgebenden Sphären. Diese gliedern sich in mehrere Ebenen, die durch die Umrahmung der Verantwortungsfelder sichtbar gemacht werden. Die Betroffenen seltener Erkrankungen werden in der Regel gemeinsam mit den Angehörigen genannt, da es sehr viele Krankheitsverläufe gibt, bei denen die Patienten selbst nicht oder nur eingeschränkt in der Lage sind in den Systemen zu agieren.

Aufgezeigt wird auch, wie nahe den Betroffenen eine Einrichtung oder Anspruchsgruppe steht. Auf der ersten Ebene finden zumeist direkte Kontakte statt. Die dahinterliegenden Felder sind häufig erst im Kaskadensystem wirksam und unterstützen bspw. involvierte Systempartner und damit indirekt den Betroffenen (z.B. Medizinische Beiräte, Referenznetzwerk).

Die medizinische Sphäre

Die medizinische Sphäre steht dem Betroffenen am nächsten und beinhaltet im Zusammenhang mit der Diagnose und Behandlung in der Regel die unmittelbaren Kontaktpunkte.

Bei unklaren Beschwerden und Verdacht auf eine seltene Erkrankung ist die erste Anlaufstelle ein Allgemeinmediziner oder ein Facharzt bzw. ein Primärversorgungszentrum. Auf Grund der Schwere vieler seltener Erkrankungen kann eine Zuweisung in ein Krankenhaus notwendig werden oder es erfolgt eine direkte Kontaktaufnahme mit einer Spezialambulanz. Im Bedarfsfall sollte der behandelnde Arzt den Patienten an ein spezialisiertes Zentrum (Expertisenzentrum) vermitteln. Expertisenzentren haben aber auch Ambulanzzeiten oder Sprechstunden in denen Betroffene, üblicherweise nach Voranmeldung, mit ihren Vorbefunden vorstellig werden können (Mauric und Unterberger, 2019).

Unter Expertisenzentren versteht man zentrale hochspezialisierte klinische Einrichtungen für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen. Sie dienen vor allem der Erstdiagnostik und der Einstellung allfälliger Therapien, können aber auch für Kontrolluntersuchungen herangezogen und in Notfällen konsultiert werden. In Österreich erfolgt die Designation von Expertisenzentren durch das Büro zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (ehemals Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen). Designierte Expertisenzentren haben die Möglichkeit, als Vollmitglieder in den Europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERNs) teil-

zunehmen und sich intensiv mit Experten in ganz Europa zu vernetzen. Derzeit gibt es solche Netzwerke, an denen auch Europäische Patientenvertreterinnen und -vertreter (ePAGs) beteiligt sind, für 24 Gruppen seltener Erkrankungen. Durch regelmäßigen Austausch und verstärkte Nutzung von Telemedizin soll – wo möglich – nicht der Patient reisen, sondern die Expertise. Für Krankheitsgruppen, für die es derzeit kein designiertes österreichisches Expertisenzentrum gibt, bilden eine Reihe von assoziierten nationale Zentren die benötigte Schnittstelle zu den ERNs (*Mauric und Unterberger, 2019*).

Neben den designierten Expertisenzentren gibt es auch individuelle Initiativen einzelner Klinikstandorte, die in der Gründung allgemeiner Zentren für seltene Erkrankungen oder in der Einrichtung interdisziplinärer Boards gemündet haben. Darüber hinaus gibt es eine Reihe von Organisationsstrukturen, deren Leistungen in Anspruch genommen werden und die als Informationsquelle sowohl für Patienten und Gesundheitsdienstleister dienen (z.B. Apotheken, Therapeuten, Laboratorien). Da 80 Prozent aller seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind, spielen Institute für Humangenetik eine wesentliche Rolle in der Diagnostik. Auch die Teilnahme an klinischen Studien stellt einen möglichen Kontaktpunkt zwischen Betroffenen und der medizinischen Sphäre dar.

Die Sphäre öffentlicher Erstatte

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben im Allgemeinen häufiger Kontakt mit den für sie zuständigen Sozialversicherungsträgern und Pensionsversicherungen, als andere Erkrankte.

In der medizinrechtlichen Theorie hat zwar der Arzt die Behandlungshoheit, in der Praxis kann diese jedoch von Erstatte

seite beschnitten werden, nämlich dann, wenn verordnete Therapien nicht bewilligt werden. Insbesondere für „Orphan Drugs“, die nicht in den Erstattungskodex der Gebietskrankenkassen aufgenommen wurden, können wiederkehrende Termine bei den zuständigen Chefärzten notwendig werden. Auch der vermehrte Bedarf an Reha- bzw. Kuraufenthalt sowie an Heilbehelfen und Hilfsmitteln (z.B. orthopädische Schuhe, Rollstühle, Inhalationsgeräte, etc.) hat einen erhöhten Abstimmungsbedarf zur Folge. Im Falle von Sozialleistungen, wie bspw. des Pflegegeldes oder der Invaliditätspension ist mit Kontakten zu den Pensionsversicherungen zu rechnen.

Für die Zukunft wäre zu prüfen, welche Aufgaben die vorhandenen Case Manager wahrnehmen und inwieweit diese zur Entlastung von Menschen mit seltenen Erkrankungen beitragen können.

Für den Einzelnen nicht von vorrangiger Bedeutung ist der Kontakt zum Hauptverband der Sozialversicherungsträger, da dieser trägerübergreifend tätig wird wie z.B. bei der Preisgestaltung von Medikamenten, bei der Chefarztkoordination, der Harmonisierung zwischen den Gebietskrankenkassen, als Partner des Gesundheitsressorts oder als Sprachrohr in Richtung Politik und Öffentlichkeit. Auf Grund der aktuellen Entwicklungen in diesem Bereich (Stichwort: Kassenfusionierungen) und den damit verbundenen Veränderungen, gilt es abzuwarten in wie weit diese den Themenkomplex der seltenen Erkrankungen beeinflussen und welche neuen Möglichkeiten (z.B. Vereinheitlichung von Leistungen) sich daraus ergeben werden.

Die ökonomische Sphäre

Zum Bereich der ökonomischen Sphäre zählen die pharmazeutische Industrie, die medizintechnischen Betriebe sowie Anbieter von Diagnosetools und anderen technischen Anwendungen (z.B. Apps), aber überschneidend auch Apotheken, die bereits in der medizinischen Sphäre genannt wurden. Je nach Art der Erkrankung sind diese Unternehmen für den Einzelnen mehr oder weniger relevant. Da es für über 95 Prozent der bekannten seltenen Erkrankungen derzeit keine Therapie gibt, spielt die Therapieentwicklung, die immer häufiger auch von Patienten und Patientengruppen angestoßen wird, eine große Rolle. Neben der reinen Käufer-Verkäufer-Beziehung erfolgt hier zum Teil ein Diskurs und Informationsaustausch, wie bspw. im Rahmen des periodisch stattfindenden „Rare Disease Dialog“. Darüber hinaus werden Diagnosetools und Apps als unterstützende Maßnahmen bei der Diagnosefindung und dem Management von Erkrankungen immer beliebter.

Die Zivilgesellschaftliche Sphäre

Im Vordergrund für den Betroffenen und dessen Angehörige steht hier – sofern vorhanden – der Kontakt zur Selbsthilfegruppe der jeweiligen Erkrankung. Diese hat in der Regel das umfassendste Wissen über das Vorhandensein von Experten, die Verfügbarkeit von Therapien und den Umgang mit der Erkrankung. In Österreich findet sich die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen unter dem Dach von Pro Rare Austria, die als politisches und gesellschaftliches Sprachrohrs fungiert und durch Vernetzung auf nationaler und europäischer Ebene bemüht ist, die Situation für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Im Einzelfall können auch Patientenanwälte und Ombudsstellen Kontaktpunkte bilden.

Die Digitale Sphäre

Dem Hilfesuchenden stehen in Zeiten des Internets zahlreiche Informationsquellen zur Verfügung, die zum Teil als Erstinformation genutzt werden, bspw. zur Erklärung von Symptomen und Krankheitsverläufen, aber auch wenn medizinische Einrichtungen oder Kontakte zu anderen Betroffenen gesucht werden. Spezifischere Suchen werden in Datenbanken wie z.B. Orphanet (www.orpha.net) durchgeführt. Diese dienen aber nicht nur den Betroffenen, sondern können auch Gesundheitsdienstleistern hilfreiche Informationen bieten. Auch die Nutzung von e-health Anwendungen (z.B. ELGA) stellt einen Kontaktpunkt zur digitalen Sphäre dar.

Darüber hinaus entscheidet der Patient, ob er in bestehenden Registern und Biobanken gelistet sein bzw. sich für den Aufbau solcher Register engagieren möchte, um das Wissen über die Erkrankung zu vergrößern und Forschern die notwendigen Datengrundlagen zu liefern. Insbesondere Betroffene seltener Erkrankungen teilen zunehmend aktiv ihre medizinischen Daten – in diesem Bereich haben sich bereits eigene Plattformen wie Rare-Connect (www.rare-connect.org/de) etabliert.

„Da 80 Prozent aller seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind, spielen Institute für Humangenetik eine wesentliche Rolle in der Diagnostik.“

Autoren:

Victoria Mauric, Ursula Unterberger_07/2019

Dass ein gewisses Maß an Kreativität gefragt ist, wenn die entsprechenden Strukturen fehlen, zeigen zahlreiche Prestigeprojekte zur Patientenlenkung bei seltenen und undiagnostizierten Erkrankungen im In- und Ausland. Dabei handelt es sich in der Regel um Initiativen engagierter Einzelpersonen oder Gruppen, die eine Lücke im System erkannt haben und bemüht sind, diese zu verkleinern. Neben Modellen, die auf der Patientenlenkung durch Lotsen, Case Managern oder online-Applikationen beruhen, leisten auch Patientenorganisationen und Expertennetzwerke in der Praxis bereits wesentliche Beiträge, wenn es darum geht Betroffene seltener Erkrankungen ihrem individuellen Best Point of Service zuzuführen.

Patientenlenkung durch Diagnoselotsen

Die Ärztin Katharina Schubert vom Mitteldeutschen Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE) am Universitätsklinikum Magdeburg unterstützt als Lotsin Patienten und Ärzte bei dem oft langwierigen und schwierigen Weg bis zur Diagnosefindung. Ihre Aufgabe ist es, Patienten mit unklaren Diagnosen weiterzuhelfen und ihnen mit Rat und Tat zur Seite zu stehen. Über einen Fragebogen auf der Website erfolgt der Erstkontakt. In weiterer Folge kann Katharina Schubert die Kompetenz zahlreicher Spezialisten aus der Region

bündeln und steht in ständiger Kommunikation mit Ärzten und Wissenschaftlern aus anderen Teilen Deutschlands und der Welt. Eine enge Zusammenarbeit besteht auch mit der Selbsthilfe von Betroffenen und ihren Familien. Über ihre kostenlosen Beratungsangebote schafft die Lotsin eine Vertrauensbasis und hilft Menschen, die schon lange nach einer Diagnose suchen (*Hallelife, 2019*).

Auch am Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Marburg in Deutschland können sich Patienten eigeninitiativ mit ihrer Krankengeschichte bewerben. Prof. Dr. Jürgen Schäfer und sein interdisziplinäres zehnköpfiges Team nehmen sich der meist schwer zu entschlüsseln den Fällen an – ähnlich dem beliebten Dr. House aus dem TV – und laden die Betroffenen nach einer ersten Sichtung der Unterlagen zum Gespräch (*Kleine, 2019*). Dabei sammeln die Mediziner die Informationen bisher behandelnder Ärzte, wälzen Akten und suchen nach kleinsten Hinweisen. Im wöchentlichen Teammeeting stellen sie besonders rätselhafte Patientenfälle vor und nehmen sich die notwendige Zeit, um über diese Fälle zu brainstormen und mögliche Ursachen, Untersuchungs- oder Behandlungsmethoden zu diskutieren (*Crollly, 2015*). Auf diese Weise erhalten oft Menschen eine Diagnose, die bereits seit Jahren nach einer Erklärung für ihre Symptome suchen. Mehr als 8.000 Anfragen sind seit Gründung des Zentrums bereits eingegangen (*Kleine, 2019*).

Neue Wege bei der Diagnosefindung geht man am Referenzzentrum für seltene Erkrankungen an der Universität Frankfurt. Anfragen und Patientenbetreuung werden dort nämlich von Studenten abgewickelt – aus gutem Grund: Ganz nach dem Motto „Woran denken Sie, wenn Sie Hufschläge hören? Ein Pferd?“, könnte es sehr wohl auch ein Zebra sein. Medizinstudenten und Turnusärzte sind in der Regel hoch motiviert, noch offen für unwahrscheinliche Diagnosen und haben den Kopf voll mit frischem Fachwissen, weshalb sie nachweislich besonders gut geeignet sind, sich mit „Sonderfällen“ auseinanderzusetzen und knifflige Fälle zu lösen. Ganz nebenbei werden sie für seltene Erkrankungen sensibilisiert und für die Forschung auf diesem Gebiet begeistert. Die gewonnenen Erkenntnisse und Erfahrungen aus diesem Bereich können in weiterer Folge auch der Diagnose und Behandlung von Volkskrankheiten zugutekommen (*Goethe Uni, 2015*).

Patientenlenkung durch Case Management

Patientenversorgung sollte sektorübergreifend durch ein hochspezialisiertes, multiprofessionelles Team erfolgen, in dem der Case Manager als Vermittler im Spannungsfeld zwischen Krankenanstaltenfinanzierung und Patienten steht und Versorgungsleistungen gezielt koordiniert und steuert (*Zima, 2010*).

Diesen Ansatz verfolgte das, aus dem „EaSI Programme“ geförderte und 2018 abgeschlossene, EU-Projekt „InnovCare – Innovative patient-centred approach for social care provision to complex conditions“. Beteiligt waren acht Partner aus mehreren EU-Mitgliedsstaaten, darunter das österreichische Zentrum für soziale Innovation (ZSI) und der europäische Dachverband für Menschen mit seltenen Erkrankungen EURORDIS (Holtgrewe, s. a.). Das dreijährige Projekt sollte dazu beitragen, die Lücke in der Koordination von medizinischen, sozialen und anderen unterstützenden Diensten in den EU-Mitgliedstaaten zu schließen. In einer europaweit durchgeführten Umfrage mit 3.000 Patienten und Angehörigen, gaben zwei Drittel der Befragten an, die unterschiedlichen Dienste im Bereich der Versorgung und Pflege würden schlecht miteinander kommunizieren, sechs von zehn Befragten empfanden die Koordination als schwierig (Holtgrewe, 2018). Als möglicher Lösungsansatz gilt die Etablierung sogenannter „One Stop Shops“. In einem Pilotversuch wurde daher ein Case Management-Ansatz im Kompetenzzentrum NORO in Salaj/Rumänien implementiert und experimentell getestet. Case Manager mit unterschiedlichem Ausbildungshintergrund wurden über einen Beobachtungszeitraum von 18 Monaten eingesetzt, um Betroffene und ihre Familien bei der Organisation von Pflege, Arztterminen, Integrationsangeboten und sozialer Teilhabe zu unterstützen. Bei den betreuten Personen war die Diagnosen allerdings bereits bekannt, wodurch sich der Case Manager nach InnovCare deutlich vom Konzept des Diagnoselotsen abgrenzt.

Das ZSI evaluierte die Wirkung der Intervention und kam zu dem Ergebnis, dass die Patienten durch das Case Management besser über ihre Krankheit, über bestehende Pflegeangebote und ihre Rechte informiert waren, ihren Zustand besser erklären und so ein höheres Vertrauen in ihre eigenen Kompetenzen gewinnen konnten (Holtgrewe, 2018). „Bei der Abschlusskonferenz formulierten die InnovCare-Partner acht Empfehlungen zur Implementierung von integrierter Versorgung und einer besseren Koordination im Gesundheits- und Sozialwesen. Sie zeigten auf, wie die Lebensqualität von Patienten und ihrer pflegenden Angehörigen verbessert werden kann und was Maßnahmen integrierter Pflege und Betreuung zu einer inklusiveren Gesellschaft beitragen können“ (Holtgrewe, 2018, s. p.).

Eine spanische Studie aus 2017 von Tortajada et al. zum Thema „Case Management for Patients with Complex Multimorbidity: Development and Validation of a Coordinated Intervention between Primary and Hospital Care“ spricht sich ebenfalls für ein Case Management bei komplexen chronischen Erkrankungen aus, fokussiert dabei aber insbesondere auf die Koordination von Leistungen im extramuralen und intramuralen Bereich. Im Zuge des Projektes wurde ein

integriertes Case-Management durch gemeindenahe Krankenschwestern einer telemedizinischen Abteilung evaluiert. Getestet wurde die Hypothese, ob eine kontinuierliche Versorgungskoordination den Einsatz von Krankenhausressourcen bei Patienten mit komplexen Mehrfacherkrankungen verringert. Eine retrospektive Kohortenstudie mit einer Stichprobe von 714 Erwachsenen zeigte einen signifikanten Rückgang bei der Anzahl der Notaufnahmen, ungeplanten Krankenhausaufenthalte und der Aufenthaltsdauer (Tortajada et al., 2017).

Auch im österreichischen Gesundheitswesen gewinnt das Case Management zunehmend an Bedeutung. So bieten bereits einige Sozialversicherungsträger ein solches als Service für Patienten an oder initiieren einschlägige Projekte, um die Versorgungsqualität zu verbessern (Czypionka et al., 2008). Wie eine Untersuchung von ZIMA aus 2010 zu „Case Management im Krankenhaus in Österreich und Deutschland“ veranschaulicht, bedienen sich in Österreich viele Krankenanstalten derzeit des Entlassungsmanagements oder der Überleitungspflege, die auf Case Management-Ansätzen beruhen. Dabei dient das Case Management als Ergänzung und findet anlassbezogen statt, es fehlt jedoch die Systemsteuerung. Standardisierte Kriterien zur Auswahl der Patienten gibt es kaum. Ziel ist vor allem die Koordination zwischen extramuralen und intramuralen Schnittstellen. Im Vordergrund steht die Optimierung des Entlassungsprozesses. „Beim Case Management hingegen, soll der gesamte Behandlungsprozess von Anfang bis Ende optimiert werden, um Ergebnis- und Patientenorientierung in Einklang zu bringen“, betont Zima (2010, p. 77). Wie die Erfahrung zeigt, übernehmen bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter vielfach Kinderärzte eine Lotsenfunktion und verbinden Experten unterschiedlicher Fachbereiche bspw. in interdisziplinären Boards an Kliniken. Eine Herausforderung stellt in diesem Zusammenhang die Transition, das heißt der Übergang ins Erwachsenenalter, dar.

