

# News-letter

## Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Programm: Joint Meeting FSK, PKM & Pro Rare

## Joint Meeting Forum Seltene Krankheiten, Politische Kindermedizin und Pro Rare Austria



### Programm und Kommentare

Am 8. und 9. November 2019 veranstalten die obigen Organisationen in Salzburg ein gemeinsames Treffen. Es kommen die aktuellsten Probleme in der Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen (SE) zur Sprache. Schwerpunkte sind:

- Medizinisch-wissenschaftliche Sachthemen aus dem weiten Kreis der SE
- Braucht man Schwerpunkte in der chirurgischen Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit SE?

- Werden die Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem? Gibt es einen für alle Beteiligten sinnvollen Konsens?
- Nationale (ELGA, NAP.se) und Internationale (ERNs, ePAGs, NAMSE, ZSE-Duo) Mover zur Betreuungsoptimierung von SE
- Kinderrehabilitation

Das detaillierte Programm und Reprints der Kommentare zum Programm folgen.

**Aktualisiertes Programm 24.08.2019**

Freitag 8.11.		<b>10. Nationaler Kongress für Seltene Krankheiten</b> HS Auditorium Rehn (N/M/S)	<b>13. Jahrestagung Politische Kindermedizin</b> HS Auditorium Rehn (N/M/S)
	08.00-08.50	08.00-08.50 Registratur, Erfrischungen	
	08.50-09.00	<b>Eröffnung, Begrüßung</b> F Lagler, M Laimer	<b>Eröffnung, Begrüßung</b> E Tatzer, F Waldhauser
	09.00-10.00	<b>Sitzung 1: Medizinisch wissenschaftliche Inhalte</b> <b>Vorsitz: V Konstantopoulou, W Sperl</b>  V1 9.00-9.20 (15+5) <b>Seltene Autoimmunologische Erkrankungen: periodische Fiebersyndrome</b> C Huemer  V2 9.20-9.40 (15+5) <b>Familiärer diffuser Magenkrebs – Diagnostik und Management</b> I Weber, L Pölsler  V3 9.40-10.00 (15+5) <b>Hypophosphatasie und Phosphatdiabetes</b> W Högler	<b>Sitzung 1a: Ist eine Schwerpunktsetzung in den Kinderchirurgischen Fächern Österreichs sinnvoll?</b> <b>Vorsitz: T Voigtländer, S Deluggi</b>  9:00- 9:30 (20+10) <b>Status und Perspektiven der Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie aus der Sicht</b> - eines langjährig tätigen <b>Oberarztes</b> S Deluggi - des <b>Präsidenten der ÖGKJCH</b> J Schalamon  9:30- 10:00 (20+10) <b>Kinderchirurgische Versorgung aus gesundheitsplanerischer Sicht</b> G Fülöp
	10.00-11.00	<b>Sitzung 2 Schwerpunktthema „Vaskuläre Malformationen“</b> <b>Vorsitz: P Waldenberger, M Killer</b>  V4 10.00-10.15 (12+3) <b>Klassifikation und Therapie vaskulärer Anomalien</b> P Waldenberger  V5 10.15-10.30 (12+3) <b>Board für Vaskuläre Anomalien am Uniklinikum Salzburg mit Fallpräsentationen</b> P Waldenberger  V6 10.30-10.45 (12+3) <b>VASCERN und Vernetzungsmöglichkeiten</b> J Rössler  V7 10.45-11.00 (12+3) <b>Zerebrale vaskuläre Malformationen</b> M Killer	<b>Die Europäischen Referenznetzwerke (ERN): eine Chance zur Zukunftssicherung für die Kinderchirurgie</b> E Schmiedeke  10:30 – 11:00 (20+10) <b>Zentrenbildung aus Sicht der Patienten/Selbsthilfegruppen</b> N Schwarzer

