

Artikel

10. Kongress für seltene Erkrankungen in Salzburg

Samstag 9.11.19, 1. Joint Meeting von Pro Rare Austria und der Politischen Kindermedizin

Grau ist alle Theorie - jetzt geht es hinaus in die Praxis! Mittlerweile haben gesundheitspolitische Konzepte für seltene Erkrankungen – in den europäischen Nachbarländern, ebenso wie in Österreich – in greifbare Infrastruktur, neue Netzwerke und Projekte gemündet. Im Fokus des 1. Joint Meetings zwischen Pro Rare Austria und der Politischen Kindermedizin am Samstag, 9. November 2019 standen daher die Frage nach dem konkreten Nutzen dieser Initiativen für Betroffene und Angehörige.

Wie DI Dr. Alexander Kollmann, zukünftiger Leiter des Bereichs „e-health und Telemedizin“ an der SALK und e-health Beauftragter des Landes Salzburg, in seinem Vortrag zum Thema „ELGA: praxisorientierter Nutzen für den Patienten“ Eingangs berichtete, ist der Rollout von ELGA bereits weit fortgeschritten. Derzeit sind 120 Spitäler sowie der niedergelassene Bereich mit Ausnahme der Wahlärzte an das System angeschlossen und 8,8 Millionen Nutzer registriert. 40 Millionen e-Befunde mit standardisierten Inhalten und unterteilt nach vier Befundtypen waren bis Anfang November 2019 in ELGA erfasst. Dies nutzt in erster Linie den Patientinnen und Patienten, die nun nicht mehr selbst Informationsträger sind, sondern ihre Befunde und Röntgenbilder zentral gespeichert und mit steuerbaren Zugriffsrechten versehen wissen.

Im Anschluss faszinierte Prof. Dr. Heiko Krude, Direktor am Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie an der Charite – Universitätsmedizin Berlin, das Publikum mit *Lessons Learned* aus dem Versorgungsprojekt „Translate NAMSE“. NAMSE ist das 2010 gegründete „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“, das unter der Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen erarbeitet hat. Das Projekt TRANSLATE-NAMSE ist als Teil der Umsetzung aus einem Zusammenschluss von neun Zentren für Seltene Erkrankungen an Universitätskliniken in Deutschland entstanden und wird von den gesetzlichen Krankenkassen unterstützt. Im Fokus der Bemühungen stehen eine beschleunigte Diagnosestellung, eine verbesserte sektorenübergreifende Versorgung und eine strukturierte Transition. Erste Ergebnisse zeigen, dass weniger als 20 Prozent der vorstellig gewordenen Erwachsenen und über 75 Prozent der untersuchten Kinder tatsächlich an einer seltenen Erkrankung leiden.

Analog wurde das deutsche Projekt ZUSE-DUO und damit eine duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen vorgestellt. Eine der wichtigsten Aufgaben dieser Zentren ist es, geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung an elf beteiligten Zentren zu etablieren. Im Rahmen des Projektes wird eine duale Lotsen-Anlaufstelle mit psychiatrisch-somatischer und somatisch-fachärztlichen Expertise geschaffen, für welche seit Oktober 2018 bereits über 680 Patienten rekrutiert wurden. Da Betroffene mit komplexen Beschwerdebildern häufig unter psychischen (Begleit-)Erkrankungen leiden, soll untersucht werden, ob eine gemeinsame Patientenbetreuung die Diagnosefindung verbessern oder verkürzen kann.

Artikel

Derzeit geht man davon aus, dass etwa 90 Prozent der betreuten Patientinnen und Patienten eine psychiatrische Diagnose oder Co-Diagnose aufweisen.

Über die Zukunftsperspektiven des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) in Österreich referierte in Folge Assoc. Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer vom Nationalen Büro für die Umsetzung des NAP.se. Neben einem Bericht über den aktuellen Status der Designation, wonach mittlerweile sieben Expertisezentren (Typ B-Zentren) sowie 42 Assoziierte Zentren ausgewiesen wurden, konnten auch Schwerpunkte für die Zukunft des NAP.se definiert werden. So soll die Designation aller Typ-B Zentren in den kommenden zwei Jahren abschlossen und die Qualitätssicherung in diagnostischen Labors vorangetrieben werden. Im Bereich der Codierung solle die Ergänzung des ICD-10 (bzw. 11) durch Orpha-Codes mittels Zusatzfeld bei der Leistungsdokumentation ermöglicht werden. Darüber hinaus könnten neue Themen, wie ein holistisches Case Management oder die Etablierung eines nationalen Gremiums zur Vernetzung der Zentrumskoordinatoren, aufgegriffen werden.

Dazu passend schilderten Ulrike Holzer, Claas Röhl und Dominique Sturz aus dem Vorstand von Pro Rare Austria und Patientenvertreter in den europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERN), den Patientennutzen der ERNs und lieferten Erfahrungsberichte über ihre Zusammenarbeit mit den Experten. Derzeit verbinden 24 thematische ERNs über 900 Expertisezentren und Gesundheitseinrichtungen in 26 EU-Mitgliedsstaaten. Gleichzeitig wurden mehr als 250 Patientenvertreter in 24 European Patient Advocacy Groups (ePAG) ernannt, um als Bindeglied mit Patientenorganisationen und andere relevanten Stakeholdern EU-weit zu fungieren. Sie sind in Steuerungsgremien und Arbeitsgruppen involviert, bringen die Patientenperspektive ein und sorgen dafür, dass diese in allen Entwicklungs- und Entscheidungsprozessen abgebildet ist. Die Patientenvertreter sind auch hier im Ehrenamt tätig und erhalten derzeit keine Kompensation für ihren Aufwand.

Eine europäische Perspektive steuerte auch Dr. Alexander Binder, Scientific Officer am European Joint Research Center, in seinem Vortrag über die „European Platform on Rare Disease Registration“ bei. Die EU Rare Disease Plattform wurde am Tag der seltenen Erkrankungen 2019 ins Leben gerufen und macht Register- bzw. Registerdaten, basierend auf 37 beschreibenden Charakteristika für jedes Register, auffindbar. Damit soll der Fragmentierung des Sektors entgegengewirkt und dazu beigetragen werden, die kritische Masse an Patientendaten für epidemiologische, klinische und pharmakologische Studien zu erreichen. Die zur Teilhabe ggf. benötigte Software wird den interessierten Organisationen gratis zur Verfügung gestellt.

In einer abschließenden Diskussionsrunde hatte das Publikum die Möglichkeit den Vortragenden des Vormittags Fragen zu stellen oder Anregungen mit auf den Weg zu geben. Nach der Mittagspause galt die Aufmerksamkeit dann dem Thema Kinderrehabilitation aus pädiatrischer bzw. psychiatrischer Sicht sowie dem aktuellen Status der Rehabilitation in Österreich.