Patientenlenkung durch Selbsthilfegruppen und -organisationen

Die Selbsthilfe gilt als eine der tragenden Säulen unseres Gesundheitssystems. Neben der Beratung und Leitung von Betroffenen sind Patientenorganisationen in der Öffentlichkeitsarbeit sehr aktiv, verwenden zunehmend Zeit auf politisches Handeln und internationale Vernetzung, engagieren sich beim Aufbau von Patientenregistern und Datenbanken, unterstützen die Grundlagenforschung oder Tauschen sich mit Experten aus und bringen sich in die Entwicklung von Behandlungs- und Notfallleitlinien sowie in der Ethikkommission ein (Mauric, 2018).

Dennoch sind derzeit nur etwa zehn Prozent der Erkrankten in der Selbsthilfe verankert (als Aktive oder Mitglieder in einem Verein). Nach wie vor versuchen viele Menschen, den Weg durch die Krankheit alleine zu beschreiben, haben keine Kenntnis über das Vorhandensein bzw. die Leistungen der Selbsthilfe oder ziehen sich nach Inanspruchnahme von Beratungsangeboten zurück (Mauric, 2018). Dabei übernehmen Selbsthilfegruppen oder -organisationen ehrenamtlich und unentgeltlich eine wesentliche Funktion im Gesundheitswesen, nämlich die der Patientenlenkung. Laut einer Umfrage aus 2018 (Mauric, 2018) drehen sich die drei häufigsten Fragestellungen von Hilfesuchenden tatsächlich um die Arztwahl (Empfehlung von Experten), bestehende Behandlungsmöglichkeiten (Erfahrungen mit Therapien) und die Möglichkeiten finanzielle Unterstützungen zu erlangen.

Neben der mangelnden Finanzierung von Selbsthilfegruppen bzw. -organisationen und der fehlenden gesetzlichen Verankerung, stellt die überalterte Akteursstruktur und das Finden von Freiwilligen derzeit eine große Herausforderung für die Selbsthilfelandchaft in Österreich dar. Besonders schwierig ist die Situation für Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen. Diese unterscheiden sich zum Teil deutlich von anderen Selbsthilfegruppierungen. Um nur einige Beispiele zu nennen: Sie sind häufig bundesweit tätig und international vernetzt, für den Aufbau von Landesgruppen sind die Mitgliederzahlen oftmals zu gering bzw. gibt es nicht zwingend in jedem Bundesland Betroffene. Aufgrund der räumlichen Streuung ergibt sich die Notwendigkeit zu Reisen oder verstärkt digitale Medien zu nutzen, um sich zu vernetzen. Einige Gruppen sind als lose Personengemeinschaften organisiert, da die Vereinsgründung für gesundheitlich stark beeinträchtigte Menschen ein unüberwindbares Hindernis sein kann. Darüber hinaus stehen tendenziell weniger Kooperationspartner und potenzielle Unterstützer zur Verfügung, beispielsweise, weil die Erkrankung medial unattraktiv ist oder es keine Medikamente und Experten gibt (Mauric und Riedl, 2018).

Mit §§14of des Deutschen Sozialgesetzbuches wurde für die Selbsthilfe eine rechtliche Grundlage geschaffen, wonach legitimierte Patientenvertreter in alle relevanten Entscheidungsgremien entsendet und zu einschlägigen politischen Entscheidungen konsultiert werden müssen. Genutzt werden soll dabei das einzigartige Erfahrungswissen von Patienten im Umgang mit ihrer Erkrankung. Insbesondere bei seltenen Erkrankungen werden Betroffene und Angehörige häufig selbst zu Experten und lassen sich zu geschulten Patientenvertretern ausbilden. Die für die Wahrnehmung von Patienteninteressen maßgeblichen Organisationen werden in Deutschland daher in Fragen, die die Versorgung betreffen, einbezogen und erhalten eine Basisfinanzierung, um eine patientenzentrierte Gesundheitsversorgung zu gewährleisten.

Patientenlenkung durch Expertennetzwerke

Im Jahr 2011 wurde der Verein „Forum Seltene Krankheiten“ von den Universitätskliniken für Dermatologie bzw. Kinder- und Jugendheilkunde in Innsbruck und Salzburg sowie dem Zentrum für Medizinische Genetik Innsbruck gegründet, um zur Lösung medizinischer und anderer Problemlagen im Bereich seltener Erkrankungen beizutragen. Der Verein ist ein Zusammenschluss von Ärzten unterschiedlicher medizinischer Fachgebiete sowie Vertretern anderer einschlägiger Berufsgruppen und hat inzwischen Mitglieder an allen österreichischen Universitätskliniken. Ziel ist neben dem Aufbau von Zentren für seltene Erkrankungen, die Stärkung der interdisziplinären und überregionalen Vernetzung von Experten, die Verbreiterung des Wissens und des Verständnisses in der Öffentlichkeit, sowie die Unterstützung von Forschung und Lehre (Forum SK, 2019).

Zur Verkürzung von Diagnosewegen wurde auf der Website des Vereins ein online-Bewerbungsformular implementiert, mittels welchem sich die Mediziner einen ersten Eindruck über den Fall verschaffen und Betroffene an die geeignete Stelle für ein Erstgespräch vermitteln können. Der Patient hat dabei die Möglichkeit, niederschwellig und eigeninitiativ, Kontakt zu einem interdisziplinären Team aufzunehmen und ist nicht auf die Zuweisung durch einen Allgemeinmediziner oder Facharzt angewiesen (Forum SK, 2019).

Mittlerweile haben sich in Österreich Zentren für seltene Erkrankungen in Bregenz, Graz, Innsbruck, Linz, Salzburg und Wien etabliert. Im Gegensatz zu designierten Expertisezentren zeichnen diese nicht für eine Gruppe von seltenen Erkrankungen verantwortlich, sondern sollen bei seltenen Erkrankungen allgemein unterstützen. Aufgrund fehlender Ressourcen handelt es sich bei diesen Einrichtungen jedoch häufig um virtuelle Strukturen (d.h. bspw. ohne eigenen Ambulanzbetrieb), die von anderen Abteilungen mitgetragen und von wenigen engagierter Personen aufrecht erhalten werden oder um Klinikinterne Boards, zu denen der Patient keinen direkten Zugang hat (Mauric und Unterberger, 2019).

Patientenlenkung durch Lotsen für Ärzte

Der Dschungel an Informationen einerseits und der Mangel an Expertise andererseits, macht es für Ärzte nicht einfach, die richtige Diagnose und Behandlung zu finden. Dies gilt umso mehr, als einem Kassenarzt pro Patient weniger als zehn Minuten Zeit zur Verfügung stehen. Um geeignete und zielführende

therapeutische Maßnahmen umsetzen zu können, ist daher ein fachkundiger Ansprechpartner nötig (*Mediaplanet, 2019*).

Diese wichtige Aufgabe übernimmt an zwei Standorten in Deutschland derzeit eine Lotsin, die durch Unterstützung und Vernetzung von Gesundheitsdienstleistern eine bessere medizinische und soziale Versorgung für Betroffene sicherstellen soll. Die Lotsin gilt als erste Anlaufstelle für Ärzte und Therapeuten. In enger Zusammenarbeit mit den beteiligten Personen wird versucht, eine spezifische Diagnose und eine weiterführende Therapie zu erarbeiten. Dabei spielt eine genaue Sichtung der Krankengeschichte und Diagnostik eine wichtige Rolle (*Hallelife, 2019*).

Die Patientenorganisation ACHSE Deutschland setzt sich seit Langem dafür ein, dass Ärzte und Therapeuten bei unbeantworteten Fragen zu seltenen und undiagnostizierten Erkrankungen beraten werden. Seit November 2008 unterstützt die „ACHSE-Lotsin“ Dr. med. Christine Mundlos ratsuchende Gesundheitsdienstleister an der Berliner Charité und hilft ihnen dabei, qualitätsgesicherte Informationen zu erlangen. Sie erhalten Zugang zu den aktuellsten Veröffentlichungen und adäquaten Therapien sowie Kontakte zu anderen Experten, um Zweitmeinungen einzuholen. Dabei nutzt die Lotsin ihr regionales, nationales und bei Bedarf auch ihr internationales Netzwerk (*Mundlos, s. a.*).

Wie weiter oben bereits erwähnt, stellt auch das Mitteldeutsche Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE) am Universitätsklinikum Magdeburg mit der Ärztin Dr. med. Katharina Schubert eine Lotsin bereit, die sowohl die Patienten, als auch Ärzte bei dem oft langwierigen und schwierigen Weg bis zur Diagnosefindung betreut. Ärzte wenden sich an die junge Lotsin, um Hilfe zu erhalten, wenn sie bei einem Fall nicht weiterwissen. Katharina Schubert behandelt nicht selbst, sondern fungiert mit ihrem umfassenden „Know-how“ als Wegweiserin, die Ratsuchende über kostenlose Beratungsangebot unterstützt, Informationen filtert und Ansprechpartner findet (*SWP, 2017*).

Seit kurzem gibt es auch in Wien eine Anlaufstelle für Ärzte bei der Wiener Ärztekammer. Mit dem Referat für seltene Erkrankungen unter der Leitung von Dr. Christoph Buchta gibt es dort erstmals ein „Hörrohr“, das die Bedarfe der Gesundheitsdienstleister im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen abholen soll (*ÄKW, 2019*).

Patientenlenkung durch Informationsportale und Diagnosetools

Die Digitalisierung des Gesundheitswesens schreitet immer weiter voran und auch der Patient hat längst adaptiert – Rat sucht sich dieser häufig zunächst im Internet. Der Verfügbarkeit von qualitätsgesicherten, objektiven Informationen kommt daher besondere Bedeutung zu. Viele Selbsthilfegruppen und -organisationen stellen umfassende Informationen zu der jeweiligen Erkrankung, sowie Hilfestellung zu häufigen Fragen und wichtige Kontakte auf der eigenen Website oder über andere digitale Medien bereit. Angeboten werden in der Regel auch persönliche oder telefonische Beratungsgespräche. Damit übernehmen Patientenorganisationen eine wesentliche Aufgabe bei der Lenkung von Patienten und tragen gleichzeitig zur Verbesserung der Gesundheitskompetenz dieser Personen bei.

Unter der Rufnummer 1450 erhalten Menschen am Telefon Empfehlungen, was Sie am besten tun können, wenn gesundheitliche Probleme auftreten. Die telefonische Gesundheitsberatung ist damit ebenfalls Wegweiser durch das Gesundheitssystem und führt Patienten dorthin, wo sie zum jeweiligen Zeitpunkt die beste Betreuung erhalten. In den Pilot-Bundesländern Wien, Niederösterreich und Vorarlberg existiert der Telefondienst schon seit 2017, Anfang 2019 wurde das Projekt auch in Oberösterreich und in der Steiermark ausgerollt. Mittlerweile steht das Service in ganz Österreich zur Verfügung (*BMASGK, s. a.*). Testanrufe aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen zeigten – gemessen an der hohen Komplexität des Feldes – passable Ergebnisse. Eine engere Abstimmung mit dem Informationsportal Orphanet (siehe unten) und anderen einschlägigen Quellen wurde seitens Pro Rare Austria in einem Gespräch mit den Projektkoordinatoren 2017 empfohlen.

Darüber hinaus gibt es öffentliche Portale, wie das Öffentliche Gesundheitsportal Österreich (www.gesundheit.gv.at), Orphanet Austria (www.orphanet.net) oder den se-atlas (www.se-atlas.de), die bemüht sind, Orientierung im Gesundheitssystem zu bieten und auf Gesundheitsdienste zu verweisen.

Das Öffentliche Gesundheitsportal Österreich wird an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) redaktionell betreut. Medieninhaber und Herausgeber ist das Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz (BMASGK). Ziel ist die Bereitstellung unabhängiger, qualitätsgesicherter und serviceorientierter Informationen rund um die Themen Gesundheit und Krankheit. Für Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde unter Mitwirkung von Patientenvertretern ein eigener Themenschwerpunkt etabliert. Die dort abgebildeten Informationen sollen helfen, spezielle Probleme

im Bereich Diagnose, Therapie und Versorgung besser lösen zu können und die richtigen Anlaufstellen zu finden. Zusätzlich enthält das Gesundheitsportal umfassende Informationen über Medikamente, klinische Studien, Patientenrechte und vieles mehr.

Orphanet wiederum ist ein öffentlich finanziertes Online-Portal speziell für seltene Erkrankungen, stellt hochqualitative, expertengesicherte Informationen zu seltenen Erkrankungen kostenlos im Internet zur Verfügung und listet etwa 6.000 seltene Erkrankungen.

Neben der Enzyklopädie, die auch zahlreiche laienverständliche Artikel enthält, bietet Orphanet beispielweise ein Verzeichnis von Selbsthilfegruppen, klinischen Einrichtungen, Labors, Forschungsprojekten und klinischen Studien, die sich gezielt mit seltenen Erkrankungen beschäftigen. Um diese Daten zu sammeln, gibt es in jedem der mittlerweile 40 teilnehmenden EU-Länder ein eigenes Team – seit 2002 auch in Österreich.

Der se-atlas bzw. Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist ein Projekt, welches im Rahmen des deutschen Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen umgesetzt und vom Bundesministerium für Gesundheit gefördert wird. Neben der Medical Informatics Group (MIG) des Universitätsklinikums Frankfurt als Konsortialführer sind mit dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, Orphanet Deutschland sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) Expertinnen und Experten mit unterschiedlichen Perspektiven aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen an der Konzeption und Erstellung des Versorgungsatlas beteiligt. Ziel ist es, verschiedene bestehende Datensammlungen zu spezialisierten Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen für seltene Erkrankungen in Deutschland zusammenzuführen und benutzerfreundlich darzustellen. Eine mögliche Ausweitung auf Österreich wurde von den nationalen Entscheidungsträgern aus Kostengründen abgelehnt.

Daneben sind Computermodelle und digitale Diagnosetools für Patienten und Mediziner zunehmend von Interesse: So geht Prof. Dr. Lorenz Grigull aus Hannover davon aus, dass unterschiedliche seltene Erkrankungen bestimmte Gemeinsamkeiten aufweisen und eine modellbasierte Auswertung von Fragebögen die Diagnosefindung erleichtern kann. Daneben arbeiten Plattformen wie Symptoma (www.symptoma.at) und Am Plus (www.amplusgesundheit.at) an Datenbank-Anwendungen, die mit abertausenden von Datensätzen unterlegt sind und über Suchfunktionen für Symptome den Weg zur Diagnose unterstützen können (Riedl, 2019).

Autoren:

Nina Latritsch-Hoger, Victoria Mauric_07/2019

”

Orphanet wiederum ist ein öffentlich finanziertes Online-Portal speziell für seltene Erkrankungen, stellt hochqualitative, expertengesicherte Informationen zu seltenen Erkrankungen kostenlos im Internet zur Verfügung und listet etwa 6.000 seltene Erkrankungen.

“

Wer hätte das gedacht? Jeder 20. Mensch, dem wir auf der Straße begegnen, hat eine Krankheit, deren Namen wir wahrscheinlich noch nie gehört haben. 6.000 bis 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen soll es geben, und wenn man bedenkt, dass allein in Österreich eine beeindruckende Menge von über 400.000 Menschen betroffen ist, muss man zugeben, dass die „Seltenen“ gar nicht so selten sind. Trotzdem fallen uns diese Menschen oft nicht auf, nicht jedem sieht man seine Erkrankung an. Doch selbst das kann für Betroffene zum Problem werden, nämlich dann, wenn sie hören, dass sie ja gar nicht krank aussehen, wenn man sie als Hypochonder oder hysterische Eltern abstempelt oder sie gar in die Psychiatrie schickt.

So haben die „Seltenen“ – oft über Jahre – schon allerhand durchgemacht, um überhaupt einen Namen für die Ursache ihrer Beschwerden zu finden: die richtige Diagnose. Aber auch dann, wenn man endlich weiß womit man es zu tun hat, sind die Probleme noch lange nicht zu Ende: mit jedem neuen Arztbesuch beginnt der wiederkehrende Kreislauf des sich erklären Müssens, während der Stapel der mitzuführenden Befunde stetig anwächst.

Eine „Patienteninformationskarte“, eine Art von Ausweis oder Anerkennung der Diagnose, könnte im Alltag von Betroffenen eine wesentliche Hilfe darstellen.

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) definiert in Handlungsfeld 1 „Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem“ das Ziel, die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten zu verbessern. Als zentraler Schritt in diese Richtung gilt die Umsetzung von Maßnahme 6, nämlich der „Erstellung eines Konzeptes zur Einführung einer persönlichen Informationskarte für Patienten mit einer seltenen Erkrankung“.

Vor diesem Hintergrund wurde 2015 eine Befragung der Mitglieder von Pro Rare Austria zum Thema durchgeführt, welche einen eindeutigen Bedarf aufzeigte. 86 Prozent der befragten Selbsthilfegruppen und -vereine (n=30) sprachen sich dabei für eine Implementierung über ELGA (Elektronische Gesundheitsakte) aus und auch die zuständige Abteilung für e-Health des BMASGK (Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz) bestätigte die technische Umsetzbarkeit einer solchen Applikation.

Nicht nur für Menschen mit chronischen oder seltenen Erkrankungen, sondern auch für Transplantat- oder Implantat-Patienten, für Betroffene onkologischer Erkrankungen oder von multiresistenten Keimen Befallene, sowie an Folgeerkrankungen leidenden oder multimorbiden Patienten birgt ELGA ein großes Nutzenpotenzial. Die Bedarfe ergeben sich durch

- lebenslang gültige Diagnosen: viele Erkrankungen sind chronisch, viele Eingriffe nachhaltig, wie z.B. Transplantationen
- eine Vielzahl an Dokumenten: viele Menschen sind bereits in frühen Jahren betroffen, sind multimorbid oder leiden an Folgeerkrankungen
- die Vertretungsfunktion der Eltern und die Herausforderungen der Transition: viele, vor allem seltene Erkrankungen manifestieren sich bereits im Kindesalter
- Befunde und Verschreibungen aus den verschiedensten Fachbereichen: viele chronische und seltene Erkrankungen sind multisystemisch
- lange Diagnosewege und Fehldiagnosen: viele Patienten möchten die Hoheit über ihre Gesundheitsdaten behalten, Dokumente freigeben oder sperren können

Diesen Bedürfnissen wird in dem, von Pro Rare Austria entwickelten, 2-Phasen Konzept für die Einführung einer Patienteninformationskarte via ELGA Rechnung getragen. In einer ersten Phase soll mittels Highlight-Funktion die seltene Erkrankung ausgewiesen werden. Beim Stecken der e-card

würde so, neben den Versicherungsdaten des Betroffenen, ein Hinweis auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung mit Code (sofern vorhanden) und Krankheitsbezeichnung für den behandelnden Arzt sichtbar werden. Der erstmalige Eintrag soll dabei durch das zuständige Kompetenzzentrum bzw. den fallführenden Gesundheitsdienstleister erfolgen und setzt das Einverständnis des Patienten voraus. In einer zweiten Phase, die in der technischen Umsetzung auch nachgelagert erfolgen kann, empfiehlt Pro Rare Austria die Hinterlegung einer „Patient Summary“, einem automatisierten Exzerpt, welches kurz und in Schlagworten die Krankheitsgeschichte beschreibt (vgl. Survivorship Passport für Überlebende von Kinderkrebs).