11.00-11.15	<b>Pause 15 Minuten</b>	
11.15-12.15	<p><b>Sitzung 3</b>  <b>Vorsitz: F Lager, D Karall</b></p> <p>V7 11.15-11.35 (15+5)  <b>Gentherapie bei Augenerkrankungen</b> G Blatsios</p> <p>V8 11.35-11.55 (15+5)  <b>Seltene neurologische Erkrankungen (Fallbeispiele)</b>  S Bösch</p> <p>V9 11.55-12.15 (15+5)  <b>Amyloidose</b> G Pölzl</p>	<p>11:15 – 12:15  <b>Vorsitz: L Mailänder, NN</b></p> <p>11:15 – 11:45 (20+10)  <b>Handfehlbildungs-Chirurgie in Österreich</b>  <b>w. - a - e - i - o - u</b>  H Piza-Katzer</p> <p>11:45 – 12:15 (20+10)  <b>Beispiel Kinderkardiochirurgie: Das Kinderherzzentrum Linz</b>  R Maier, G Tulzer</p>
12.15-13.15	<p><b>Sitzung 4</b>  <b>Vorsitz: I Bader, F Landauer</b></p> <p>V10 12.15-12.35 (15+5)  <b>Seltene Skeletterkrankungen</b>  W Strobl</p> <p>V11 12.35-12.55 (15+5)  <b>Aktuelle Entwicklungen in der Chirurgie von Gesichts- und Schädelfehlbildungen</b>  A Gaggl</p> <p>V12 12.55-13.15 (15+5)  <b>Primär idiopathische Achalasie</b>  B von Rahden</p>	<p>12:15 – 13:15  <b>Round-Table mit Referenten / Opinion Leadern und Publikumsdiskussion</b>  Moderation: K Schmitt</p>
13.15-14.00	<b>Mittagessen Pause 45 Minuten</b>	
	<b>Joint Meeting FSK-PKM</b>	
14.00-16.20	<p><b>Sitzung 5</b>  <b>Werden die Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem? Vorsitz: JW Bauer, A van Egmond-Fröhlich</b></p> <p>V13 14.00-14.35 (25+10)  <b>Die Kosten für Orphan Drugs - eine europäische Perspektive</b> CM Auer</p> <p>V14 14.35-15.10 (25+10)  <b>Die Kosten für Orphan Drugs – die schweizerische Perspektive</b>  M Baumgartner</p> <p>V15 15.10-15.45 (25+10)  <b>Die Kosten für Orphan Drugs – Situationsanalyse und Lösungsvorschläge der Industrie</b> W Schnitzel</p>	

		V16 15.45-16.20 (25+10) <b>Welchen Rechtsanspruch haben Patienten auf hochpreisige Therapien</b> E Starz
	16.20-16.40	<b>Pause 20 Minuten</b>
	16.40-17.15	V17 16.40-17.15 (25+10) <b>Wie könnte ein für alle Betroffenen befriedigender Konsens aussehen</b> A Bucsics
	17.15-18.00	17.15-18.00 (45) <b>Diskussionsrunde</b> , Round Table (Referenten), Publikumsdiskussion (Moderation: R Kerbl)
	18.00-	<b>Ausklang mit Buffet</b>
Samstag 9.11.	8-9	08.00-09.00 GV FSK
		<b>Joint Meeting Pro Rare - PKM (Riedl, Sperl, Thun-Hohnstein)</b>
	9-12	<b>Sitzung 6</b> <b>Vorsitz: R Riedl, U Holzer, J Zschocke</b>  V18 09.00-09.20 (15+5) <b>ELGA: praxisorientierter Nutzen für den Patienten</b> A Kollmann  V19 09.20-09.40 (15+5) <b>Translate NAMSE - Lessons learned</b> H Krude  V20 09.40-10.00 (15+5) <b>ZSE Duo – Lessons learned</b> H Hebestreit  V21 10.00-10.20 (15+5) <b>NAP.se Zukunftsperspektiven</b> T Voigtländer  V22 10.20-10.40 (15+5) <b>ERNs: aktueller Überblick und Nutzen für Patienten</b> U Holzer  V23 10.40-11.00 (15+5) <b>ePAGs: Erfahrungsberichte.</b> C Röhl, D Sturz  11.00-12.00 (60) <b>Diskussionsrunde</b> (Erfahrungsaustausch, Best Practice, Verbesserungswünsche): Referenten, amtierende österreichische ePAGs, Publikum (Moderation: R Riedl, U Holzer, J Zschocke)
		12.00-12.45 <b>Mittagessen</b>
	12.45-14.05	<b>Sitzung 7</b> <b>Vorsitz: L Thun-Hohenstein, W Sperl</b>  V24 12.45-13.05 (15+5) <b>Kinderrehabilitation: pädiatrisch</b> AM Cavini, E Lechner  V25 13.05-13.25 (15+5) <b>Kinderrehabilitation: psychiatrisch</b> B Lienbacher

	V26 13.25-13.45 (15+5) <b>Pädiatrische Rehabilitation in Österreich: Aktueller Stand.</b> W Sperl, M Wieser	
	13.45-14.05 (20) <b>Diskussionsrunde</b> Referent*Innen und L Thun-Hohenstein (Moderation)	
	14.05-14.10 <b>Schlussworte</b>	
14.15-15:00	GV mit Neuwahl des Vorstandes und Vernetzungstreffen Pro Rare Austria	GV der PKM mit Neuwahl des Präsidenten und des Vorstandes
15.00	Ende	

**Tagungsort:** Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Haus C, Auditorium Rehn, Strubergasse 22, 5020 Salzburg

**Tagungszeit:** 8. und 9. November 2019

**Tagungsgebühr:** 50,00 Euro

**Anmeldung:**

On-line: [www.studio12.at/formulare/4\\_anmeldung\\_form.php?veranstaltung\\_id=76](http://www.studio12.at/formulare/4_anmeldung_form.php?veranstaltung_id=76)

**Kontakt und lokales Kongressbüro:**

S12! studio12 gmbh

E: [ker@studio12.co.at](mailto:ker@studio12.co.at) I: [www.studio12.co.at](http://www.studio12.co.at)

T: +43-(0)512-890438, F: +43-(0)512-890438-15

**Endgültiges Programm:** wird ab Mitte September zur Verfügung stehen unter:

[www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten](http://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten)

[www.polkm.org](http://www.polkm.org)

[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

**Unterkunft:** Unterkünfte sind individuell zu lösen; **Cave!!** gleichzeitig findet in Salzburg ein anderer großer Kongress statt.

**Referenten, Vorsitzende und Moderatoren mit Affiliationen**

**Auer** Clemens M., Dr.

Langjähriger Leiter der Sektion I im BM f. Gesundheit, gewählter Vorsitzender der eHealth Networks der Europäischen Kommission, Österreichischer Kandidat für die Position des WHO-Regionaldirektors für Europa

**Bader** Ingrid, OA Dr.med. MSc

Division für Klinische Genetik, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg

**Baumgartner** Matthias, Prof.

Professor of Pediatrics & Metabolism, University of Zurich, Director, Children's Research Center (CRC), Head Division of Metabolism, Leiter der Rare Disease Initiative Zürich

**Benkö** Thomas, Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. med. univ  
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, MedUni Wien

**Blatsios** Georgios, MD, PhD  
Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie, Medizinische Universität Innsbruck

**Bösch** Sylvia, Priv.-Doz. Dr.  
Universitätsklinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Bucsics** Anna, Dr. med.  
Klinische Pharmakologin, langjährige Leiterin der Abteilung Vertragspartner Medikamente des Hauptverbandes der Sozialversicherungen, Advisor to the MoCA project, (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products). Beisitzerin beim Bundesverwaltungsgericht

**Cavini** Anna Maria, Prim. Dr.  
Ärztliche Leitung, Kinder- und Jugendreha Bad Erlach

**Deluggi** Stefan, OA Dr.  
Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Fülöp** Gerhard DI Dr.  
Abteilungsleiter für Planung und Entwicklung, Gesundheit Österreich GmbH

**Gaggl** Alexander, Prim. Univ.-Prof. DDr.  
Vorstand der Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, Uniklinikum Salzburg

**Hebestreit** Helge, Prof. Dr. med.  
Stellvertretender Klinikdirektor, Universitäts-Kinderklinik, Universitätsklinikum Würzburg

**Högler** Wolfgang, Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Holzer** Ulrike  
Stv. Obfrau ProRare Austria

**Huemer** Christian, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Stv. Chefarzt und Leiter der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Bregenz

**Kerbl** Reinhold, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Abteilung für Kinder- u. Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Leoben

**Killer-Oberpfalzer** Monika, Univ.-Prof. Dr., MA  
Leiterin, Forschungsinstitut für Neurointervention, Uniklinikum Salzburg

**Kollmann** Alexander, DI Dr.  
Salzburger Landeskliniken BetriebsGmbH, Bereich ehealth und Telemedizin

**Konstantopoulou** Vassiliki, OA Dr. med.  
Abteilung für Pulmologie, Allergologie & Endokrinologie, Spezialbereich Pädiatrische Stoffwechselmedizin Medizinische Leitung des Neugeborenenenscreening- und Stoffwechsellabors, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, AKH Wien

**Krude** Heiko, Prof. Dr.  
Direktor Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

**Lagler** Florian, Priv.-Doz. Dr.  
Leiter Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen  
Geschäftsführer Clinical Research Center Salzburg

**Landauer** Franz, OA Dr.  
Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie, Uniklinikum Salzburg

**Lechner** Evelyn, Priv.-Doz. Dr.  
Kinderherzpraxis Linz

**Lienbacher** Brigitta, Prim. Dr. Leiterin Mental Health, OptimaMed Kinder- und Jugend-Rehabilitation für  
Kardiologie & Pulmologie und Mental Health - Gesundheitstherme Wildbad