Darüber hinaus gibt es patientenseitige Forderungen hinsichtlich der Überarbeitung von Aufbewahrungsfristen, da Datensätze bei seltenen Erkrankungen lebensbegleitend verfügbar sein müssen. Auch die Abbildung von Facharzt- und Privatarztbefunden scheint bei komplexen Erkrankungen mit kleinem Expertenpool ebenso notwendig, wie die Interoperabilität mit Schwestersystemen im In- und Ausland, die insbesondere bei grenzüberschreitender Behandlung von Patienten, sowie bei Urlaubs- und Dienstreisen schlagend werden kann.

Aktiv mitgestalten können Patientenvertreter durch ein kontinuierliches Lobbying für die Umsetzung bzw. Anpassung der erforderlichen ELGA-Funktionen. Patienten verfügen über ein umfassendes Erfahrungswissen im Umgang mit ihrer Erkrankung und den Gesundheitsdiensten, welches sie hierbei einbringen können. Ausgebildete Patientenvertreter sind politisch geschult und weisen sowohl Systemkenntnisse, als z.T. auch technisch-organisatorische Expertise aufgrund einschlägiger beruflicher Hintergründe auf (z.B. der Arzt als Patient). Darüber hinaus sind Patientenvertreter ideale Mediatoren, wenn es um die Vermittlung zwischen den unterschiedlichen Stakeholdern im Gesundheitswesen geht. Über die vielfältigen Kanäle, die den Patientenorganisationen zur Verfügung stehen, können diese in der Öffentlichkeitsarbeit unterstützen und Informationen streuen.

Autorinnen:
Ulrike Holzer, Victoria Mauric, Michaela Weigl

” **So haben die „Seltenen“ – oft über Jahre – schon allerhand durchgemacht, um überhaupt einen Namen für die Ursache ihrer Beschwerden zu finden: die richtige Diagnose.** “

Wie der Name schon sagt, kommt jede seltene Erkrankung für sich betrachtet nicht sehr häufig vor. Darum ist es auch nicht immer einfach, eine Diagnose zu stellen. Oft fehlt es an einschlägigem Fachwissen, es mangelt nicht nur an den erforderlichen Fallzahlen, sondern auch an einheitlicher, vernetzter Dokumentation. Um das Wissen über seltene Erkrankungen auszubauen, die Grundlagenforschung zu forcieren, klinische und epidemiologische Studien zu unterstützen sowie Anwendungsbeobachtungen neuer Therapien zu erfassen, werden Patientenregister und Biodatenbanken dringend benötigt. (Strachan, 2013)

Ein Patientenregister ist ein organisiertes System zur Zusammenführung ausgewählter Patientendaten. Beobachtungsdaten werden darin gesammelt, ausgewertet und einer Verwendung zugeführt. Welche Daten gesammelt werden ist abhängig von den konkreten Forschungsfragen, aber auch von den verfügbaren personellen Ressourcen für die laufende Dokumentation. Im Gegensatz zu herkömmlichen Ressourcen sind Daten wiederholt einsetzbar und können für die unterschiedlichsten Zwecke genutzt werden (Strachan, 2013). Im Gegensatz dazu kann eine Biodatenbank als eine Art Sammelstelle für menschliche Gewebeproben, gelagertes Blut und anderes Körpermaterial betrachtet werden, die dazu dient, im Bedarfsfall darauf zurück zu greifen und zu forschen (GBN, 2019).

„Register haben die Aufgabe, valides Wissen zur Krankheit, zum Verlauf der Diagnose und Therapie bereitzustellen. Patientinnen und Patienten stellen ihre Daten zur Verfügung und ermöglichen damit den Aufbau von Registern und die Entwicklung von Medikamenten. Aber Patientinnen und Patienten möchten wissen, was mit den Daten passiert und wer Zugang zu den Registern hat. Darüber hinaus möchten wir wissen wer Einblick nehmen kann und auch selbst die Möglichkeit dazu erhalten.“, erklärt Günther Wanke, Obmann des Lungenfibrose Forum Austria (Richter, 2019).

Die Betreiber von Patientenregistern und Biobanken sind daher verpflichtet, ein besonderes Augenmerk auf die Einhaltung datenschutzrechtlicher Bestimmungen zu legen. So ist vulnerablen Gruppen, wie bspw. Kindern oder Menschen mit Behinderung, besonderer Schutz einzuräumen, da diese nicht oder nur eingeschränkt zustimmungsfähig sind.

Denn wenn diese höchst sensiblen Daten an die falschen Personen gelangen (z. B. Arbeitgeber oder Versicherungen) kann es zu Benachteiligung und Schädigung von Betroffenen kommen, die ohnehin ein schwieriges Schicksal zu tragen haben. Beim Sammeln sensibler personenbezogener Daten in Registern und Biobanken ist daher sicherzustellen, dass dadurch keine neuen Formen von Stigmatisierung und Diskriminierung gefördert werden (Bundesärztekammer, 2017).

Vor diesem Hintergrund haben private Anbieter, wie bspw. patient-registry.com mit einem Server bei der österreichischen Kontrollbank, die höchsten Sicherheitsstufen und Ausfallsicherheiten vorzuweisen. Die Plattform mit Sitz in Wien, die seit mehr als 15 Jahren Patientenregister-Projekte betreibt, ist einer von vielen Anbietern, welche die strukturierte und unlimitierte Erfassung von klinischen Daten zum Geschäftsmodell gemacht hat (Verdino, 2019). Ein anderes Beispiel ist OpenApp, ein wegweisendes Softwareunternehmen aus Dublin, welches sich auf den Gesundheitssektor spezialisiert hat. Dabei bietet OpenApp unter anderem patientenorientierte Lösungen in Bezug auf Register. Ihr Ansatz beruht darauf, sich im Vorfeld des Entwicklungsprozesses zu überlegen, welche Informationen und Erkenntnisse zu evidenzbasierten Lösungsansätzen für die betroffenen Menschen führen könnten und die Kunden dahingehend zu beraten (OpenApp, 2019). Anders als bei den genannten gewinnorientierten Anbietern, handelt es sich bei RD-Connect um eine internationale Gemeinschaft, die sich für die Beschleunigung der Erforschung seltener Erkrankungen einsetzt. Die Plattform führt Informationen aus Datenbanken, Patientenregistern, Biodatenbanken sowie klinische Bioinformatikdaten zusammen und stellt diese als zentrale Ressourcen für Forscher weltweit bereit (RD-Connect, s. a.).

Die gemeinschaftliche Nutzung medizinischer Daten ist ein Anliegen vieler Patientenorganisationen. In einer Umfrage zum Thema „Seltene Erkrankungen in Österreich“ unter Betroffenen, Angehörigen und Gesundheitsdienstleistern der Gesundheit Österreich Gesellschaft aus dem Jahr 2012 wurde u. a. auch nach Patientenregistern gefragt. Der Großteil der Befragten sprach sich für die Einrichtung von Patientenregistern aus. Die Befragten erhofften sich dadurch eine effizientere Entwicklung von Therapieformen und einen Ausbau der epidemiologischen Forschung (Voigtländer et. al, 2012). Einer Mitgliederbefragung von Pro Rare Austria aus dem Jahr 2018 zufolge, sind Patientenregister insbesondere dann vorhanden, wenn es sich um Erkrankungen handelt, die von wissenschaftlichem und wirtschaftlichem Interesse sind oder einen bestimmten Bekanntheitsgrad erlangt haben. Vorhandene Patientenregister werden häufig nur lokal eingesetzt und sind nicht vernetzt bzw. durch die Datenlage im Ausland gekennzeichnet (Mauric, 2018). Das Teilen von Gesundheitsdaten ist nach wie vor nicht nur eine Frage des Datenschutzes, sondern vielfach auch der Arbeits- und Gesprächskultur innerhalb einer Berufsgruppe.

Die EUCERD (European Commission – Expert Group on Rare Diseases) fordert in ihren Empfehlungen daher seit längerem einen internationalen Zusammenschluss von Patientenregistern. Eine wichtige Voraussetzung ist dabei die Einbeziehung aller Interessensgruppen, angefangen von Patientenvertretern über politische Entscheidungsträger bis hin zu Forschern, Ärzten und Vertretern der Industrie. Zu regeln gilt nicht nur die Konzeptionierung von Registern, sondern auch deren Erhaltung und Regulierung. Im Mai 2019 folgte ein Aufruf der CHAFEA (Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit, Landwirtschaft und Ernährung) zur Einreichung einschlägiger Projekte durch die Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN).

Fünf ERNs, namentlich ERKNet, Endo-ERN, MetabERN, ERN-LUNG und ERN PaedCan, haben mittlerweile finanzielle Unterstützung aus dem Förderprogramm erhalten und entwickeln derzeit Register für ausgewählte seltene Erkrankungen (Vascres, 2019). Unterstützend wurde am Tag der seltenen Erkrankungen im Februar 2019 die „European Platform on Rare Disease Registration“ ins Leben gerufen. Diese soll helfen, Register- bzw. Registerdaten, basierend auf 37 beschreibenden Charakteristika für jedes Register, zu standardisieren und abrufbar zu machen. Damit soll der Fragmentierung des Sektors entgegengewirkt werden (JRC, 2019).

„Aufgrund des hohen Bedarfs an Daten und Wissen im Bereich seltener Erkrankungen wurden in den letzten Jahren Register in regional unterschiedlicher Ausprägung gebildet. Jetzt geht es darum, dieses Wissen zusammen zu

führen, damit wir jene kritische Masse entwickeln, die für die weitere Erforschung seltener Erkrankungen notwendig ist.“, so Dr. Simona Martin vom Joint Research Centre der Europäischen Kommission (Richter, 2019).

Autorinnen:

Nina Latritsch-Hoger, Victoria Mauric—07/2019

Der Patient als Ressource

Für 95 Prozent der 6.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen gibt es keine Therapie. Bis März 2019 wurden in der EU insgesamt 107 Orphan Drugs zugelassen. Der Weg von der Entwicklung eines neuen Wirkstoffs bis zu seinem Vertrieb dauert durchschnittlich 15 Jahre und verursacht Kosten im Bereich von 2,5 Mrd. Euro.

Um die Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen zu forcieren, lockt die Europäische Union mit reduzierten Zulassungsanforderungen und Vorteilen, wie einer zehnjährigen Marktexklusivität oder dem Erlass bestimmter Gebühren. Die Rechnung geht auf: Derzeit befinden sich 1.900 Orphan Drugs in der Pipeline der pharmazeutischen Industrie. Trotz der daraus resultierenden Befürchtung, hochpreisige Arzneimittel könnten das Gesundheitswesen über Gebühr belasten, beträgt der Anteil der Orphan Drugs an den Gesamtausgaben für Medikamente aufgrund der verhältnismäßig geringen Betroffenzahlen je nach EU-Mitgliedsstaat nur drei bis sechs Prozent. Dennoch werden verfügbare Therapien immer wieder mit dem Kostenargument abgelehnt, d.h. nicht verordnet bzw. nicht erstattet.

In den letzten Jahren erobern zunehmend auch Patientenvertreter das komplexe Feld der Forschung. Niemand hat ein größeres Interesse an einer erfolgreichen Therapieentwicklung, als die Betroffenen selbst. Manchmal initiieren sie Forschungsprojekte oder unterstützen die Grundlagenforschung mit Spenden. Bekannt geworden ist das Beispiel von Luis und Josefine. Sie leiden an der Diamond-Blackfan-Anämie, einer seltenen Blutkrankheit, und sind regelmäßig auf Fremdbluttransfusionen angewiesen. Derzeit bemühen sich die Eltern, mehrere hunderttausend Euro für die Forschung aufzutreiben, um ihren Kindern eine Perspektive zu geben. Neben der finanziellen Unterstützung können sie den einzigartigen Erfahrungsschatz von Patienten und Ange-

hörigen anbieten. Dieser kann genutzt werden, um für die Praxis relevante Forschungsfragen und geeignete klinische Endpunkte zu definieren oder die Patientensicht vor der Ethikkommission zu vertreten. Die hier gewonnenen Erkenntnisse können auch für Volkserkrankungen relevant sein.

Die Expertise kann jedoch nur aufgebaut werden, wenn es spezialisierte Anlaufstellen für Betroffene gibt. Für die meisten seltenen Erkrankungen gibt es bislang keine Expertisezentren. Vielmehr werden Patienten auf verschiedenen Fachabteilungen mitbetreut, das heißt, der Fokus liegt zeitlich, personell und infrastrukturell woanders. [„Versorgung und Forschung gehen Hand in Hand.“](#), unterstreicht Claas Röhl, Vater einer Tochter mit Neurofibromatose Typ 1, Gründer der Patientenorganisation NF Kinder und Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria. NF Kinder hat auf Basis einer Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien 2018 an der Kinderklinik des AKH eine Spezialambulanz für die 4.000 Betroffenen von Neurofibromatose eingerichtet, wo an zwei Tagen pro Woche Patienten medizinisch und psychologisch betreut werden. [„Der Weg dorthin war steinig, doch der starke Impuls der Patientengemeinschaft hat zu den dringend notwendigen Veränderungen geführt.“](#), so Röhl. [„Das Personal wird größtenteils mit von NF Kinder gesammelten Spenden finanziert. Knapp 100.000 Euro pro Jahr fließen in den Ambulanzbetrieb. Darüber hinaus wurden externe psychosoziale Projekte aufgebaut, die das Betreuungsangebot ergänzen.“](#)

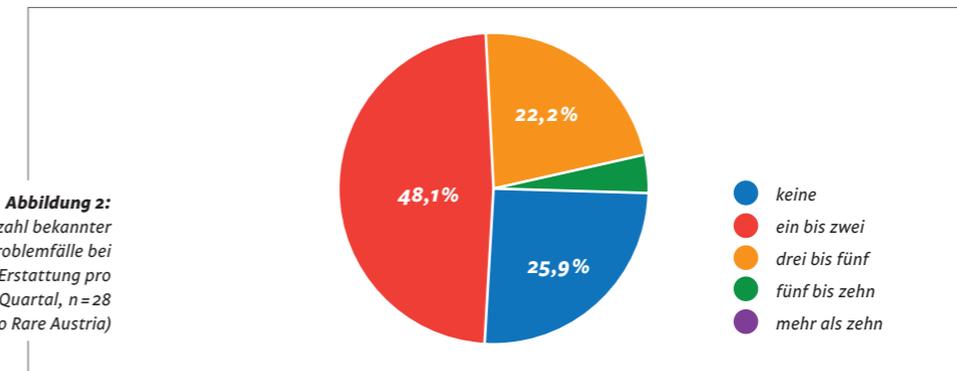
Immer mehr Patientenvertreter sehen ihre Aufgabe darin, die Bedürfnisse der Betroffenen sichtbar zu machen und diese sowohl in die Versorgungsangebote, als auch in die Forschungstätigkeiten einfließen zu lassen. [„Wir sind überzeugt, dass Partnerschaften mit Patientenorganisationen für alle Stakeholder absolut gewinnbringend sind“](#), schließt Röhl.

Die jüngste Mitgliederbefragung von Pro Rare Austria zum Thema „Problemlagen bei der Kostenerstattung für Arzneimittel, Therapien und Rehabilitation für seltene Erkrankungen“ (Stand: Jänner 2019, n = 28 seltene Erkrankungen) zeigt auf: Teure neue Therapien sind – jedenfalls derzeit noch – für viele Patienten ein Randthema, wenn es um den Zugang zu Therapie geht. Aktuell gibt es nämlich für über 95 Prozent der bekannten seltenen Erkrankungen keine Therapie und nur eine verschwindend geringe Anzahl an Personen hat überhaupt die Möglichkeit, auf hochpreisige Medikamente zu setzen. Tatsächlich stoßen Betroffene und Angehörige bereits in grundlegenden Bereichen auf massive Hürden.

Wenden sich Hilfesuchende an eine Selbsthilfegruppe, so drehen sich die drei häufigsten Fragestellungen um die Arztwahl, bestehende Behandlungsmöglichkeiten und die Möglichkeiten finanzielle Unterstützungen zu erlangen. Etwa 80 Prozent der Patientenorganisationen unterstützen Betroffene und Angehörige bei Behördenwegen, nicht zuletzt auch im Zusammenhang mit den Krankenversicherungsanstalten. Entsprechend repräsentativ ist das Bild, das diese Gruppen und Organisationen von den Problemlagen bei der Kostenerstattung für Arzneimittel, Therapien und Rehabilitation zeichnen. Insgesamt wird das Auftreten von Problemlagen von den Akteuren der Selbsthilfe als mäßig oft (39 %) bis häufig (39 %) eingestuft. In konkreten Zahlen kann man

von etwa 150 Fällen pro Jahr bezogen auf die, in der Umfrage vertretenen, 28 seltenen Erkrankungen sprechen. Annähernd die Hälfte aller Befragten erfährt von ein bis zwei Fällen im Quartal. Da nach wie vor viele Erkrankte keinen Kontakt zur Selbsthilfe pflegen, ist hier von einer hohen Dunkelziffer auszugehen.