**Maier** Rudolf, Priv.-Doz. Dr.  
Leiter des Departments für Kinderherzchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Mailänder** Lisa, OÄ Dr.  
Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Piza-Katzer** Hildegunde, Prof. Dr.  
Em. o. Univ.-Prof. für Plastische Chirurgie

**Pölsler** Laura, Dr.  
Sektion für Humangenetik, Zentrum Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

**Pözl** Gerhard, Univ.-Prof. Dr.  
Universitätsklinik für Innere Medizin III, Medizinische Universität Innsbruck

**Rahden** Burkhard, apl Prof. Dr.  
Universitätsklinik für Chirurgie, Uniklinikum Salzburg

**Riedl** Rainer, Dr.  
Obmann, debra Austria und Pro Rare Austria

**Röhl** Claas, Ing.  
Vereinsvorstand NF Kinder, Wien

**Rössler** Jochen, Prof. Dr.  
Abteilungsleiter, Abteilung für Pädiatrische Hämatologie/Onkologie, Universitätsklinik für Kinderheilkunde,  
INSELSPITAL, Universitätsspital Bern

**Schalamon** Johannes, Priv.-Doz. Dr. med. univ.  
Klinische Abteilung für allgemeine Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz

**Schmiedeke** Eberhard, Dr.  
Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie, Klinikum Bremen-Mitte

**Schmitt** Klaus, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Ehem. Ärztlicher Direktor der Landeskinderklinik Linz

**Schnitzel** Wolfgang, Dr.  
Vorsitzender der AG Rare Disease in der Pharmig und Management Position bei Takeda

**Schwarzer** Nicole  
Vorsitzende in SOMA e.V, ePAG in ERNICA

**Sperl** Wolfgang, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg

**Starz Edgar, Dr.**  
Jurist, Leiter des Einkaufs der KAGes

**Strobl Walter Michael, Prof. hc. Dr. med. univ. MBA Health Care Management**  
ehem. Ärztlicher Direktor bzw. Chefarzt der Orthopädischen Kinderkliniken Rummelsberg und Aschau  
Leiter des Österreichischen Arbeitskreises für Neuroorthopädie

**Sturz Dominique, Mag.**  
Kordinatorin der Usher Special Interest Group von Retina International und Patientenvertreterin (ePAG) im  
Europäischen Referenznetzwerk für seltene Erkrankungen des Auges (ERN Eye)

**Thun-Hohenstein Leonhard, Prim. Univ.-Prof. Dr.**  
Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Uniklinikum Salzburg

**Tulzer Gerald, Prim. Univ.-Prof. Dr.**  
Vorstand der Klinik für Kinderkardiologie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Voigtländer Till, Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr.**  
Klinisches Institut für Neurologie, Medizinische Universität Wien

**Waldenberger Peter, Priv. Doz. Dr.**  
Universitätsinstitut für Radiologie, Uniklinikum Salzburg

**Weber Ingrid, Dr.**  
Sektion für Humangenetik, Zentrum Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

**Wieser Markus**  
Förderverein Kinder- und Jugendlichenrehabilitation in Österreich

**\*Abkürzungen**

<b>ANZ</b>	<i>Assoziierte Nationale Zentren</i>
<b>BMSGK</b>	<i>Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz</i>
<b>ePAG</b>	<i>European Patient Advocacy Group</i>
<b>EZ</b>	<i>Expertisezentren</i>
<b>ERN</b>	<i>European Reference Network</i>
<b>ELGA</b>	<i>Elektronische Gesundheitsakte</i>
<b>GÖG</b>	<i>Gesundheit Österreich GmbH</i>
<b>MOCA</b>	<i>Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products</i>
<b>NAMSE</b>	<i>Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen</i>
<b>NAP.se</b>	<i>Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen</i>
<b>NKSE</b>	<i>Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen</i>
<b>SE</b>	<i>Seltene Erkrankungen</i>
<b>ZSE-DUO</b>	<i>Zentrum für Seltene Erkrankungen – Duo (Projekt)</i>

## Kommentare zum Programm

### Medizinisch wissenschaftliche Inhalte (Sitzung 1 – 4)

Traditionell beginnt der Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen mit der Vorstellung von aktuellen medizinisch-wissenschaftlichen Entwicklungen und der Darstellung von rezenten Betreuungsstandards aus dem großen Kreis der SE. Gewöhnlich werden die Informationen von heimischen Instituten gebracht, die damit auch eine gute Übersicht über die landesweite Verortung von spezifischen Kenntnissen und Erfahrungen präsentieren.

So ist auch bei diesem Joint Meeting der erste Halbtag dieser Materie gewidmet.

Neben dem Schwerpunktthema „**Vaskuläre Malformationen**“ spannt sich der Bogen von **seltene autoimmunologische Erkrankungen** über **Gen-therapie bei Augenkrankheiten** zu **seltene neurologischen Erkrankungen** bis hin zu **seltene Skeletterkrankungen** usw. Es würde den Rahmen dieses Mediums sprengen, alle Details darzustellen. Jedenfalls werden Betroffene und Therapeuten fasziniert sein. Für manche andere mag es zu spezifisch sein. Für sie wird in einer Parallelveranstaltung die Chirurgie an Kindern mit SE dargestellt (Sitzung 1a). (fw)

⇒ [Seltene Erkrankungen in Österreich](#) [1]

⇒ [FSK](#) [2]

### Ist eine Schwerpunktsetzung in den Kinderchirurgischen Fächern Österreichs sinnvoll? (Sitzung 1a)

Die Kinderchirurgie ist jenes Fach der Medizin, mit dem Kinder nach der Kinderheilkunde am häufigsten in Kontakt kommen. Für Patienten und Ärzte ist es daher besonders wichtig zu erfahren, wie sich die Kinderchirurgen Österreichs und die Planner des Gesundheitssystems die optimale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen vorstellen. Dies ist besonders wichtig, wenn man z.B. die Zersplitterung der Versorgung dieser Erkrankungen in Deutschland betrachtet, wie während des letzten Kongresses des Forum Seltene Erkrankungen in Graz gezeigt wurde [3], und in Anbetracht der Notwendigkeit, vor allem bei komplexen chirurgischen Methoden eine Mindestzahl von Operationen und Nachbetreuungen einer bestimmten Diagnose pro Jahr durchzuführen, um gute Resultate erzielen zu können [4].

In dieser Sitzung sollen daher diese Fragen von allen Richtungen beleuchtet werden. Es konnten - dankenswerter Weise - sowohl Vertreter der Kinderchirurgie (**Schalamon J., Deluggi S.**), anderer kinderchirurgischer Fächer (**Tulzer G./ Maier R., Piza-Katzer H.**) sowie eine Patientenvertreterin (**Schwarzer N.**) zu Referaten gewonnen werden. Ein besonderer Input ist von dem Gesundheitsplaner **Fülöp G.** von der Gesundheit Österreich GmbH und von **Schmiedeke E.** zu erwarten, der die europäische Situation darstellen wird.

In Summe sollte eine Diskussion über eine optimale Versorgung für Kinder mit seltenen Erkrankungen und chirurgischem Therapieansatz entstehen. (hd,fw)

⇒ Vortrag Till [3]

⇒ ["Volume matters"](#) [4]

⇒ [PKM](#) [5]

### Werden die Kosten für Orphan Drugs zum Problem für das Gesundheitssystem? (Sitzung 5)

Im Arbeitsalltag und für den Versorgungsauftrag von Kinderärztinnen und Kinderärzten spielen Kosten oft eine bedeutsame Rolle. Der Kostendruck im Gesundheitswesen führt zu Personalverknappung auch und gerade in der Pädiatrie, mit Einschränkungen in der ambulanten Versorgung vor allem von chronischen Erkrankungen wie z.B. Adipositas und Entwicklungsstörungen, was sich als Zeitbombe erweisen könnte. Angesichts sehr hochpreisiger Medikamente für Seltene Erkrankungen stellen sich daher gesundheitspolitische und ethische Fragen auch im Hinblick auf Mechanismen für eine nachhaltige und gerechte Preisgestaltung und die Wahrung der Verteilungsgerechtigkeit.

Die Vortragenden werden in Sitzung 5 des Kongresses die Frage der Kosten von Orphan Drugs aus verschiedenen Perspektiven beleuchten:

Da dieses Problem alle Nationen betrifft und letztlich nur durch internationale Zusammenarbeit gelöst werden kann, wird **Clemens Martin Auer** die europäische Perspektive auf das Kostenproblem bei Orphan Drugs darstellen. Er war langjährig Leiter der Sektion I im Bundesministerium für Gesundheit und Vorsitzender der eHealth Networks der Europäischen Kommission.

Die Sichtweise der Expertisezentren, an denen Seltene Erkrankungen behandelt werden, wird durch **Matthias Baumgartner** präsentiert. Er ist

Professor of Pediatrics & Metabolism der **Universität Zürich**, Direktor des Children's Research Centers und Leiter der Stoffwechselabteilung und der Rare Disease Initiative in Zürich. Er stellt dar, wie die Behandlung mit sehr teuren Medikamenten möglichst effektiv umgesetzt werden kann und sollte.