Abbildung 2:
Anzahl bekannter Problemfälle bei der Erstattung pro Quartal, n = 28
(© Pro Rare Austria)



Als eines der nach wie vor drängendsten Probleme wurde in der Mitgliederbefragung die mangelnde Expertise der bewilligenden Ärzte genannt. Die Gründe hierfür liegen auf der Hand: Derzeit spricht man von bis zu 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen – eine Zahl die infolge der Fortschritte in der humangenetischen Forschung stetig nach oben revidiert wird. 80 Prozent dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt und treten etwa zur Hälfte bereits im Kindesalter auf. Darüber hinaus sind sie meist chronisch, in vielen Fällen multisystemisch und progressiv. Hinzu kommt, dass nicht jeder Betroffene äußerlich auch als krank wahrgenommen wird. Aufgrund dieser Komplexität sind Betroffene und Angehörige immer wieder mit Nichtwissen, Verharmlosung und Fehleinschätzungen konfrontiert. Nicht selten sehen sich die Patienten in die Lage versetzt, Beweise für die Schwere ihrer Erkrankung in Form von Arztbriefen, Gutachten und Studienmaterial vorlegen zu müssen, welches aber auch nicht immer Anerkennung findet.

Ein ebenfalls häufig genannter Problemkreis betrifft die Erstattung von Heilbehelfen und Hilfsmitteln. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind vielfach auch Menschen mit Behinderung. So sind etwa 70 Prozent der Betroffenen sensorisch oder motorisch eingeschränkt und zum Teil auf Heilbehelfe und Hilfsmittel angewiesen, um ihren Alltag zu bewältigen. Diese dienen in manchen Fällen ebenso der Prävention von Gesundheitsschäden, wie der

Zustandserhaltung oder ermöglichen den Erhalt der Selbständigkeit. Bewilligungen im Zusammenhang mit Wachstum und Jahreszeitenwechsel (z.B. Rollstühle, Korsetts, Orthesen und orthopädischer Schuhe), die Erstattung von Mundhygiene, Zahnprothesen und Implantaten, das Heranziehen des durchwegs veralteten (Kriegs)Invalidengesetzes zur Einstufung körperlicher Einschränkungen, sowie die zum Teil hohen Selbstbehalte (z.B. mehrere tausende Euros bei elektrischen Rollstühlen) gelten mit als die größten Hürden für Betroffene. Darüber hinaus haben Unterschiede in der Erstattung zwischen den einzelnen Gebietskrankenkassen hier eine Bandbreite von bis zu 100 Prozent und können im schlimmsten Fall zum Wohnortwechsel führen.

Da einige seltene Erkrankungen mit Einschränkungen bei der Aufnahme von Nahrung und Nahrungsbestandteilen einhergehen, besteht immer wieder auch die Notwendigkeit zur Supplementierung. Als Erstattungshindernisse wurden hier vor allem fehlendes Wissen über die Erkrankung („Geben Sie dem Kind mehr Obst und gehen Sie an die frische Luft“), das Fehlen bestimmter seltener Erkrankungen bzw. Supplemente im Erstattungskatalog und die Abgrenzung hin zu den (nicht erstattungsfähigen) „Lebensmittelzusätzen“ identifiziert.

Zustandserhaltung und Symptomlinderung ist bei vielen seltenen Erkrankungen das (derzeit) einzig mögliche Ziel von Behandlungsansätzen. Behandlungen mit „zu geringem“ Therapieerfolg werden allerdings zum Teil auf Basis einer subjektiven Definition von Erfolg abgelehnt. Berücksichtigt wird dabei kaum, wie sich auch minimale Verbesserungen bzw. die Verhinderung von Verschlechterungen auf den Alltag und die Lebensqualität von betroffenen Familien auswirken können.

Die Frage der Erstattung hochpreisiger Medikamente fand in der Umfrage schließlich in Form der ebenfalls diskutierten Heimtherapie seinen Niederschlag, da diese bspw. für Patienten mit Enzyersatztherapie eine Möglichkeit darstellt. Ablehnungen in diesem Bereich sind selten medizinisch begründet, sondern hängen vielmehr mit den unterschiedlichen Kostenträgern (Krankenhaus versus Krankenversicherung) zusammen. Bei der Therapie im Krankenhaus ergeben sich klare ökonomische Nachteile, wie die vergleichsweise hohen Kosten für Krankenhausaufenthalte und Krankentransporte, mögliche Folgekosten durch nosokomiale Infektionen und psychische Belastung sowie die Nichtteilnahme am Berufsleben (BIP) in dieser Zeit. Für Betroffene und Angehörige selbst haben die häufigen Krankenhausaufenthalte weitreichende Konsequenzen wie bspw. massive Auswirkungen auf die Lebensqualität der gesamten Familie (inkl. Geschwisterkinder), regelmäßig hohe Fehlstunden in Schule und Arbeit (samt Folgen) oder die Unvereinbarkeit mit Reha, Kur, Auslandsaufenthalten oder Urlaub.

Neben den bereits genannten Problembereichen wurde in der Mitgliederbefragung auch auf Themen wie Rezeptgebühr bei Dauermedikation, auf Schwierigkeiten im Zusammenhang mit Behandlungen im Ausland (Cross Border Health Care) oder bei der Bewilligung humangenetischer Analysen sowie jährlicher Rehabilitation hingewiesen.

In der Sitzung der leitenden Ärzte der Gebietskrankenkassen am 21. März 2019 hatte Pro Rare Austria die Möglichkeit, auf die oben genannten Problemlagen aufmerksam zu machen und eine Zusammenarbeit mit der Sozialversicherung in diesen Belangen anzuregen. Das Ärztegremium betonte die Bereitschaft, auch in Zukunft den Dialog zu pflegen und gemeinsam an Verbesserungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu arbeiten.

Die Unterschiede in der Erstattung zwischen den einzelnen Gebietskrankenkassen ist eine allgemein bekannte Problematik, die einen großen Kreis von Patienten betrifft und im Rahmen der Zusammenlegung der Kassen bereits auf höchster politischer Ebene diskutiert wird. Ein typisches Beispiel für den Bedarf an einheitlichen Regelungen ist die Erstattung von Heilbehelfen und Hilfsmitteln für seltene Erkrankungen, wie bspw. dem Inhalationsgerät „Pari Boy Free“, welches u.a. zur Behandlung von Mukopolysaccharidosen (MPS), Cystischer Fibrose, Muskeldystrophie bzw. -atrophie und Pulmonaler Hypertension Anwendung findet. Bei Anschaffungskosten von aktuell € 270,- beträgt der Selbstbehalt für MPS-Patienten in Wien 100 Prozent und für jene in Oberösterreich 60 Prozent, während Betroffene in der Steiermark den vollen Betrag erstattet bekommen.

Die Problematik spiegelt sich auch in Maßnahme 47 „Etablierung einer Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges für Heilbehelfe“ aus dem Handlungsfeld 4 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen wider.

Zur Umsetzung der Maßnahme wurde die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen in Abstimmung mit dem Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger bereits Anfang 2016 durch Bildung einer Arbeitsgruppe tätig. Bei Pro Rare Austria wurde eine Auflistung jener Heilbehelfe und Hilfsmittel angefragt, die für die vertretenen Mitgliedsorganisationen als typisch angesehen und bei der Entwicklung eines einheitlichen Leistungskatalogs für Heilbehelfe und Hilfsmittel jedenfalls berücksichtigt werden müssten. Im Herbst 2016 wurden in Folge knapp 50 Einzelpersonen, Gruppen und Vereine aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen befragt. Mit einer Rücklaufquote von 72 Prozent (n = 47) konnte die Umfrage repräsentative Ergebnisse liefern. So zeigte sich eindrücklich, dass 76 Prozent der Teilnehmer Heilbehelfe zur Bewältigung des Alltags benötigen, während 24 Prozent angaben, ausschließlich auf Medikamente oder andere Formen der Unterstützung (z.B. Physiotherapie) angewiesen zu sein.

In einer aktuellen Mitgliederbefragung aus 2019 wurden ergänzend die häufigsten Problemlagen bei der Erstattung von Heilbehelfen und Hilfsmitteln erhoben. Hierzu zählen

- die Bewilligung größerer Rollstühle, Korsetts, Orthesen und orthopädischer Schuhe infolge von Wachstum und Jahreszeitenwechsel (z.B. Angelman Syndrom, Mukopolysaccharidosen, Neurofibromatose)
- die Erstattung von Mundhygiene, Zahnprothesen und Implantaten (z.B. Phosphatdiabetes, Ektodermale Dysplasie, Dysmelie)
- die hohen Selbstbehalte (z.B. mehrere tausende Euros bei elektrischen Rollstühlen) und Verzögerungen bei der Bewilligung und Erstattung
- sowie das Heranziehen des (Kriegs)Invalidengesetzes bei der Beurteilung körperlicher Einschränkungen

Die zu den unterschiedlichen Erkrankungen genannten Heilbehelfe und Hilfsmittel, angefangen von Brillen und Zahnimplantaten über Krücken und Rollstühle bis hin zu Inhalations- und Sauerstoffgeräten, wurden zu einem Katalog mit über 40 verschiedenen Positionen zusammengeführt und der jeweilige Patientennutzen beschrieben. Das fertigte Dokument wurde schließlich beim Hauptverband der Sozialversicherungsträger zur weiteren Bearbeitung eingebracht. Der nächste herausfordernde Schritt besteht nun in der Entwicklung eines Gesamtkatalogs, in welchen auch Informationen aus einer ganzen Reihe bereits bestehender Register der Gebietskrankenkassen einfließen sowie entsprechende Verhandlungen zwischen Bund und Ländern.

Unter Alltag versteht man den Kreislauf von Arztterminen und Therapien, Einkauf, Essen und Trinken, Körperpflege, Mobilität, Arbeit, Schule oder Besuch einer Betreuungseinrichtung, Freizeit, sozialer sowie kultureller Betätigung und Schlaf.

In einer europaweit durchgeführten Umfrage aus 2017 mit rund 3000 Betroffenen bzw. deren Angehörigen, gab die Hälfte der Befragten an, die seltene Erkrankung habe starke oder sehr starke Auswirkungen auf ihren Alltag. Zu ihnen gehört Stella Peckary.

Stella ist verheiratet und Mutter von vier Töchtern. Ihre jüngste Tochter Vanessa ist 20 Jahre alt und lebt mit dem Rett-Syndrom, einem Gendefekt der zu körperlicher und geistiger Mehrfachbehinderung führt. Vanessa ist eine „Seltene“. Aus der Mehrfachbehinderung ergeben sich für die Familie enorme Herausforderungen im Alltag: Bereits in der Nacht muss die junge Frau mehrmals umgelegt werden, um ein Wundliegen zu vermeiden. Jeden Morgen wird Vanessa von ihren Eltern gewaschen, angekleidet, in den Rollstuhl gesetzt und gefüttert, bevor sie der Fahrtendienst in eine Tagesstätte bringt. Zweimal die Woche wird sie von ihrer Mutter zur Physiotherapie begleitet. Für alles gibt es einen geregelten Zeitplan. Doch die Erkrankung ist unberechenbar und der geplante Tagesablauf ist sehr oft nicht durchführbar. So kann es vorkommen, dass Vanessa einen epileptischen Anfall erleidet und sofort von der Tagesstätte abgeholt werden muss. Ohne Auto könnte Stella ihre Aufgaben nicht bewältigen, die vielen Termine rund um die Versorgung und Therapie ihrer Tochter nicht wahrnehmen. Um anderen betroffenen Familien zu helfen, engagiert sich Stella zusätzlich in der Österreichischen Rett-Syndrom-Gesellschaft. Zeit für sich selbst zu haben ist ein Luxus, den die Mutter praktisch nicht kennt. Denn Stella und auch ihr Mann sind Vanessas Augen, Ohren, Hände, Füße und Stimme. Immer wieder kommt es zu Situationen, in denen die Eltern an ihre emotionalen Grenzen stoßen.

Viele Menschen mit seltenen Erkrankungen haben spezielle Bedürfnisse. Zwei Drittel der Betroffenen sind motorisch oder sensorisch eingeschränkt. Daraus ergeben sich teils massive Probleme bei der Bewältigung alltäglicher Belange. Etwa 70 Prozent der Erkrankten haben Schwierigkeiten beim Putzen, Einkaufen und Kochen, 60 Prozent benötigen Hilfe beim Anziehen und bei der Körperpflege. Nicht selten leiden Betroffene unter Schlafstörungen oder allgemeinem Energiemangel. Folglich geht von der täglichen Pflege und Versorgungskoordination eine erhebliche Zeitbelastung aus – welche nach wie vor insbesondere Frauen als Hauptbetreuungspersonen trifft. Vieles ist ohne die Unterstützung Dritter längerfristig nicht zu bewältigen.

Darüber hinaus stellt das Erlangen bzw. Beibehalten einer Arbeitsstelle oder eines Ausbildungsplatzes eine zentrale Herausforderung für Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige dar. Therapien, sofern vorhanden, können sich als langwierig, zeitaufwendig und kräfteaufwendend erweisen. Manchmal schlägt sich dies in einer reduzierten Leistungsfähigkeit und vermehrten Fehlstunden nieder. Für berufstätige Angehörige ist es mitunter schwierig, die erforderliche Pflegefreistellung zu bekommen. In einer Befragung von Betroffenen und Angehörigen in Österreich 2018 erklärten 43 Prozent der Teilnehmer, wenig Rücksichtnahme seitens des Arbeitgebers zu erfahren. Dies mündet zum Teil in einer Beendigung der Berufstätigkeit. Die Lösung wird in einer vermehrten Bewusstseinsbildung in der Gesellschaft gesehen, aber auch in einem neuen und wesentlich sensibleren Umgang mit dem Thema seltene Erkrankungen sowie Behinderung, sowohl in der Arbeitswelt als auch in der Ausbildung.

Autoren:

Nina Latritsch-Hoger, Victoria Mauric, Rainer Riedl...10/2018

Etwa zwei Drittel der Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, sind motorisch oder sensorisch eingeschränkt. Der daraus resultierende hohe Betreuungsbedarf führt häufig zu direkten Abhängigkeiten der betroffenen Familien von Pflegegeld, erhöhter Kinderbeihilfe, Mindestsicherung und anderen Unterstützungsleistungen der öffentlichen Hand.

Da 80 Prozent der seltenen Erkrankungen angeboren sind und sich viele davon bereits im Kindesalter manifestieren, kann eine zeitintensive Betreuung – im Vergleich zu anderen Erkrankungen – sehr früh im Leben eines Patienten notwendig werden. Dies stellt eine große Herausforderung für die betroffenen Familien dar und führt nicht selten zur Reduktion oder Aufgabe der Berufstätigkeit eines Familienmitgliedes. Zu den Sorgen um das körperliche Wohlbefinden gesellen sich schnell auch finanzielle Probleme, die vor allem AlleinerzieherInnen besonders hart treffen. Neben möglichen Einkommensverlusten tragen unvorhergesehene Ausgaben für adäquate Versorgung der Betroffenen zur Verschlechterung der finanziellen Situation bei. Der Aufwand für eine behindertengerechte Wohnung, erhöhter Pflegebedarf sowie Selbstbehalte bei Therapien, Medikamenten und spezifischen Dienstleistungen (z.B. Transporte) sind mitunter unerwartet hoch. Dies kann Familien in finanzielle Notlagen bringen und zur sozialen Isolation beitragen.

Peter (50) ist dieser Umstand nur allzu vertraut. Seit mehreren Jahren lebt er mit Amyotropher Lateralsklerose. ALS führt zu irreversiblen Schädigungen der Nervenzellen, die für die Muskelbewegungen verantwortlich sind. Dadurch kommt es zu fortschreitenden Lähmungserscheinungen, die sich beispielweise auch auf Schlucken und Atmen auswirken. Infolge seiner Erkrankung sitzt Peter im Rollstuhl, spürt seine Beine nicht mehr, kann seinen rechten Arm nicht bewegen und ist inkontinent.

Er ist rund um die Uhr auf Hilfe angewiesen. Mit knapp 50 Jahren musste Peter seinen Beruf als selbständiger Masseur aufgeben, finanzielle Einbußen waren sofort spürbar. Wegen des rapiden Fortschreitens seiner Erkrankung benötigte er schon sehr bald Pflegelifte und ein extra großes Pflegebett. Die Kosten dieser Anschaffungen lagen bei mehreren tausend Euro. Die Ausgaben waren unzumutbar, so dass sich die ganze Familie entschloss, Peter finanziell zu unterstützen. Auch ein Umzug in eine günstigere Wohnung wurde notwendig. Inzwischen bezieht Peter Pflegegeld der Stufe 6 – aufgrund des Schweregrad seiner Erkrankung gab es keine Schwierigkeiten bei der Einstufung. „Es muss viel Eigenrecherche betrieben werden, um zu den richtigen Stellen zu kommen“, erzählt Peter über die Beantragung von Beihilfen. Um Menschen mit ähnlichen Erkrankungen Hilfestellung zu bieten, hat er den Selbsthilfeverein Polyneuropathie gegründet (www.selbsthilfe-polyneuropathie.at).

Wie viele Betroffene und Angehörige fand sich Peter plötzlich in einer sich neuen Situation wieder und musste sich im System erst einmal orientieren. Erleichternd dabei ist die vermehrte Verfügbarkeit von Online-Formularen und entsprechenden Informationen im Internet. Grundsätzlich gibt es – zum Teil abhängig vom jeweiligen Bundesland – verschiedenste

- **finanzielle Hilfen**, z.B. erhöhte Familienbeihilfe, Pflegegeld, Pflegekarencz-geld, Kostenersatz bei Therapien und Hilfsmitteln etc.,
- **steuerliche Begünstigungen**, z.B. Absetzung von Heilbehandlungskosten, Kosten für Taxifahrten, behindertengerechte Kraftfahrzeuge etc.,
- **Angebote zur Familienentlastung**, z.B. Eltern-Kind-Kur, Kinder-Reha, Kinderhospiz etc.
- **Unterstützungsleistungen bei Ausbildung, Arbeit und Mobilität**, z.B. Ausbildungsbeihilfen, Arbeitsassistent, Mobilitätszuschuss etc.

Einige Patientenorganisationen und öffentliche Einrichtungen haben Sozialleitfäden entwickelt, um Betroffenen und Angehörigen einen Überblick über verfügbare Unterstützungsleistungen zu verschaffen und Wege zu verkürzen.

Trotz dieser Unterstützungsangebote kommt es gerade bei seltenen Erkrankungen immer wieder zu Fehleinschätzungen und Ablehnungen, wenn es um die Zuerkennung von Sozialleistungen oder die Erstattung von Kosten geht. Die Erkrankungen und deren Spezifika sind den beurteilenden Chefärzten und Sachbearbeitern häufig nicht bekannt. Wie eine aktuelle Umfrage unter Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen zeigt (Stand: Jänner 2019), ist eine der drei häufigsten Fragen von Betroffenen an Selbsthilfegruppen, wie man zu finanzieller Unterstützung kommt. Etwa 80 Prozent der Patientenor-

ganisationen helfen Betroffenen und Angehörigen bei Behördenwegen, nicht zuletzt auch im Zusammenhang mit den Krankenversicherungsanstalten. Insgesamt wird das Auftreten von Problemen bei der Erstattung von Therapien, Rehabilitation, Heilbehelfen und Hilfsmitteln als mäßig (39 %) bis häufig (39 %) eingestuft. In konkreten Zahlen kann man von etwa 150 Fällen pro Jahr bezogen auf die, in der Umfrage vertretenen, 28 Patientenorganisationen sprechen. Annähernd die Hälfte aller Befragten behandelt ein bis zwei Fälle im Quartal. Da nach wie vor viele Erkrankte keinen Kontakt zur Selbsthilfe pflegen, ist hier von einer hohen Dunkelziffer auszugehen.

Klärend wirkt in manchen Fällen ein Verweis auf Orphanet, eine international anerkannte Plattform mit Listung und Beschreibung seltener Erkrankungen. Darüber hinaus können das BürgerInnenservice des Sozialministeriums, die Ombudsstellen der Ärztekammern und der Versicherungsanstalten oder die Patientenanwaltschaft Hilfestellung bieten.

” **Einige Patientenorganisationen und öffentliche Einrichtungen haben Sozialeitfäden entwickelt, um Betroffenen und Angehörigen einen Überblick über verfügbare Unterstützungsleistungen zu verschaffen und Wege zu verkürzen.** “

Autoren:

Nina Latritsch-Holger, Victoria Mauric, Rainer Riedl, Class Röhl_09/2018

Gemein ist allen seltenen, wie auch vielen chronischen Erkrankungen, das Ausmaß an psychischer Belastung – nicht nur der Betroffenen selbst, sondern auch ihrer Familien. Bereits der Weg zur richtigen Diagnose ist mitunter lang und nervenaufreibend. Wie eine europaweit durchgeführte Umfrage aus 2017 mit rund 3.000 Betroffenen und Angehörigen zeigt, verschlechtert sich die psychische Gesundheit dieser Gruppe oftmals im Laufe der Zeit und ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung weniger stabil. So gaben 37 Prozent der Befragten an, sich häufig oder sehr häufig unglücklich und bedrückt zu fühlen.

Dabei wird deutlich, dass – neben Überforderung im Alltag – Angst ein beherrschendes Gefühl ist: Zukunftsangst, Angst nicht ernst genommen oder akzeptiert zu werden, Angst vor Stigmatisierung, Angst vor unklaren Perspektiven und Abhängigkeit. Hinzu kommen in vielen Fällen berufliche Probleme, nämlich dann, wenn erkrankte Personen oder betreuende Angehörige immer wieder fehlen und deshalb von Arbeitgebern und Kollegen als unzuverlässig empfunden werden. Manche Betroffene sind aufgrund der Schwere ihrer Symptomatik gar nicht in der Lage einer Arbeit nachzugehen oder gleiten mit dem Fortschreiten der Erkrankung langsam in die Berufsunfähigkeit ab. Neben den finanziellen Einschränkungen, leiden diese Personen vermehrt unter sozialer Isolation und vermindertem Selbstwert.

Dies bestätigen auch aktuelle Umfrageergebnisse, wonach 52 Prozent der betroffenen Familien mit sozialer Ausgrenzung und familiären Problemen infolge der Erkrankung eines Familienmitgliedes konfrontiert sind.

Auch Susanne musste ihre Karriere vorzeitig beenden. Sie ist jetzt Mitte 40 und seit mehr als 20 Jahren von einer Erkrankung namens „systemischer Lupus Erythematodes“ betroffen. Systemischer Lupus Erythematodes ist eine unheilbare Autoimmunerkrankung mit chronischen Entzündungen der Haut, der Gelenke, des Nervensystems und der inneren Organe. Aufgrund der unterschiedlichen Verlaufsformen und dem weitgehenden Fehlen äußerer Merkmale ist systemischer Lupus Erythematodes schwer zu diagnostizieren und es mangelt sowohl an medizinischem Wissen, als auch an Therapien. Ein weiteres Charakteristikum dieser Erkrankung: Sie verläuft in Schüben. Mal geht es Susanne gut, mal sehr schlecht, ein Mittelmaß gibt es nicht. Der ständige Wechsel zwischen guten und schlechten Phasen lässt ein normales Leben kaum zu. Darunter leidet auch das private Umfeld der Patientin. Da man Susanne die Erkrankung äußerlich nicht ansieht, wird ihr immer wieder Simulation vorgeworfen und sie muss sich stets rechtfertigen. Lange Zeit hat sie niemandem gesagt, wie es ihr mit der Erkrankung geht und geglaubt, sich so zu schützen. Mittlerweile hat Susanne entschieden, dass es einfacher ist, von Anfang an offen und ehrlich mit den Menschen in ihrem Umfeld über ihre Gefühle und Bedürfnisse zu sprechen. Dabei ist es ihr ein großes Anliegen, normal behandelt und nicht bemitleidet zu werden. Die Psychotherapie ist ein wichtiger Ankerpunkt in Susannes Leben, der ihr einen Teil der Last von den Schultern nimmt und ihr den Alltag erleichtert. Anderen Betroffenen, die sich in einer ähnlichen Situation befinden, rät sie, Psychotherapie ohne Bedenken in Anspruch zu nehmen, um zu lernen, mit der Erkrankung positiv umzugehen und Ängste abzubauen. Leider ist die Psychotherapie für viele Menschen nach wie vor mit Vorurteilen behaftet oder es stellt sich die Frage nach der langfristigen Finanzierung bzw. Erstattung. Aus diesem Grund gibt es eine Reihe von Psychotherapeuten, die auf Krankenkassenbasis arbeiten – die Wartezeiten sind hier allerdings zum Teil lang. Darüber hinaus gibt es, sofern bewilligt, geringe Zuschüsse der Krankenkassen bei Behandlung durch einen Therapeuten nach Wahl.

Das Entwickeln von Bewältigungsstrategien ist gerade für Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders wichtig, da es schwierig sein kann, etwas anzunehmen was man nicht gänzlich versteht und dessen Konsequenzen unklar sind. Betroffene und Angehörige brauchen daher Verständnis und Unterstützung bei der Bewältigung dieser psychosozialen Herausforderungen. Ein selbstsicheres Auftreten der Betroffenen und ein einfühlsames Entgegenkommen von Außenstehenden kann das Miteinander erleichtern. Hilfreich ist vor diesem Hintergrund auch der Kontakt zu anderen Betroffenen und Selbsthilfegruppen, die es für einige seltene Erkrankungen in Österreich bereits gibt.

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichweit aktiven Allianz für seltene Erkrankungen unterstützen sie sich gegenseitig.

Alleine in Österreich leben mehr als 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der EU sind es über 30 Millionen. Von einer seltenen Erkrankung spricht man, wenn nicht mehr als eine von 2.000 Personen das spezifische Krankheitsbild aufweist. Etwa 8.000 der heute anerkannten 30.000 Krankheiten gelten als selten. Diese sind häufig angeboren, chronisch, multi-systemisch und progressiv.

Folglich sind die Betroffenen mit einer Vielzahl an Herausforderungen konfrontiert. Zu den oft langen Diagnosewegen und der meist erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung, kommen das Fehlen von Spezialisten und Therapien, das mangelnde Wissen über Krankheitsverläufe und die zum Teil schleppende Anerkennung der Erkrankung von Erstatte Seite. Da zwei Drittel der Rare Diseases mit sensorischen oder motorischen Einschränkungen einhergehen und sich 50 Prozent bereits im Kindesalter manifestieren, kann es sehr früh im Leben eines Patienten zu erhöhtem Betreuungs- und Pflegebedarf kommen. Die psychischen, sozialen und finanziellen Auswirkungen auf die Familien sind mitunter enorm.

Persönlich betroffen – für alle engagiert

„Mukopolysaccharidose – so heißt das Zauberwort, das mein Leben völlig auf den Kopf gestellt hat“, erzählt Michaela Weigl, Vorstandmitglied von Pro Rare Austria. „Denn: Die Diagnose meiner Tochter Maria mit dieser unheilbaren Stoffwechselkrankheit motivierte mich zunächst für MPS und später für seltene Erkrankungen im Allgemeinen aktiv zu werden. Es sind genau die Seltenheit und das damit verbundene Unwissen, die vieles extrem schwierig machen. Das gilt im Speziellen, innerhalb der MPS-Gesellschaft, wo ich versuche, Familien emotional aufzufangen, durch Information, Schulung, Aufklärung, Veranstaltungen oder finanzielle Hilfestellung zu unterstützen, um so

ihren Alltag zu erleichtern. Es gilt aber auch im Allgemeinen, wo man den Horizont einer einzelnen kleinen Organisation übersteigt und es um Gemeinsamkeiten aller seltenen Erkrankungen geht. Um da Erleichterung im Sinne von (politischer) Veränderung zu bewirken, braucht es Menschen, die über ein bestimmtes Krankheitsbild hinaus zusammenhalten und für alle eintreten. Das war vor nunmehr sieben Jahren mein Antrieb, Pro Rare Austria mitzugründen.“

Ein Dach für die „Seltenen“

Rund 80 einschlägige Patientengruppen und -organisationen gibt es derzeit in Österreich – jede für sich betrachtet kaum sichtbar. Was liegt da näher, als Kräfte zu bündeln und Gemeinsamkeiten zu suchen? In praktisch allen EU-Mitgliedstaaten existieren heute Allianzen für seltene Erkrankungen, welche unter dem Dach des europäischen Verbandes EURORDIS stehen. Analog wurde 2011 der österreichweit tätige, gemeinnützige Verein Pro Rare Austria durch selbst Betroffene und Eltern betroffener Kinder gegründet und in die Entwicklung des „Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen“ eingebunden. Mittlerweile hat Pro Rare Austria mehr als 70 Mitglieder und dient Patientengruppen und -organisationen, aber auch betroffenen Einzelpersonen als Plattform, proaktives Aktionsbündnis und vor allem als Sprachrohr in Richtung Politik und Öffentlichkeit.

Im ersten Quartal 2018 führte Pro Rare Austria eine schriftliche Befragung der Mitglieder zum Thema „Strukturen und strukturelle Problemlagen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen“ durch. Von den 57 adressierten Vereinen, Gruppen oder Einzelpersonen (Stand Jänner 2018), nahmen 29 Patientenvertreter teil. Der Rücklauf liegt damit bei rund 50 Prozent. Insgesamt wurden 34 Fragen quer durch das gesamte Tätigkeitspektrum von Selbsthilfeorganisationen gestellt und elektronisch erhoben.

Auf den Punkt gebracht stellt sich die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen wie folgt dar:

Sie ist weiblich (rund 2/3) und im Durchschnitt 50 Jahre alt, arbeitet ehrenamtlich (93 Prozent) durchschnittlich 15 Stunden pro Woche und teilt sich in annähernd gleiche Teile auf Betroffene und Angehörige auf.

Die oben genannte Personengruppe hat die Selbsthilfeorganisation oder -gruppe zu 63 Prozent selbst und aus eigenem Antrieb gegründet und bringt von zwei bis zu 100 Wochenstunden Arbeitsleistung ein, was im Durchschnitt aller Befragten in etwa einer Teilzeitanstellung entspricht. Es gilt hier je nach Erkrankung unterschiedlich hohe Mitgliederzahlen zu unterstützen. Diese liegen zwischen 10 und 500 Personen, wobei bekannt ist, dass es weit mehr Betroffene gibt, als jene die sich organisieren (unter 10 Prozent). Dies wiederum bedeutet, dass nach wie vor viele Menschen mit seltenen Erkrankungen versuchen, den Weg durch die Krankheit alleine zu beschreiten oder keine Kenntnis über das Vorhandensein bzw. die Leistungen von Selbsthilfeorganisationen haben.

Wendet sich ein Hilfesuchender an eine der Selbsthilfeorganisationen oder -gruppen, so drehen sich die drei häufigsten Fragestellungen um die Arztwahl (Empfehlung von Experten), bestehende Behandlungsmöglichkeiten (Erfahrungen mit Therapien) und die Möglichkeiten finanzielle Unterstützungen zu erlangen. Demzufolge gehen seltene Erkrankungen in vielen Fällen mit finanziellen Mehrbelastungen und zu überwindenden bürokratischen Hürden einher.

Voraussetzung, um sich an eine Selbsthilfeorganisation oder -gruppe wenden zu können, ist zunächst die richtige Diagnose. Die Diagnosezeiten bei seltenen Erkrankungen sind mitunter lang. Die diesbezüglichen Angaben in der Mitgliederbefragung streuten von wenigen Stunden (Neugeborenen-Screening) bis hin zu 35 Jahren. Würde man einen Durchschnitt errechnen, so läge dieser bei rund 6 Jahren. Darüber hinaus wurde erhoben, dass es zu rund 50 Prozent der in die Umfrage eingeschlossenen seltenen Erkrankungen systematisch gesammelte Informationen bspw. in Form von Registern gibt – auffallend häufig allerdings im Ausland. Nach Betrachtung der Datenlage scheint es, als ob es Register und Datenbanken insbesondere dann gibt, wenn die seltene Erkrankung ein gewisses Maß an Betroffenen aufweist oder (medial) sehr bekannt und dadurch für das Gesundheitswesen und die pharmazeutische Industrie sichtbar ist.

Selbsthilfeorganisationen und -gruppen sind folglich im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit sehr aktiv, leisten aber auch fachliche Arbeit, wie bei der Entwicklung von Behandlungs- und Notfallleitlinien. So gaben 32 Prozent der Befragten an, dass für ihre Erkrankung Behandlungsleitlinien existieren. Davon waren 2/3 (entspricht 15 Prozent der Befragten) in die Entwicklung eingebunden. Demgegenüber waren nur 3,5 Prozent der befragten Organisationen an der Erstellung von Notfallrichtlinien beteiligt, die es für lediglich 14 Prozent der in der Umfrage enthaltenen Erkrankungen gibt.

Eine weitere Kernaufgabe der Selbsthilfe liegt in der Aufklärung und Information von Betroffenen und Angehörigen – nicht selten im Nachgang eines Arzt-Patientengesprächs. Im Kontext der aktuellen Kritiken an der gängigen Praxis bei Arzt-Patientengesprächen überrascht das Ergebnis der vorliegenden Umfrage, wonach 54 Prozent der Befragten angaben, gut verständliche Informationen über ihre Erkrankung erhalten zu haben. 15 Prozent bewerteten mit sehr gut und 23 Prozent mit befriedigend. Dies könnte mit dem Umstand in Zusammenhang stehen, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen bzw. deren Angehörige bereits im Vorfeld viele Informationen aus unterschiedlichen Quellen sammeln und hier vermehrt auf „Augenhöhe“ mit den Gesundheitsdienstleistern kommuniziert wird.

Ergänzend befasste sich Astrid Magele in ihrer Masterarbeit mit den Leistungen der Selbsthilfe am Beispiel „Forum Usher“. Anhand einer Selbstbewertung der Vereinsmitglieder ist es gelungen, den Mehrwert von Selbsthilfe für Betroffene und Angehörige aufzuzeigen, ebenso wie die vorhandenen Hürden. Ein Vergleich mit den Ergebnissen früherer Studien über Selbsthilfe machte deutlich, dass kleinere Gruppen für seltene Erkrankungen in Bezug auf Effektivität und Qualität nicht weniger leisten, als Selbsthilfegruppen für Volkskrankheiten und daher einer vergleichbaren Unterstützung bedürfen.

Um die Basisarbeit – die Beratung und Unterstützung von Betroffenen und Angehörigen – leisten zu können, bedarf es neben dem freiwilligen Engagement auch monetärer Mittel. Mehr als 60 Prozent der Befragten gaben an, derzeit keine finanzielle Unterstützung aus dem öffentlichen Sektor zu bekommen (Stand Jänner 2018) und den Verein bzw. die Gruppe im Wesentlichen durch private Spenden und Mitgliedsbeiträgen zu erhalten. Rund 30 Prozent beziehen kleinere Zuwendungen von den Selbsthilfeunterstützungsstellen in den Bundesländern und vereinzelt von der pharmazeutischen Industrie. Sachleistungen wie Schulungen werden von den Selbsthilfeunterstützungsstellen in den Bundesländern angeboten und genutzt.

Ein zusätzlicher Fokus der Mitgliederbefragung lag auf Pro Rare Austria als Dachverband für die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen und auf der Frage, inwiefern dieser all die obigen Bemühungen unterstützen kann bzw. wie dieser von seinen Mitgliedern wahrgenommen wird.

Die Wahrnehmungen im Bereich des „Leistungsangebotes“ waren vielfältig und erstreckten sich von Aussagen wie „Wir kennen alle Angebote“ bis hin zu „Wir kennen keines der Angebote“, die von Pro Rare Austria gesetzt werden. Dazwischen gab es auch besonders markante Aussagen, wie „Pro Rare ist das politische Sprachrohr der seltenen Erkrankungen und verleiht diesen eine Stimme“. Häufig gaben Patientenvertreter den Tag der seltenen Erkrankungen, den nationalen Kongress für seltene Erkrankungen sowie Workshops, die Website und den Newsletter oder die hervorragende telefonische Beratung als zentrale Angebote von Pro Rare Austria an.

Um in Zukunft die gesetzten Angebote besser am Bedarf der Mitglieder ausrichten zu können, wurde erhoben, in welchen Bereichen eine verstärkte Zusammenarbeit erwünscht wäre. Am häufigsten wurden genannt:

- Mithilfe beim Aufbau von Registern bzw. Unterstützung bei der Gründung von Spezialambulanzen bzw. der Etablierung von Expertisezentren
- Vernetzung mit anderen Selbsthilfeorganisationen

- Kleinere (finanzielle) Unterstützungen bspw. für die Öffentlichkeitsarbeit
- Anlaufstelle bzw. Lotse für konkrete Fälle im Bereich Pflegegeld, Familienbeihilfe, anderer Sozialleistungen
- Erstellung von Leitfäden und Anleitungen im Zusammenhang mit Sozialleistungen
- Mehr Zusammenarbeit bei Themen, die alle seltenen Erkrankungen betreffen

Ausgehend von den Vereinsstatuten und den damit verbundenen Aufgaben, könnte – in Abhängigkeit von der Ressourcenlage – in einigen Belangen durchaus Hilfestellung geboten werden. Besser kommuniziert werden sollten jedoch die Kernkompetenzen von Pro Rare Austria, wonach Einzelfälle zwar als Basis für weiterführendes politisches Handeln herangezogen werden, aber in der Regel viele Probleme nicht (unmittelbar) gelöst werden können.