Von den mehr als 8.000 Seltenen Erkrankungen steht für die große Mehrzahl noch keine spezifische Therapie zur Verfügung. Die fortgesetzte Entwicklung von Orphan Drugs basiert großteils auf der Grundlage universitärer Forschung und ökonomisch motivierter Forschungs- und Entwicklungsarbeit der Pharmaindustrie. **Wolfgang Schnitzel** wird eine Analyse der Situation und Vorschläge zur Lösung aus Sicht der Industrie vortragen. Er ist **Vorsitzender der AG Rare Disease** in der Pharmig und Manager bei Takeda.

Medikamentenpreise für sehr Seltene Erkrankungen liegen oft weit über den üblichen Grenzwerten, bezogen auf die erzielte Verbesserung der Lebensqualität und Lebensdauer. Welchen Rechtsanspruch haben Patienten auf hochpreisige Therapien? **Edgar Starz**, Jurist und Leiter des Einkaufs der **Krankenanstaltengesellschaft (KAGes. m.b.H.)** wird diese rechtlich und ethisch brisante Frage beleuchten. Sie hat einerseits Auswirkungen auf die Verhandlungsposition der Kostenträger in Verhandlungen mit der Industrie und damit auf die Preisgestaltung und andererseits auf Betroffene, denen womöglich die Kostenübernahme für ein zugelassenes Medikament verweigert wird.

**Anna Bucsics** kommt der Versuch einer Synthese aus diesen Perspektiven zu. Sie ist klinische Pharmakologin, langjährige Leiterin der Abteilung **Vertragspartner Medikamente des Hauptverbandes** der Sozialversicherungen und als **Beraterin beim MoCA Project** (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products) mit der Materie aus den Perspektiven der Stakeholder und der Patienten bestens vertraut. Ihr kommt die mühsame Suche nach konsensuellen, nachhaltigen Lösungen zu. (ae)

- ⇒ [Orphan Drugs](#) [6]
- ⇒ [Pharmig-Info](#) [7]
- ⇒ [MNZZ – Mia ist krank](#) [8]
- ⇒ [MoCA](#) [9]

## **Nationale (ELGA, NAP.se), deutsche (NAMSE, ZSE-Duo) und internationale (ERNs, ePAGs) Mover zur Betreuungsoptimierung von SE (Sitzung 6)**

Grau ist alle Theorie und grün des Lebens goldner Baum: In den letzten Jahren haben innovative, gesundheitspolitische Konzepte für Seltene Erkran-

kungen – in Österreich ebenso wie in den europäischen Nachbarländern – zu greifbaren Änderungen in der Infrastruktur mit Expertisezentren, neuen Netzwerken und Plattformen geführt. Welche konkreten Aufgaben übernehmen sie, welche Erfahrungen gibt es bisher mit ihnen? Haben sie Nutzen für die Patienten und ihre Angehörigen?

Die „**Elektronische Gesundheitsakte (ELGA)**“ ist sicher einer der gesundheitspolitischen Aufreger der letzten Jahre in Österreich! **R. Novak**, der **eHealth-Beauftragte des Landes Salzburg** wird zeigen, was sie für SE bisher gebracht hat. **Till Voigtländer**, Leiter der **Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)** und Urgestein der Bemühungen um Patienten mit SE in Österreich, wird über den Stand der Umsetzung des österreichischen **Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se)** berichten. **Heiko Krude**, Professor an der Charité in Berlin, wird über die „Lessons“ berichten, die das deutsche **Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit SE (NAMSE)** bei der Umsetzung ihres Aktionsplans für Menschen mit SE lernen musste.

Ein ganz besonderes Projekt ist **ZSE-DUO**: ein Organmediziner und ein Kinderpsychiater/psychosomatiker begleiten Patienten mit SE durch das Labyrinth der Diagnose. Der Projektleiter, **H. Hebestreit**, Professor an der Univ. Würzburg, zeigt die ersten Resultate.

Als größte Mover im Gesundheitsbereich hat sich zweifellos die Gründung der **24 European Reference Networks (ERNs)** auf europäischer Bühne herausgestellt. Wie ist der Status? Was hat es bisher gebracht? Hilft es schon Patienten? Wichtige Themen, denen bei einer derartigen Tagung entsprechend Raum gegeben werden muss. Eines der innovativsten Assets in den ERNs ist die direkte **Teilnahme von Patientenvertretern (ePAGs)**. Sie sitzen in den medizinischen Fachgremien. Was machen sie unter den europäischen Top-Spezialisten? Zwei österreichische ePAGs (**C Röhl und D Sturz**) werden berichten. Am Schluss soll noch betont werden: dieser Programmblock ist primär auf Initiative von ProRare entstanden.