Für Pro Rare Austria erfreulich erscheint, dass 43 Prozent der Befragten angaben, die Wahrnehmbarkeit des Dachverbandes sei im vergangenen Jahr gestiegen, während 54 Prozent das Aktivitätsniveau als gleichbleibend und nur drei Prozent als rückläufig empfanden. Der noch junge Dachverband dürfte sich damit insgesamt auf einem guten Weg befinden.

Zu diesem Ergebnis kam auch Christina Winkler in ihrer 2018 fertig gestellten Masterarbeit zum Thema „Erhebung von Strukturen und strukturellen Problemlagen in der Selbsthilfe für PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung und deren Angehörige“, im Rahmen derer sie sich intensiv mit den Bedürfnissen von Betroffenen seltener Erkrankungen auseinandersetzte. Mittels Fragebogen und Beobachtungsprotokoll identifizierte sie verschiedene Problemfelder in der medizinischen und sozialen Versorgungsstruktur. Lange Wege zur Diagnose, fehlende Therapien und psychische Belastungssituationen stellten dabei die größten Herausforderungen für die Patienten dar. Die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen scheint für deren Bewältigung unersetzlich und nimmt für Betroffene und Angehörige einen hohen Stellenwert ein. Die betrachteten Krankheitsbilder waren zwar unterschiedlich, die Problemlagen und Bedarfe jedoch durchwegs dieselben. Hier setzt Pro Rare Austria als Dachverband und Interessenvertretung an.

Am 27. September 2016 fand der Tag der Selbsthilfe im Hauptverband der Sozialversicherungsträger statt – mit hochkarätiger Besetzung und präsenten Themen. Ein zentraler Programmpunkt von allgemeinem Interesse war der Vortrag von Mag. Dr. Peter Nowak und Dr. Daniela Rojatz (Gesundheit Österreich Gesellschaft) mit dem Titel „Pragmatische Schritte auf dem Weg in die Zukunft kollektiver Patientenbeteiligung“.

Die Experten präsentierten dabei zunächst den Status Quo kollektiver Patientenbeteiligung in Österreich, welcher einen Mix von top down Einbeziehung (z.B. Mitarbeit in dauerhaften Gremien oder Einladung zu einzelnen Sitzungen), Kooperation (z.B. Einbeziehung in die Aus-/Fortbildung von Fachkräften, „Selbsthilfefreundliches Krankenhaus“) und bottom up Interessensvertretung (Briefe, Medienarbeit, Vorsprachen und Bürgerinitiativen) als gängiges, aber sehr personenabhängiges Vorgehen zeigte, während eine bundesweit-systematische Praxis fehle. Nachdem man sich wichtige Fragen gestellt hatte, einerseits nach den Defiziten der bisherigen Beteiligungspraxis, andererseits nach den erforderlichen Rahmenbedingungen kollektiver Beteiligung, wurde sogleich ein möglicher Lösungsansatz vorgestellt: ein Kompetenzzentrum für Patientenbeteiligung alias „Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe“.

In ihrer strukturellen Ausrichtung sollte diese der unabhängigen Unterstützung der Selbsthilfe dienen, ohne selbst als Interessensvertretung zu fungieren. Als Aufgaben des Kompetenzzentrums wurden insbesondere die Koordination und Unterstützung von Beteiligungsprozessen (u. a. Entwicklung von Leitlinien, Kriterien und Verfahren zur Anerkennung und Beteiligung von Patientenvertretern, Aufwandsentschädigung), die Kompetenzentwicklung durch Angebot von Vernetzungs- und Schulungsmöglichkeiten sowie die

Dokumentation und Evaluation der Partizipationspraxis im Sinne der Transparenz genannt.

Bestands- und Bedarfserhebung bundesweit tätiger Selbsthilfeorganisationen

Der zunächst noch theoretische Ansatz von Peter Nowak und Daniela Rojatz rückte – vor dem Hintergrund der auslaufenden Finanzierung der ARGE Selbsthilfe mit Ende 2016 – jedoch bald in ein neues Licht. Das offizielle Aus für die ARGE Selbsthilfe wurde am 29. Dezember 2016 per Aussendung an die Mitglieder publik gemacht. Umso überraschender kam im Jänner 2017 die Ankündigung, einer für das Frühjahr geplanten Bestands- und Bedarfserhebung bundesweit tätiger Selbsthilfeorganisationen durch die Gesundheit Österreich Gesellschaft im Auftrag des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger. Auf Bundesebene – so die Erläuterung – würden der Hauptverband der Sozialversicherungsträger, das Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, die Sozialversicherung und der Fonds Gesundes Österreich über eine gemeinsam getragene Unterstützung für bundesweit tätige Selbsthilfeorganisationen im Gesundheitsbereich nachdenken. Gemeinsam mit anderen Stakeholdern wurde Pro Rare Austria eingeladen, im Rahmen einer Fokusgruppe bei der Fragebogenentwicklung zu unterstützen. Der diskutierte Fragebogenentwurf umfasste 20 Seiten und beleuchtete die Strukturen, Funktionsweisen, Aufgaben und Aktivitäten der bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisationen, ebenso wie die Bedarfe, die Finanzierung und Aspekte der Nachhaltigkeit. Mit ihrer Teilnahme an der Befragung sollten die Selbsthilfeorganisationen die Grundlagen für ein zukünftiges Förderkonzept schaffen und zu einem besseren Verständnis der Anliegen von Selbsthilfeorganisationen beitragen.

Besonderheiten der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen

„Der Fragebogen ist die Telefonleitung nach oben“, erklärte Peter Nowak den Teilnehmern der Fokusgruppe. Eine solche Telefonleitung haben gerade Personen mit seltenen Erkrankungen bitter nötig, denn sie sind alles außer gewöhnlich. Tatsächlich unterscheiden sich Gruppen in diesem Bereich zum Teil deutlich von anderen Selbsthilfeorganisationen. Um nur einige Beispiele zu nennen: Die Prävalenz einer seltenen Erkrankung lässt keinerlei Rückschlüsse auf den Finanzierungsbedarf der entsprechenden Selbsthilfeorganisation zu, da das Leistungsspektrum in der Regel äußerst umfangreich ist. Die Organisationen sind meist bundesweit tätig und international vernetzt, für den Aufbau von Landesgruppen sind die Mitgliederzahlen oftmals zu gering bzw.

gibt es nicht zwingend in jedem Bundesland Betroffene. Aufgrund der räumlichen Streuung ergibt sich die Notwendigkeit zu Reisen und verstärkt digitale Medien zu nutzen, um sich zu vernetzen. Einige Gruppen sind als lose Personengemeinschaften organisiert, da die Vereinsgründung für gesundheitlich stark beeinträchtigte Menschen ein unüberwindbares Hindernis sein kann. Darüber hinaus stehen tendenziell weniger Kooperationspartner und potenzielle Sponsoren zur Verfügung beispielsweise, weil es für die Erkrankung kein Medikament oder kaum Experten gibt.

Arbeitsgruppe zur Entwicklung eines Förderkonzeptes für die bundesweit tätige Selbsthilfe

Pro Rare Austria stand nunmehr vor der Notwendigkeit, sich in den beginnenden Prozess aktiv einzubringen, um auf die Bedeutung der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen auf Bundesebene sowie deren Besonderheiten hinzuweisen. Die Sicherstellung der finanziellen und strukturellen Förderung dieser vulnerablen Gruppe war bereits 2015 im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen in den Maßnahmen 76 bis 80 verankert und Pro Rare Austria mit der Umsetzung betraut worden.

In einem ersten Schritt wurden die Einverständniserklärungen aller Mitglieder von Pro Rare Austria eingeholt, die an der Bestands- und Bedarfserhebung der Gesundheit Österreich Gesellschaft teilgenommen hatten, um deren Umfrageergebnisse einsehen zu können. Es zeigte sich rasch, dass etwa ein Viertel aller bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisationen mit Vereinsstatus den seltenen Erkrankungen zuzurechnen sind. Die angestrebte Zusammenarbeit mit den Fördergebern gestaltete sich aber zunächst schwierig, da den federführenden Akteuren dieser Umstand nicht bekannt war und Pro Rare Austria als relevanter Stakeholder zunächst nicht anerkannt wurde. Mit einigem Aufwand konnte Pro Rare Austria schließlich die Aufnahme in die Arbeitsgruppe zur Entwicklung eines Förderkonzeptes für die bundesweit tätige Selbsthilfe erreichen.

Im Sommer und Herbst 2017 fanden drei Arbeitsgruppentreffen zur Ausgestaltung der finanziellen Förderung der Selbsthilfegruppen, des Bundesverbandes Selbsthilfe Österreich sowie der Österreichischen Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) statt, an welchen auch Vertreter von Pro Rare Austria teilnahmen. In die Konstituierung des Bundesverbandes Selbsthilfe Österreich war Pro Rare Austria nicht mehr involviert, es wurden jedoch zwei Selbsthilfeorganisationen für seltene Erkrankungen einbezogen.

Beirat der Österreichischen Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe

Als sich im Rahmen einer Informationsveranstaltung zur finanziellen Förderung der Selbsthilfe im Jänner 2018 abzeichnete, dass Pro Rare Austria selbst keinen Anspruch auf Förderung haben würde und auch nicht Mitglied im Bundesverband Selbsthilfe Österreich werden könnte, setzte sich der Dachverband für die Aufnahme in den Beirat von ÖKUSS ein, um hier eine formale Schnittstelle zwischen der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen und den neuen Strukturen in der Selbsthilfe zu schaffen.

Am 21.09.2018 fand die erste Beiratssitzung von ÖKUSS statt, im Rahmen derer Teile des Förderkonzeptes reflektiert wurden. Auch die Anregungen und Verbesserungsvorschläge aus den Reihen der seltenen Erkrankungen wurde diskutiert. Darüber hinaus konnte sich Pro Rare Austria bei der Entwicklung des ÖKUSS-Weiterbildungskonzeptes für die Selbsthilfe einbringen. Aktuell findet eine Evaluation des Förderkonzeptes durch eine unabhängige Stelle statt. Pro Rare Austria ist bemüht, hier seine Kenntnisse der Selbsthilfelandchaft für seltene Erkrankungen einfließen zu lassen und die Rahmenbedingungen im Sinne seiner Mitglieder zu verbessern.

„Selbsthilfegruppen und -organisationen leisten einen großen Beitrag zum sozialen Zusammenhalt und zur Patientenzentrierung des Gesundheitssystems: sie unterstützen die gemeinsame Krankheitsbewältigung, stärken die Gesundheitskompetenz und vertreten Patientenperspektiven und -interessen“ (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 4). Nach Forster (2007) sind Selbsthilfeszusammenschlüsse gekennzeichnet durch gemeinsame Betroffenheit, Freiwilligkeit des Engagements, den Vorrang informeller und persönlicher Kommunikation, die Unabhängigkeit von wirtschaftlichen Interessen und eine nachrangige Rolle professioneller Experten.

Auf lokaler bzw. regionaler Ebene gibt es derzeit etwa 1.800 Selbsthilfegruppen und -organisationen, die in der Regel den Erfahrungsaustausch und die Krankheitsbewältigung fokussieren und in ihren Bemühungen von öffentlich finanzierten, themenübergreifenden Landesdachverbänden für Selbsthilfe oder Selbsthilfekontaktstellen unterstützt werden. Häufig sind mehrere lokale bzw. regionale Selbsthilfegruppen zu themenbezogenen Landes- und/oder Bundesorganisationen zusammengeschlossen, welche die außenorientierten Ziele der Gemeinschaft, wie bspw. internationale Vernetzung, politische Interessensvertretung und Öffentlichkeitsarbeit verfolgen. Teilweise existieren bundesweit tätige Selbsthilfeorganisationen aber auch unabhängig von der

lokalen Ebene oder Regionalgruppen fehlen zur Gänze, wie dies vermehrt bei den seltenen Erkrankungen mit geringen Betroffenenzahlen der Fall ist. Die etwa 160 bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisationen in Österreich hatten in der Vergangenheit keine Möglichkeit, öffentliche Förderungen zu erhalten oder die Leistungen von Selbsthilfeunterstützern in Anspruch zu nehmen. Als gemeinsame Vertretung agierte zuletzt die ARGE Selbsthilfe, welche jedoch 2017 nach internen Streitigkeiten aufgelöst wurde (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018).

„Um die genannte Lücke [...] zu schließen, startete die Sozialversicherung [HVB] eine Initiative zur Förderung von themenbezogenen Selbsthilfeorganisationen auf Bundesebene, in Zusammenarbeit mit dem Bundesministerium für Gesundheit und Frauen [BMSGK] und dem Fonds Gesundes Österreich FGÖ ...]. Darüber hinaus werden von der Sozialversicherung zusätzliche Mittel für die lokale und regionale Ebene zur Verfügung gestellt“ (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 5). Das im Rahmen eines partizipativen Prozesses mit den ausgewählten Stakeholdern und Experten erarbeitete Konzept umfasst vier Säulen und wurde Mitte 2017 zur Umsetzung freigegeben:

**Säule 1:
Förderung von Selbsthilfe auf regionaler und lokaler Ebene**

Die Förderung stellt eine Erweiterung bestehender Unterstützungsleistungen auf Landesebene dar, mit dem Ziel, die über den Routinebetrieb hinausgehende Selbsthilfearbeit regionaler, themenspezifischer Gruppen in Form klar abgegrenzter Projekte zu stärken. Mit der Förderabwicklung sind die Gebietskrankenkassen betraut, können diese aber in Teilen oder zur Gänze an die Landesdachverbände für Selbsthilfe auslagern (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 8ff).

**Säule 2:
Förderung von bundesweiten themenbezogenen Selbsthilfeorganisationen**

Seit 2018 können bundesweit tätige Selbsthilfeorganisationen um eine Förderung definierter innen- und außenorientierter Aktivitäten ansuchen, welche über die Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) abgewickelt wird. Neben der Festlegung förderbarer und nicht-förderbarer Positionen, enthalten die Förderrichtlinien Vorgaben hinsichtlich

- des bundesweiten Fokus
- der Mindestverbreitung: lokale Gruppen in mindestens drei Bundesländern bzw. Mitglieder in mindestens drei Bundesländern bei seltenen Erkrankungen
- der Mindestbestandsdauer: min. drei Jahre
- der thematischen Ausrichtung: gesundheitsrelevante Probleme
- der formalen und demokratischen Verfasstheit: als Verein mit demokratisch legitimierten Vertretern
- der Betroffenenkontrolle: Mitgliedschaft und Leitung überwiegend durch Betroffene und Angehörige
- des Vorrangs der Ehrenamtlichkeit: Mitarbeit überwiegend, Vorstand gänzlich, keine Doppelrollen Vorstand – Geschäftsführung
- der Transparenz: Offenlegung der finanziellen Gebarung
- der Unabhängigkeit von anderen Interessen: Unabhängigkeit gegenüber politischen Parteien, staatlichen und konfessionellen Stellen, gesetzlichen Versicherungsträgern und Wirtschaftsunternehmen
- der begrenzten Finanzierungsanteile durch Förderungen aus der Privatwirtschaft: max. 40 Prozent bei einem Sockelbetrag von € 500 sowie stufenweise Senkung pro Jahr um fünf Prozent bis zu einer zulässigen Obergrenze von 20 Prozent (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 11ff)

Pro Rare Austria konnte gewisse Ausnahmeregelungen und Erleichterungen für Selbsthilfeorganisationen aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen erreichen und damit zur Umsetzung der Maßnahmen 76 und 77 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen beitragen. Da die verfügbaren Fördergelder in der ersten Förderperiode jedoch nicht aufgebraucht wurden, ist davon auszugehen, dass diese insgesamt zu straff formuliert wurden. So haben 2018 nur rund 40 der insgesamt 160 identifizierten, bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisationen eine Förderung erhalten.

Pro Rare Austria selbst wurde als themenübergreifend kategorisiert und hat derzeit keine Möglichkeit, um Unterstützung anzusuchen. Darüber hinaus scheint der Dachverband als etablierte Interessensvertretung für die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen im Förderkonzept auch formal nicht auf.

Säule 3: Bundesverbandes der themenbezogenen Selbsthilfeorganisationen

Der Bundesverband Selbsthilfe Österreich ist eine Interessensvertretung für bundesweit tätige Selbsthilfeorganisationen und setzt sich ausschließlich aus Betroffenen und Angehörigen zusammen. Finanziert wird der BVSHOE aus Geldern des HVB und des BMASGK und wurde mit Angelika Widhalm (Hepatitis Hilfe Österreich) als Obfrau 2018 formal konstituiert. Die Statuten des Vereins sehen als Aufnahmekriterien u.a. die erforderliche Mindestbestandsdauer von einem Jahr vor und erstrecken sich ausschließlich auf eingetragene Vereine. Darüber hinaus haben Selbsthilfeorganisationen für seltene Erkrankungen in der Generalversammlung ein gewichtetes Stimmrecht von 1:3 gegenüber der Selbsthilfe für Volkserkrankungen (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 15ff).

Säule 4: Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe „ÖKUSS“

ÖKUSS bietet Unterstützungs- und Serviceleistungen, wie bspw. Information, Beratung und Schulung an, administriert die Förderung für die Selbsthilfe auf Bundesebene und beauftragt Evaluationen. Die erste Förderperiode ist mit Beginn 2018 angelaufen. Als beratendes Gremium steht ÖKUSS ein Beirat zur Verfügung, welcher sich aus einem Vertreter des Bundesverbandes Selbsthilfe Österreich, Vertretern der Landesdachverbände für Selbsthilfe und mehreren Experten unterschiedlicher Bereich zusammensetzt. Die Geschäftsordnung und damit die Besetzung des Beirates wurde im Frühjahr 2018 beschlossen. Pro Rare Austria wurde nachträglich in den Beirat aufgenommen und wird seither von ÖKUSS im Rahmen ihrer Aktivitäten gut mittransportiert (z.B. Vorstellung im Jahresbericht und im Rahmen von Veranstaltungen, Einladung zu Workshops, etc.) (Braunegger-Kallinger und Spitzbart, 2018, p. 18ff).

Fazit und Empfehlungen aus Sicht der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen

Etwa ein Viertel der als Verein konstituierten bundesweit tätigen Selbsthilfegruppen und -organisationen sind den seltenen Erkrankungen zuzuordnen. Von den derzeit 77 Mitgliedern von Pro Rare Austria erfüllen nur knapp 35 Prozent die Förderkriterien und 40 Prozent die Beitrittsvoraussetzungen für eine Mitgliedschaft beim BVSHOE.

Die spezifischen Herausforderungen, mit denen sich die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen konfrontiert sieht, wurden im Konzept bisher nicht ausreichend berücksichtigt. Patienten und Patientengruppen aus diesem Segment haben mit besonderen Schwierigkeiten – lange Diagnosewege, wenig bekannte Krankheitsbilder, unzureichende medizinische Expertise, keine Medikamente oder Therapien für 95 Prozent der Erkrankungen, Schwierigkeiten bei der Erstattung durch die Kassen – zu kämpfen und brauchen daher dringend Unterstützung und Förderung. Das Thema betrifft rund 400.000 Patienten und Patientinnen in Österreich, also fünf Prozent der heimischen Bevölkerung. Die „Anerkennung“ bzw. Legitimierung von Pro Rare Austria als offizielle Stimme dieser sehr großen Patientengruppe spiegelt sich im Förderkonzept nicht wider.

Bei einer Überarbeitung des Konzepts sollten daher die spezifischen Problemlagen bei seltenen Erkrankungen aufgegriffen und entsprechend treffsichere Unterstützungs- und Fördermaßnahmen aufgenommen werden. So sollten Mitgliedsorganisationen aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen bereits ein Jahr nach der Vereinsgründung um eine Förderung ansuchen können.

Für Mitgliedsorganisationen aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen, die sich gerade etablieren („Start ups“), sollte eine Gründungsförderung (z.B. Kostenerstattung für Vereinsgründung, Website, Telefon) vorgesehen werden, weil diese Kosten – in unzumutbarer Weise – häufig von Patienten oder Angehörigen aus der privaten Tasche finanziert werden müssen. Darüber hinaus sollten Doppelrollen (Obmann, Geschäftsführung etc.) zugelassen werden, sofern die Person selbst betroffen oder angehörig sind. Eine „Lehrbuchstruktur“ ist in den oftmals sehr kleinen Einheiten im Bereich der seltenen Erkrankungen nicht realistisch abbildbar. Auch das Zulassen von Spenden und Förderungen aus der (Pharma-)Industrie für Patientenorganisationen im Bereich der seltenen Erkrankungen sollte weniger stark eingeschränkt werden, solange sie transparent ausgewiesen sind und die Unabhängigkeit der Patientenorganisation gewährleistet ist.

Pro Rare Austria bzw. legitimierte Vertreter aus dem Bereich der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen sollten an der Überarbeitung des Förderkonzeptes mitwirken und die vorbildhafte Zusammenarbeit mit ÖKUSS weiter ausbauen.

” **Auf lokaler bzw. regionaler Ebene gibt es derzeit etwa 1.800 Selbsthilfegruppen und -organisationen, die in der Regel den Erfahrungsaustausch und die Krankheitsbewältigung fokussieren und in ihren Bemühungen von öffentlich finanzierten, themenübergreifenden Landesdachverbänden für Selbsthilfe oder Selbsthilfekontaktstellen unterstützt werden.** “

Autoren:

Victoria Mauric, Rainer Riedl_09/2019

Literaturverzeichnis

ÄKW (2019): Referat für seltene Erkrankungen.

Wien: Ärztekammer für Wien.

Verfügbar in: https://www.aekwien.at/referate/-/asset_publisher/TOaiA-BpbvZRT/content/referat-fur-seltene-erkrankungen?_101_INSTANCE_TOaiABpbvZRT_redirect=%2Freferate

[Abfrage am: 23.07.2019]

BMASGK (2019): Expertisezentren für seltene Erkrankungen.

Wien: BMASGK. Verfügbar in: https://www.sozialministerium.at/site/Gesundheit/Krankheiten_und_Impfen/Krankheiten/Seltene_Krankheiten/Expertisezentren_fuer_seltene_Erkrankungen

[Abfrage am: 7.05.2019]

BMASGK (s. a.): Die Nummer zu Ihrer telefonischen Gesundheitsberatung.

Wien: Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz.

Verfügbar in: <https://www.1450.at/1450-die-gesundheitsnummer/>

[Abfrage am: 15.07.2018]

BRAUNEGGER-KALLINGER, G. UND SPITZBART, S. (2018): Konzept zur öffentlichen Förderung der Selbsthilfe.

Wien: Hauptverband der Sozialversicherungsträger, BMASGK und FGÖ

BUNDESÄRZTEKAMMER (2017): Medizinische, ethische und rechtliche Aspekte von Biobanken.

Berlin: Deutsches Ärzteblatt.

Verfügbar in: https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/WB/Biobanken.pdf

[Abfrage am 04.07.2019]

CROLLY, H. (2015): Das ist der deutsche und echte Dr. House.

Berlin: Axel Springer SE.

Verfügbar in: <https://www.welt.de/vermishtes/article145416321/Das-ist-der-deutsche-und-echte-Dr-House.html>

[Abfrage am: 12.07.2019]

CZYPIONKA, T., KRAUS, M., RÖHRLING G. UND STRAKA, H. (2008): Case Management in Österreich und Europa.

Wien: Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger.

Verfügbar in: Health System Watch, Beilage zur Fachzeitschrift Soziale Sicherheit I/Frühjahr 2018

DÖRPINGHAUS, S., GRÜTZMACHER, S., WERBKE, R., S., WEIDNER, F. (2008): Überleitung und Case Management in der Pflege.

Hannover: Schönlitersche Verlagsgesellschaft mbH & Co.KG

EUROPÄISCHE KOMMISSION (2019): European Reference Networks.

Brüssel: DG Health and Food Safty.

Verfügbar in: https://ec.europa.eu/health/ern/networks_de

[Abfrage am: 3.05.2019]

EURORDIS (2019): Schließen Sie sich einer Europäischen Patienten-interessengruppe (ePAGs) an.

Paris: EURORDIS-Rare Diseases Europe.

Verfügbar in: <https://www.eurordis.org/de/content/europaische-patienteninteressengruppen-epags>

[Abfrage am 3.05.2018]

EURORDIS (2017): Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey.

Paris: Plateforme Maladies Rares.

Verfügbar in: http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

[Abfrage am 18.09.2018]

Forster, R. (2007): Die Selbsthilfebewegung: Chancen und Herausforderungen für das Gesundheitssystem und die Gesundheitspolitik in Österreich.

In: Soziale Sicherheit 60, Nr. 10

FORUM SK (2019): Zentren in Österreich.

Innsbruck: Humangenetik Innsbruck.

Verfügbar in: https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/zentren/

[Abfrage am: 7.05.2018]

GBN (2019): Was sind Biobanken.

Berlin: Charité – Universitätsmedizin Berlin.

Verfügbar in: <https://www.biobanken-verstehen.de/was-sind-biobanken/>

[Abfrage am 04.07.2019]

GESUNDHEIT ÖSTERREICH GMBH (2015): Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen.

Wien: Bundesministerium für Gesundheit.

Verfügbar in: http://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/0/6/5/CH1520/CMS1492947094676/nap_selteneerkrankungen_2015.pdf

[Abfrage am: 6.12.2018]

GOETHE UNI (2015): Seltene Erkrankungen: Scharfsinn schlägt Intuition.

Frankfurt: Goethe Universität Frankfurt am Main.

Verfügbar in: <https://aktuelles.uni-frankfurt.de/forschung/seltene-erkrankungen-scharfsinn-schlaegt-intuition/>

[Abfrage am: 6.12.2018]

HALLELIFE (2019): Seltenen Erkrankungen auf der Spur.

Halle: Hallelife Foto- und Medienservice.

Verfügbar in: <https://hallelife.de/nachrichten/gesundheits/details/selten-erkrankungen-auf-der-spur.html>

[Abfrage am: 15.07.2019]

HOLTGREWE, U. (2018): Case Management: Integrierte Versorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten.

Wien: Zentrum für soziale Innovation.

Verfügbar in: <https://www.zsi.at/de/object/news/5013>

[Abfrage am: 09.07.2019]

HOLTGREWE, U. (s. a.): INNOV-CARE. Innovative patient-centred approach for social care provision to complex conditions.

Wien: Zentrum für soziale Innovation.

Verfügbar in: <https://www.zsi.at/de/object/project/3852>

[Abfrage am: 09.07.2019]

INNOVCARE (s. a.): What we do. s. l.: INNOVCare's Advisory Group.

Verfügbar in: <https://innovcare.eu/what-we-do/>

[Abfrage am 24.07.2019]

JRC (2019): European Platform on Rare Disease Registration.

Brüssel: European Commission.

Verfügbar in: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/>

[Abfrage am: 21.11.2019]

KLEINE, L. (2019): Deutscher „Dr. House“ gibt Menschen Hoffnung, deren Krankheiten niemand erkennt.

München: Fokus online.

Verfügbar in: https://www.fokus.de/perspektiven/mutmacher/der-krankheitsermittler-juergen-schaefer-hilft-menschen-mit-seltenen-erkrankungen_id_10264807.html

[Abfrage am: 23.07.2019]

LUPUS SELBSTHILFE WIEN (s.a.): Mein Leben mit Lupus.

Wien: Lupus Selbsthilfe Wien.

Verfügbar in: <https://lupusaustria.wordpress.com/lupus-leben/>

[Abfrage am: 18.09.2018]

MAURIC, V. (2017): Wenn ein Löffelchen voller Zucker bittere Medizin versüßt.

Wien: Pro Rare Austria.

Verfügbar in: <https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/wenn-ein-loeffelchen-voller-zucker-bittere-medizin-versuesst/>

[Abfrage am: 24.09.2018]

MAURIC, V. (2017): 2. Österreichische EUROPLAN-Konferenz. Endbericht.

Wien: Pro Rare Austria.

Verfügbar in: https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/downloads/AT_EUROPLANBericht2017_20171122.pdf

[Abfrage am: 18.09.2018]

MAURIC, V. (2018): Strukturen und Strukturelle Problemlagen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen.

Wien: Pro Rare Austria.

Verfügbar in: <https://www.prorare-austria.org/newsroom/pressemitteilungen/news/detail/News/die-selbsthilfe-fuer-seltene-erkrankungen-hat-charakter/>

[Abfrage am: 23.07.2019]

MAURIC, V. (2018): Die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen hat Charakter. Zusammenfassung der Ergebnisse der Mitgliederbefragung 2018. Wien: Pro Rare Austria. Verfügbar in: <https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/die-selbsthilfe-fuer-seltene-erkrankungen-hat-charakter/> [Abfrage am: 18.09.2018]

MAURIC, V. UND RIEDL, R. (2018): Seltene Erkrankungen. Selbsthilfe und Patientenbeteiligung. Wien: Gesundheit Österreich GmbH. Verfügbar in: <https://www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/selbsthilfe-patientenbeteiligung-se> [Abfrage am: 6.12.2018]

MAURIC, V. UND UNTERBERGER, U. (2019): Seltene Erkrankungen. Diagnose und Behandlung. Wien: Gesundheit Österreich GmbH. Verfügbar in: <https://www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/therapie> [Abfrage am: 17.07.2019]

MEDIAPLANET (2019): Im Dschungel der Informationen. Berlin: Mediaplanet Verlag Deutschland GmbH. Verfügbar in: <https://www.seltenkrankheiten.de/anlaufstellen/im-dschungel-der-informationen/> [Abfrage am: 23.07.2019]

MUNDLOS, C. (s. a.): Ärzte und Therapeuten unterstützen und vernetzen. Berlin: Achse e. V. Verfügbar in: https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/achse_lotsin.php [Abfrage am: 12.07.2019]

ÖSTERREICHISCHE RETT-SYNDROM GESELLSCHAFT (s.a.): Was ist das Rett-Syndrom? Selzthal: Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft. Verfügbar in: <http://www.rett-syndrom.at/beschreibung.php> [Abfrage am: 18.09.2018]

OPENAPP (2019): Patient registries. Dublin: OpenApp. Verfügbar in: <https://www.openapp.ie/patient-registries/> [Abfrage am: 01.08.2019]

ORPHANET (2019): Assoziierte Nationale Zentren in ERNs. Wien: Orphanet Austria. Verfügbar in: <http://www.orpha.net/national/data/AT-DE/www/uploads/ANZ.pdf> [Abfrage am: 6.05.2018]

ORPHANET (2019): Über Medikamente für seltene Erkrankungen (Orphan Drugs). Wien: Orphanet Austria. Verfügbar in: <http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/%C3%BCber-orphan-drugs/> [Abfrage am: 6.05.2018]

RD-CONNECT (s. a.): Connecting rare disease researchers worldwide. Barcelona: Centro Nacional de Análisis. Verfügbar in: <https://rd-connect.eu/> [Abfrage am: 1.8.2019]

RICHTER, P. (2019): Rare Diseases Dialog: So wertvoll sind Forschungsregister für PatientInnen. Wien: Pharmig. Verfügbar in: https://www.ots.at/presseaussendung/OTS_20191023_OTS0041/rare-diseases-dialog-so-wertvoll-sind-forschungsregister-fuer-patientinnen [Abfrage am: 21.11.2019]

RIEDL, R. (2019): 360°C Blick – Und es war doch ein Zebra. Wien: Peri Group. Verfügbar in: Das Periskop Nr. 85

SAILER, B. (2018): Sozialratgeber. Wien: Debra Austria. Verfügbar in: http://www.eb-handbuch.org/fileadmin/media_data/5_EB-Handbuch/2_pdf_s_DEUTSCH/Sozialratgeber_OE_03_2018.pdf [Abfrage am: 19.09.2018]

Schriftliches Interview mit Dr. Rainer Riedl (Geschäftsführer von Debra Austria), geführt von Victoria Mauric, Wien, 19.07.2018

SCHWEIZERISCHE MUSKELGESELLSCHAFT (2018): Amyotrophe Lateralsklerose (ALS). Zürich: Schweizerische Muskelgesellschaft. Verfügbar in: <http://www.muskelgesellschaft.ch/diagnosen/amyotrophe-lateralsklerose-als/> [Abfrage am: 19.09.2018]

SEELOS, H. J. (2012): Medizinmanagement. Wiesbaden: Springer Gabler Verlag

STRACHAN, P. (2013): EUCERD-Empfehlungen für Patientenregister für seltene Krankheiten unterstützen Interoperabilität. Paris: EURORDIS – Rare Diseases Europe. Verfügbar in: <https://www.eurordis.org/de/news/eucerd-empfehlungen-fur-patientenregister-fur-seltene-krankheiten-unterstutzen-interoparabilitat> [Abfrage am: 04.07.2019]

SWP (2017): Wenn eine Lotsin hilft - Seltene Erkrankungen auf der Spur. Magdeburg: Südwest Presse. Verfügbar in: <https://www.swp.de/panorama/wenn-eine-lotsin-hilft-selten-erkrankungen-auf-der-spur-23357877.html> [Abfrage am: 23.07.2019]

Telefonisches Interview mit der Mutter eines Kindes mit Rett-Syndrom (anonymisiert), geführt von Nina Latritsch, Wien, 05.09.2018

Telefonisches Interview mit einem Patienten mit ALS (anonymisiert), geführt von Nina Latritsch, Wien, 14.08.2018

Telefonisches Interview mit einer Patientin mit Systemischem Lupus Erythematoses (anonymisiert), geführt von Nina Latritsch, Wien, 26.07.2018

TORTAJADA, S., GIMÉNEZ-CAMPOS, M. S., VILLAR-LÓPEZ, J., FAUBEL-CAVA, R., DONAT-CASTELLÓ, L., VALDIVIESO-MARTÍNEZ, B., SORIANO-MELCHOR, S., BAHAMONTES-MULIÓ, A. UND GARCÍA-GÓMEZ, J. M. (2017): Case Management for Patients with Complex Multimorbidity: Development and Validation of a Coordinated Intervention between Primary and Hospital Care. USA: International Journal of Integrated Care. Verfügbar in: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5624062/> [Abfrage am: 12.07.2019]

VASCERN (2019): EU call for proposals: Rare disease registries for the European Reference Networks! Paris: VASCERN. Verfügbar in: <https://vascern.eu/eu-call-for-proposals-rare-disease-registries-for-the-european-reference-networks/> [Abfrage am: 04.07.2019]

VERDINO, M. (2019): Über uns. Wien: Verdino, Verfügbar in: <https://patient-registry.com/ueber-uns.html> [Abfrage am: 1.8.2019]

Voigtländer, T., Bachner, F., Unterberger, U., Leopold, C., Ladurner, J. und Habl, C. (2012): Seltene Erkrankungen in Österreich. Wien: Gesundheit Österreich Gesellschaft GmbH. Verfügbar in: https://www.sozialministerium.at/cms/site/attachments/0/6/5/CH4055/CMS1492947094676/bericht_selteneerkrankungen.pdf [Abfrage am: 1.8.2019]

ZIMA, K. (2010): Case Management im Krankenhaus in Österreich und Deutschland. Graz: Institut für Pflegewissenschaften an der Medizinische Universität Graz

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Umfeldanalyse der Medizinischen Dimension seltener und diagnostizierter Erkrankungen aus Patientensicht (© Pro Rare Austria)

Abbildung 2: Anzahl bekannter Problemfälle bei der Erstattung Pro Quartal, n = 28 (© Pro Rare Austria)

Kontaktaten

Pro Rare Austria	90
Mitgliedsorganisationen	90
Zentren, Initiativen, Dachverbände	93

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1
1030 Wien, Austria

T +43 (0) 664 456 9737
E office@prorare-austria.org
I www.prorare-austria.org
Kontakt: Johanna Sadil

Spendenkonto Raiffeisenbank
IBAN AT30 3258 5000 0101 5700
BIC RLNWATWWOBG
ZVR 066216826

Mitgliedsorganisationen (Stand 1.5.2020)

4 H Syndrom
T +43 (0) 699 190 969 03
E sabine.pessenteiner@sbg.at
Kontakt: Sabine Pessenteiner

**Akute- und chronische Pankreatitis
Pankreatitis Austria**
E office@pankreatitis-austria.at
Kontakt: Doris Lang

**Alpha1-Antitrypsinmangel
Alpha1 – Österreich**
T + 43 (0) 676 9500370
E ella_geiblinger@alpha1-oesterreich.at
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Ella Geiblinger

**AL-Amyloidose, hATTR, ATTR wt,
Leben mit Amyloidose- Amyloidosis Austria**
E info@amyloidosis-austria.at
I www.amyloidosis-austria.at
Kontakt: Christian Thalhammer

**Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen
Fett-SOS e.V.**
T +49 (0) 177 977 8472
E info@lchad-mtp-vlcad.com
I www.fett-sos.com
Kontakt: Maren Thiel