(vm,fw)

- ⇒ [ELGA](#) [10]
- ⇒ [NAP.se](#) [11]
- ⇒ [NAMSE](#) [12]
- ⇒ [Translate NAMSE](#) [13]
- ⇒ [ZSE – Duo](#) [14]
- ⇒ [24 European Reference Networks \(ERNs\)](#) [15]

## Kinderrehabilitation (Sitzung 7)

Vor einigen Jahren ist es gelungen, die Rehabilitation von Kindern und Jugendlichen als eigene Kasernenleistung in Österreich einzuführen. Für die Pädiatrie haben sich daraus interessante Entwicklungsfelder aufgetan und an einigen Standorten in Österreich sind zum Teil sehr spezialisierte Kinder-Reha-Zentren entstanden. Für die Kinder- und Jugendpsychiatrie sieht das leider nicht so gut aus. Zum einen ist sie als Begriff „Mental Health“ unter die Pädiatrie gelegt worden und zum anderen sind die Strukturqualitäts-kriterien, die zur Anwendung gekommen sind, für die Kinder und Jugendlichen, sowohl was die Qualität der Alltagsversorgung,

aber auch die Qualität der therapeutischen Versorgung betrifft, deutlich unter dem aktuellen Stand eingeordnet worden. Die Sitzung soll einerseits die gelungene Umsetzung der pädiatrischen Reha verdeutlichen und gleichzeitig die doch erheblichen Defizite der kinder- und jugendpsychiatrischen Reha diskutieren. (It)

- ⇒ [Kinderrehab-Zentren](#) [16]
- ⇒ [Kinderrehab-Graphik](#) [17]
- ⇒ [Kinderrehab-Kompass](#) [18]
- ⇒ [Kinderrehab-Förderverein](#) [19]

## Editorial

Es ist so banal wie wahr: **niemand kann alles, aber gemeinsam können wir mehr**. Kräfte bündeln, Expertise und Erfahrungswerte vernetzen und zusammen weiterentwickeln, Synergien nutzen, unnötige Redundanzen abbauen, gegenseitiges Verständnis und gemeinsam tragfähige Lösungen suchen – all das hilft nicht nur allgemein im Leben. Nein, es hilft ganz besonders, um den vielschichtigen Herausforderungen von Seltenen Erkrankungen unter anderem im Kontext restriktiver Rahmenbedingungen eines komplexen Gesundheitswesens und einer von Innovationskraft, Wissenszuwachs, zunehmender Diversifizierung und (Sub-) Spezialisierung geprägten Medizin begegnen zu können.

**Dialog und Zusammenarbeit** über individuelle Interessengruppen hinweg sind notwendig, um die Auswirkungen einer verstärkt industrieprozedural geprägten Ökonomisierung der Medizin in ihrer Gesamtheit aufmerksam zu verfolgen. Sie sind aber auch notwendig, um die Zweckmäßigkeit und Treffsicherheit von überwiegend quantitativ betonten Effizienz- und Leistungsparametern für die Allokation begrenzter Ressourcen hinsichtlich der Sicherstellung einer nachhaltig verbesserten Versorgungsqualität umfassend zu bewerten.

**Im Sinne eines solch universellen Vernetzungsgedankens** findet am 8. und 9. November 2019 in Salzburg der vom Forum Seltene Krankheiten ausgetragene **10. Nationale Kongress für Seltene Erkrankungen** als Joint-Meeting mit der **13. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin** sowie dem **Jahrestreffen von ProRare Austria** statt.

Inhaltlich sollen mit diesem gemeinschaftlich erstellten Format noch integrativer medizinisch-wissenschaftliche, politische und gesellschaftliche Aspekte von Seltenen Erkrankungen, die Belange der Selbsthilfeorganisationen und die Positionen von staatlichen wie privaten Trägerinstitutionen des Gesundheitssystems aufbereitet und zusammengeführt werden. Die Schwerpunktthemen der Tagung umfassen u.a. **vaskuläre Malformationen, Kinderrehabilitation und chirurgische Versorgungsstrukturen für Kinder** sowie die Entwicklung von Strategien für den **Kostenfaktor Orphan Drugs** im Gesundheitssystem. Zudem teilen renommierte in- und ausländische ExpertInnen ihre Erfahrungswerte zur **Implementierung nationaler Expertisezentren** bzw. zum **Status europäischer Referenznetzwerke** mit uns und berichten über Vertretungsstrukturen und **Aktivitäten europäischer Patienteninteressensgruppen** (ePAGs).

Somit soll im Herbst im Herzen der Mozartstadt zusammentreffen, was zusammengehört, um gemeinsam und gestärkt mehr für unsere PatientInnen zu erreichen. Voraussetzung hierfür ist Ihre unterstützende Teilnahme.

Es würde mich freuen!

Martin Laimer  
Gesamtkoordinator des Joint-Meetings



## Detallierte Adressen der Links:

[1] Seltene Erkrankungen in Österreich

[https://www.sozialministerium.at/cms/site/attachments/0/6/5/CH4055/CMS1492947094676/bericht\\_selteneerkrankungen.pdf](https://www.sozialministerium.at/cms/site/attachments/0/6/5/CH4055/CMS1492947094676/bericht_selteneerkrankungen.pdf)

[2] FSK

<https://www.forum-sk.at>

[3] Vortrag Till

Till H. Impulsreferat: Zentrum für Gutes LeBeN, 9. österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen, 21.-22. September 2018, Graz

[4] "Volume matters"

<https://www.springermedizin.de/seltene-oder-komplexe-erkrankungen-bei-kindern/8626558>

[5] PKM

<http://www.polkm.org>

[6] Orphan Drugs

<https://www.springermedizin.de/oeffentliche-lenkung-und-preisbegrenzung-fuer-orphan-drugs/15861550>

[7] Pharmig-Info

<https://www.pharmig-academy.at/FileDownload/4561>

[8] MNZZ – Mia ist krank

<https://nzzas.nzz.ch/hintergrund/vertex-orkambi-mia-ist-krank-aber-ihr-medikament-kostet-150-000-franken-ueber-das-machtspiel-pharmaindustrie-ld.1418469?reduced=true>

[9] MoCA

<https://www.eurordis.org/content/moca>

[10] ELGA

[https://www.salzburg.gv.at/gesundheits/ /Documents/eHealth\\_Umsetzung\\_Salzburg\\_So1-1\\_20180627.pdf](https://www.salzburg.gv.at/gesundheits/ /Documents/eHealth_Umsetzung_Salzburg_So1-1_20180627.pdf)

[11] NAP.se

[https://www.sozialministerium.at/site/Gesundheit/Krankheiten\\_und\\_Impfen/Krankheiten/Seltene\\_Krankheiten/Seltene\\_Erkrankungen\\_in\\_Oesterreich](https://www.sozialministerium.at/site/Gesundheit/Krankheiten_und_Impfen/Krankheiten/Seltene_Krankheiten/Seltene_Erkrankungen_in_Oesterreich)

[12] NAMSE

<https://www.namse.de/>

[13] Translate NAMSE

<https://translate-namse.charite.de/>

[14] ZSE - Duo

[https://www.achse-online.de/de/was\\_tut\\_ACHSE/Projekte/FL\\_ZESE\\_Duo\\_18d.pdf](https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/Projekte/FL_ZESE_Duo_18d.pdf)

[15] 24 European Reference Networks (ERN)

[https://ec.europa.eu/health/ern/networks\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/networks_en)

[16] Kinderrehab-Zentren

<http://www.hauptverband.at/cdscontent/?contentid=10007.776326&viewmode=content>

[17] Kinderrehab-Graphik

<http://www.hauptverband.at/cdscontent/load?contentid=10008.643215&version=1500878079>

[18] Kinderrehab-Kompass  
<https://rehakompass.goeg.at/#/allgemein>

[19] Kinderrehab-Förderverein  
<https://www.foerderverein-kinderreha.at/>

---

Impressum/ Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber : Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20; E-Mail: [nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (*fw*), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (*hd*).

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Dr. Andreas van Egmond-Fröhlich (*ae*), Dipl.-Ing. Victoria Mauric (*vm*), Univ.-Prof. Dr. Leonhard Thun-Hohenstein (*lt*).

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: [nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe:

[www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung\\_iS\\_MedienG.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf)

Mit wegweisenden  
Therapien komplexen  
Krankheiten begegnen.

morbus  
FABRY

MPS I

morbus  
GAUCHER

morbus  
POMPE

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

[www.genzyme.at](http://www.genzyme.at)

SANOFI GENZYME

The advertisement features a family of six people walking on a beach. To the right of the family are four colored boxes representing different lysosomal storage diseases: morbus FABRY (yellow), MPS I (purple), morbus GAUCHER (blue), and morbus POMPE (green). Below the family and boxes is the text 'IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN'. At the bottom left is the website 'www.genzyme.at' and at the bottom right is the 'SANOFI GENZYME' logo.