**Angelman Syndrom
Angelman Verein Österreich**
T +43 (0) 3132 37 88
E info@angelman.at
I www.angelman.at
Kontakt: Yvonne Otzelberger

**Cystische Fibrose
cf-austria**
T +43 (0) 676 45 84 850
E office@cf-austria.at
I www.cf-austria.at
Kontakt: Mag. Johannes Lösch

**Cystische Fibrose
DEBRA Austria**
T +43 (0) 1 876 40 30
E office@debra-austria.org
I www.debra-austria.org
Kontakt: Sabine Wittmann

**Diffuse Capillary Malformation with
Overgrowth (DCMO)**
T +43 (0) 650 391 95 41
E proline1@gmx.at
Kontakt: Silke und Alexander Rotter

**Cystische Fibrose
CF-TEAM Tirol und Vorarlberg**
T +43 (0) 664 855 42 36
E obfrau@cf-team.at
I www.cf-team.at
Kontakt: Maria Theresia Kiederer

**Dysmelie
Selbsthilfegruppe Contergan- und
Thalidomidgeschädigte Österreich**
T +43 (0) 699 145 055 88
E michi.moik@contergan.or.at
I www.contergan.or.at
Kontakt: Michaela Moik

**Dystonie
Österreichische Dystonie Ges.**
T +43 (0) 664 25 35 145
E dystonie@aon.at
I www.dystonie.at
Kontakt: Friedrich Kasal

**Ehlers-Danlos-Syndrom
SHG Ehlers Danlos Syndrom**
E ehlersdanlossyndrom@gmail.com
Kontakt: Elfriede Kölbl-Zuber

Einschlusskörper-Myositis (IBM)
Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Ektodermale Dysplasie
Selbsthilfe Ektodermale Dysplasie Austria**
T +43 (0) 664 450 08 46
E ulli.h@gmx.at
I www.ektodermale-dysplasie.de
Kontakt: Ulrike Holzer

**Epidermolysis bullosa
DEBRA Austria**
T +43 (0) 1 876 40 30
E office@debra-austria.org
I www.debra-austria.org
Kontakt: Sabine Wittmann

**Erythropoetische Protoporphyrin
EPP Austria**
E selbsthilfe@eppaustria.at
I www.eppaustria.at
Kontakt: Dr. Cornelia Dechant

Friedreich Ataxie
E jakob.mitterhauser@gmx.at
Kontakt: Jakob Mitterhauser

**GIST – Gastrointestinaler Stroma Tumor
GIST Support Österreich**
T +43 (0) 664 97 32 857
E kontakt@gistsupport.at
I www.gistsupport.at
Kontakt: Rainer Sawdyk

**Gitelman-Syndrom/ klassisches
Bartter-Syndrom**
E m_schoeppe@posteo.de
Kontakt: Maximilian Schoeppe

Glykogenose 1b
T +43 (0) 664 383 18 62
E bernhard.monai@der-wasserwirt.at
Kontakt: DI Bernhard Monai

Gorlin-Goltz-Syndrom
E kotwadenise@yahoo.com
Kontakt: Denise Kotwa

**HSP (hereditäre spastische Spinalparalyse)
HSP Selbsthilfegemeinschaft Vorarlberg**
T +43 (0) 660 21 21 951
E hsp.vlbg@gmx.at
I https://hsp-vorarlberg.jimdofree.com/
Kontakt: Dietmar Böhler

**Interstitielle Zystitis
ICA Österreich e.V.**
T +43 (0) 676 67600 23
E rammersdorfer@chronischkrak.at
I www.ica-austria.at
Kontakt: Christa Rammersdorfer

**Interstitielle Zystitis
Interstitielle Zystitis Landesgruppe Kärnten**
T +43 (0) 650 470 96 12
E michaela.rasic@aon.at
Kontakt: Michaela Rasic

**Juvenile idiopathische Arthritis
Rheumalis**
T +43 (0) 699 19 74 88 11
E karin.formanek@rheumalis.org
I www.rheumalis.org
Kontakt: Karin Formanek

**KAT6A
KAT6A Foundation Austria**
T +43 (0) 650 83 56 783
E monika.rammal@gmail.com
I www.kat6a.org
Kontakt: Mag. Monika Rammal

**Kleinwüchsigkeit
BKMf Österreich**
T +43 (0) 7227 206 00
E office@bkmf.at
I www.bkmf.at
Kontakt: Ingvild Fischer

**Klinefelter Syndrom
Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**
T +43 (0) 676 473 66 91
E office@klinefelter-ost.at
I www.klinefelter-ost.at
Kontakt: Wolfgang Rögner

**Krebs im Kindes- und Jugendalter
Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe**
T +43 (0) 1 402 88 99
E oesterreichische@kinderkrebshilfe.at
I www.kinderkrebshilfe.at
Kontakt: Anita Kienesberger

**Kurzdarmsyndrom (KDS)
Die Chronischen Experten**
T +43 (0) 650 56 56 767
E j.priebsch@die-chronischen-experten.at
I www.die-chronischen-experten.at
Kontakt: Johannes Priebsch

**Lineare IgA Dermatoze
SHG Bullöse Autoimmundermatosen**
T +43 (0) 664 55 40 537
E guenisani@hotmail.com
Kontakt: Günther Civa-Gussmann

**LOT Austria
Lungenfibrose**
T +43 (0) 664 20519 65
E evakalmar@a1.net
I www.selbsthilfe-lot.at
Kontakt: Eva Kalmar

**Lungenfibrose
Lungenfibroseforum Austria**
T +43 (0) 699 115 064 121
E office@lungenfibroseforum.at
I www.lungenfibroseforum.at
Kontakt: Ing. Günther Wanke

**Lupus erythematoses (systemisch und kutan)
Selbsthilfe Lupus Austria**
T +43 (0) 0650 40 22 989
E selbsthilfe@lupus-austria.at
Kontakt: Karin Fraunberger

**M. Waldenström Kälteagglutinin
ÖNG Österreichische Narkolepsie Ges.**
T +43 (0) 680 144 26 64
E is.noe@aon.at
Kontakt: Irmgard Schmidt

**Marfan-Syndrom
Marfan Initiative Österreich**
E info@marfan-initiative.at
I www.marfan-initiative.at
Kontakt: Margit Aschenbrenner,
Angela Fransche

Melas-Syndrom
T +0699 106 81 660
E niebuhrka@gmail.com
Kontakt: Karin Niebuhr

**Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz
Selbsthilfegruppe Morbus Addison**
T +43 (0) 664 221 6547
E beatrix.pop@sol.at
Kontakt: Beatrix Pop

**Morbus Fabry
Morbus Fabry Selbsthilfeverein Österreich**
T +43 (0) 660 711 26 23
E info@morbus-fabry.eu
I www.morbus-fabry.eu
Kontakt: Willy Koglbauer

**Morbus Gaucher
ÖGG**
T +43 (0) 699 116 94 107
E pichler@liwest.at
I www.morbus-gaucher-oegg.at
Kontakt: Roman Pichler

**MukoPolySaccharidosen
Ges. für MukoPolySaccharidosen**
T +43 (0) 7249 477 95
E office@mps-austria.at
I www.mps-austria.at
Kontakt: Michaela Weigl

**Multiples Arzneimittel und Chemical
Sensitivity Syndrom
Selbsthilfegruppe MCS**
T +43 (0) 680 330 3196
E Anna.Malota@live.at
Kontakt: Anna Malota

Multiple Cerebrale Kavernome
E doris_kusen@hotmail.com
Kontakt: Doris Kusen

**Muskeldystrophie, Muskelatrophie
Verein Marathon**
T +43 (0) 664 846 300 510
E info@verein-marathon.at
I www.verein-marathon.at
Kontakt: Bernd Scholler

**Myasthenia gravis
Selbsthilfegruppe Myasthenia Gravis**
T +43 (0) 664 58 42 505
E a.mueller@shg-myastheniagravis.at
I www.shg-myastheniagravis.at
Kontakt: Antonia Müller

**Narkolepsie
ÖNG Österreichische Narkolepsie Ges.**
T +43 (0) 664 135 24 33
E jennifer.bocek@aon.at
I www.narkolepsie.at
Kontakt: Jennifer Bocek

**Neurofibromatose
NF Kinder Austria**
T +43 (0) 699 166 245 48
E claas.roehl@nfkinder.at
I www.nfkinder.at
Kontakt: Claas Röhrl

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)
T +43 (0) 676 34 27 740
E chantal.ernst@gmx.net
Kontakt: Chantal Sophie Ernst

**Nierenerkrankungen
ARGE Niere Österreich (ANÖ)**
T +43 (0) 664 481 27 90
E vorstand@argeniere.at
I www.argeniere.at
Kontakt: Rudolf Brettbacher

**Osteogenesis Imperfecta
OIA**
T +43 (0) 650 922 02 99
E oia@glasknochen.at
I www.glasknochen.at
Kontakt: Mag. Veronika Lieber

**Ösophagusatresie
Patienten- & Selbsthilfeorganisation
für Kinder und Erwachsene mit kranker
Speiseröhre (KEKS) Österreich**
T +43 (0) 650 509 55 00
E thomas.kroneis@keks.org
I www.keks.at
Kontakt: Priv.Do. DI Dr. Thomas Kroneis

**Phenylketonurie, Glaktosämie
ÖGAST**
T +43 (0) 680 20 823 73
E oegast@oegast.at
I www.oegast.at
Kontakt: Martina Spissak

**Phosphatdiabetes
Phosphatdiabetes Österreich**
T +43 (0) 664 11 12 641
E info@phosphatdiabetes.at
I www.phosphatdiabetes.at
Kontakt: Doris und Michael Prochaska

PIK3CA – assoziiertes Überwuchssyndrom
T +43 (0) 664 537 26 05
E ulrikejungl@a1.net
Kontakt: Dr. Ulrike Jungl

**Polyneuropathie
Verein Österreichische Selbsthilfe
Polyneuropathie**
T +43 (0) 664 159 41 13
E joerg.leiter@a1.net
I www.selbsthilfe-polyneuropathie.at
Kontakt: Jörg Leiter

**Prader-Willi-Syndrom
PWS Austria**
E info@prader-willi-syndrom.at
I www.prader-willi-syndrom.at
Kontakt: siehe Website

**Primäre Immundefekte
ÖSPID**
T +43 (0) 664 183 01 69
E modl.karin@gmx.at
I www.oespid.org
Kontakt: Karin Modl

**Pulmonale Hypertension
PH Austria-Initiative Lungenhochdruck**
T +43 (0) 650 693 22 47
E info@phaustria.org
I www.phaustria.org
Kontakt: Monika Tschida

**Rettsyndrom
Österreichische Rettsyndrom Ges.**
T +43 (0) 676 967 06 00
E info@rettsyndrom.at
I www.rettsyndrom.at
Kontakt: Günther Painsi

**Sarkoidose
Selbsthilfegruppe Sarkoidose**
T +43 (0) 681 106 159 70
E info@sarko.at
I www.sarko.at
Kontakt: Johann Hochreiter, Martin Hauser,
Dietmar Windisch

**Seltene genetisch bedingte Fettstoff-
wechselstörungen
FHchol Austria**
T +43 (0) 677 630 74 664
E info@fhchol.at
I www.fhchol.at

**Seltenen Lebererkrankungen wie z.B. AIH,
PBC, PSC, HCC, CCC, Morbus Wilson,
Hämochromatose
Hepatitis Hilfe Österreich –
Plattform Gesunde Leber (HHÖ)
Gruppe seltene Lebererkrankungen**
T +43 (0) 676 5204124
E info@gesundeleber.at
I www.gesundeleber.at
Kontakt: Angelika Widhalm, Mag. Margit Paul,
MMag. Melitta Matousek

**Smith-Magenis-Syndrom
Smith-Magenis-Syndrom Österreich**
T +43 (0) 650 934 83 81
E info@smith-magenis.at
I www.smith-magenis.at
Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

Snyder-Robinson-Syndrom
E barbaraluif@gmail.com
I https://snyder-robinson.org/
Kontakt: Barbara Luif

**Spina Bifida & Hydrocephalus
Spina Bifida & Hydrocephalus Österreich**
T +43 (0) 676 353 54 68
E ursulabuchmann@gmx.at
I www.sbho.at
Kontakt: Ursula Buchmann

Spinocerebelläre Ataxie, Typ II
T +43 (0) 664 131 6689
E monika__poelzl@hotmail.com
Kontakt: Monika Pözl

Syringomyelie
E tanja_aschauer@icloud.com
Kontakt: Tanja Aschauer

**Syringomyelie und Chiari Malformation
Syrinx-Nordbayern**
T +49 (0) 911 71 71 41
E hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de
I www.syrinx-nordbayern.de
Kontakt: Hannelore Beke

**Tay-Sachs und weitere palliative Erkrankun-
gen von Kindern
Hand in Hand für Tay-Sachs & Palliativ-
kinder**
T +43 (0) 660 150 99 67
E eva.binder@palliativkinder.at,
Margot.daum@palliativkinder.at
I www.palliativkinder.at, www.tay-sachs.net
Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

**Tuberöse Sklerose
Tuberöse Sklerose Österreich**
T +43 (0) 664 89 09 899
E info@tuberoesklerose.at
I www.tuberoesklerose.at
Kontakt: Andrea Schmidt

**Usher Syndrom
Forum Usher-Taubblind**
E info@usher-taubblind.at
I www.usher-taubblind.at
Kontakt: Julia Moser, Robert Öllinger

**Usher Syndrom und andere seltene Erkran-
kungen des Auges (syndromal oder isoliert)
Usher Initiative Austria**
E usher-syndrome@gmx.at
I www.facebook.com/ushersyndrom/
Kontakt: Mag. Dominique Sturz

**Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom
SHG Seltene Bauchgefäßkrankungen**
T +43 (0) 699 117 413 75
E angela.mair@aon.at
I www.lebenskuenstlerin.at
Kontakt: Mag. Angela Mair

Wolfram-Syndrom
Kontakt: über Pro Rare Austria

X-ALD, AMN
T +43 (0) 664 526 91 71
E werner.oberweger@gmx.at
Kontakt: Ingrid Oberweger

Xeroderma Pigmentosum
XP Freu(n)de - Mondscheinkinder
T +43 664 1927 216
E info@xerodermapigmentosum.de
I www.xerodermapigmentosum.de
Kontakt: Christian Moser

Zentren, Initiativen, Dachverbände

**Nationales Büro für die Umsetzung und
Weiterführung des NAP.se
c/o Medizinische Universität Wien**
Spitalgasse 23, 1090 Wien
E till.voigtlaender@meduniwien.ac.at
Kontakt: Assoc.-Prof. Priv.-Doz Dr. Till Voigtländer



**Orphanet Austria
c/o Medizinische Universität Wien
Zentrum für Anatomie und Zellbiologie**
Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien
E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at
I www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/
Kontakt: Dr. Ursula Unterberger


CeRUD - Vienna Center for Rare
and Undiagnosed Diseases
www.meduniwien.ac.at/cerud

**Wiener Zentrum für seltene und unbekannte
Erkrankungen (Vienna Center for Rare and
Undiagnosed Diseases) der Medizinischen
Universität Wien am Allgemeinen Kranken-
haus der Stadt Wien (CeRUD)**
E cerud@meduniwien.ac.at
I cerud.meduniwien.ac.at
Kontakt: Assoc.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug


LANDESKRANKENHAUS BREGENZ
Akademisches Lehrkrankenhaus

Zentrum für Seltene Krankheiten Bregenz
Für Anfragen bzgl. Seltene Krankheiten am
Landeskrankenhaus Bregenz verwenden Sie
diese E-Mail Adresse:
E seltene.krankheiten@lkhb.at


Medizinische Universität Graz

Zentrum für Seltene Krankheiten Graz
Pädiatrie Graz, Prof. Dr. Barbara Plecko
OA Dr. Michaela Brunner-Krainz
Humangenetik Graz, Prof. Dr. Michael Speicher



**Zentrum für Seltene Krankheiten
Innsbruck (ZSKI)
Medizinische Universität Innsbruck**
Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck
E info@zski.at
I www.zski.at


JOHANNES KEPLER
UNIVERSITÄT LINZ

Zentrum für Seltene Krankheiten Linz
Kepler Universitätsklinikum
Krankenhausstraße 26-30, 4020 Linz
Medizinische Genetik
E humangenetik.mc4@kepleruniklinikum.at

Univ. Klinik für Kinderheilkunde
E Eva-Maria.Wakolbinger@kepleruniklinikum.at



Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg
Ignaz Harrer Straße 79, 5020 Salzburg
T 05 7255 82400 (Helpline)
E info@zsk-salzburg.at
I www.zsk-salzburg.at



EURORDIS
EURORDIS Plateforme Maladies Rares
96, rue Didot, 75014 Paris, France
T +33 (1) 56 53 52 10
E eurordis@eurordis.org
I www.eurordis.org



European Patients' Forum (EPF)
Rue du Commerce 31, 1000 Brussels, Belgium
T + 32 (2) 280 23 34
I www.eu-patient.eu

Danksagung

Wir bedanken uns sehr herzlich bei folgenden Firmen und Organisationen, die unsere Arbeit finanziell unterstützen:

abbvie



ALEXION

AKCEA
THERAPEUTICS



Alnylam
PHARMACEUTICALS



BIOMARIN

Boehringer
Ingelheim

CSL Behring
Biotherapies for Life™

Biogen

Chiesi
People and Ideas for Innovation in healthcare



NOVARTIS



Intercept

Roche

santhera
THEIR FUTURE - OUR FOCUS

PHARMIG
Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs

Takeda

VERTEX

SANOFI GENZYME

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangi leiomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrrie ... Morbus Waldenström
Kälteagglutinin Syndrom ... Osteogenesis imperfecta ... Ehlers-Danlos Syndrom
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom
Chorea Huntington ... Morbus Addison ... Adrenoleukodystrophie ... Narkolepsie
Metachromatische Leukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne ... Zystinurie
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Glioblastom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
Wegener-Granulomatose ... Morbus Bechterew ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom
Polycythämia vera ... Sklerodermie ... Tourette-Syndrom ... Friedreich-Ataxie
Myotone Dystrophie ... Adrenogenitales Syndrom ... Von Hippel-Lindau-Syndrom
Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom ... Ehlers-Danlos Syndrom ... Dystonie
Morbus Pompe ... Albinismus ... Niemann-Pick-Krankheit ... Ataxia teleangiectatica
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Binswanger-Krankheit
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom... Zollinger-Ellison-Syndrom
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

www.prorare-austria.org

Thalassämie ... Tay-Sachs-Krankheit ... CADASIL ... Morbus Sandhoff ... Progerie
Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom