

FRÜHDIAGNOSTIK bei seltenen Erkrankungen

Definition: Screening und Frühdiagnostik umfassen medizinische Verfahren, die darauf abzielen, Erkrankungen in einem möglichst frühen Stadium zu identifizieren – idealerweise noch vor dem Auftreten erster Anzeichen – um durch gezielte Interventionen entweder den Ausbruch zu verhindern oder den Verlauf günstig zu beeinflussen.

HINTERGRUND

Frühdiagnose spielt eine entscheidende Rolle, um seltene Erkrankungen rechtzeitig zu erkennen und effektiv zu behandeln. In Österreich leisten etablierte Programme wie das **Neugeborenencreening** und der **Eltern-Kind-Pass** einen wichtigen Beitrag zur Früherkennung. Dennoch zeigen die Ergebnisse einer von **EURORDIS** durchgeführten Umfrage, dass Österreich mit einer durchschnittlichen Diagnosezeit von **7,3 Jahren** deutlich hinter dem europäischen Durchschnitt von **4,7 Jahren** zurückliegt. Diese lange Diagnosezeit verdeutlicht den dringenden Handlungsbedarf, die **Frühdiagnostik** weiter zu verbessern. Eine schnellere und präzisere Diagnosestellung ist essentiell, um den Betroffenen nicht nur eine **bessere Lebensqualität** zu ermöglichen, sondern auch schwerwiegende Folgeschäden zu vermeiden.



17 März
15 Juni 2022



94
Befragte



58
vertretene
Erkrankungen



Österreich

Zeit von den ersten Symptomen bis zu den verschiedenen Schritten der Diagnosereise



Abbildung 1: Quelle: EURORDIS, Factsheet, Ergebnisse der Rare Barometer Umfrage - Österreich, Mai 2024¹

¹ https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/RB_Factsheet_Diagnosis_Austria_DE_1p.pdf

Folgen der langen Diagnosezeit

Die verzögerte Diagnosestellung hat gravierende Auswirkungen auf die Betroffenen und ihre Angehörigen:

- **Psychische und physische Belastung:** Die jahrelange Ungewissheit und das Gefühl, nicht verstanden oder ausreichend unterstützt zu werden, führen zu erheblichem psychischem Stress und können die körperliche Gesundheit zusätzlich beeinträchtigen. Auch Angehörige leiden oft unter der emotionalen Belastung und Unsicherheit.
- **Verspätete, fehlende oder falsche Behandlung:** Eine verzögerte Diagnose bedeutet oft, dass Therapien zu spät beginnen oder nicht mehr wirksam sind. In manchen Fällen bleiben notwendige Behandlungsoptionen unerreichbar, was die Prognose der Betroffenen erheblich verschlechtert. Im Falle von Fehlbehandlungen aufgrund von falschen Diagnosen (laut EURORDIS Umfrage ist dies bei 60% der Menschen mit seltenen Erkrankungen der Fall) können auch irreversible gesundheitliche Schäden oder lebensbedrohliche Ereignisse die Folge sein.

HERAUSFORDERUNGEN

Seltene Erkrankungen sind hochkomplex und oft schwer zu diagnostizieren, da sie in vielen Fällen mehrere Organsysteme betreffen. In Österreich bestehen zahlreiche Hindernisse im Diagnoseprozess, darunter:

- **Geringes Bewusstsein und Wissen im Gesundheitswesen:** Viele Ärzt:innen sind nicht ausreichend über seltene Erkrankungen informiert.
- **Fehldiagnosen oder das Nicht-Ernstnehmen von Symptomen:** Häufig werden Symptome falsch interpretiert, was die Diagnose weiter verzögert.
- **Fehlendes Verweisen an spezialisierte Kompetenzzentren:** Ein Großteil der Betroffenen wird nicht rechtzeitig an Expert:innen überwiesen. Besonders im niedergelassenen Bereich braucht es mehr Aufklärung über die spezialisierten Einrichtungen in Österreich.
- **Hohe Anzahl an Konsultationen:** 24 % der Patienten:innen berichten von **mindestens acht medizinischen Konsultationen**, bevor sie eine korrekte Diagnose erhalten.²
- **Mangel an Expert:innen für seltene Erkrankungen:** In Österreich gibt es nach wie vor zu wenige spezialisierte Fachkräfte für seltene Erkrankungen.

Die Bedeutung der Frühdiagnostik

Dank des österreichischen **Früherkennungsprogramms**, das bereits im **Jahr 1966** eingeführt wurde, konnten bisher über 2.500 Kinder frühzeitig erkannt und behandelt werden, wodurch vielen ein weitgehend normales Leben ermöglicht wurde. Die Teilnahme am Screening ist freiwillig und erfolgt nur nach schriftlicher Einwilligung der Eltern. Die Untersuchung wird zentral an der

² https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/RB_Factsheet_Diagnosis_Austria_DE_1p.pdf

Medizinischen Universität Wien durchgeführt, wodurch eine flächendeckende und einheitliche Analyse für ganz Österreich sichergestellt wird.³

Aktuell werden im Rahmen des **Österreichischen Neugeborenen Screenings (ÖNGS)** nur Krankheiten erfasst, die im Kindesalter einen schweren Verlauf nehmen, schnell diagnostiziert werden können und für die eine wirksame Therapie verfügbar ist.⁴ Dazu gehören unter anderem **zwei Hormonstörungen, 25 Stoffwechselerkrankungen, Cystische Fibrose** sowie seit 2021 **schwere angeborene Immundefekte und Spinale Muskelatrophie (SMA)**.⁵ Dieses gezielte Screening trägt wesentlich dazu bei, die Lebensqualität der Betroffenen signifikant zu verbessern und die Belastung für die Familien zu reduzieren. Derzeit werden **pro Jahr** in den ersten Lebenstagen **80–100 Kinder mit** einer dieser **schwerwiegenden Erkrankungen entdeckt**.⁶ Die gewonnenen Erkenntnisse und Erfahrungen aus dem Screening-Programm der letzten Jahre tragen maßgeblich dazu bei, ein **tieferes Verständnis für zahlreiche Erkrankungen** zu erlangen und **gezielte Therapieansätze zu entwickeln**. Dadurch wird eine stetige Weiterentwicklung der Präventivdiagnostik und des Therapiemanagements für Patient:innen mit seltenen angeborenen Erkrankungen gewährleistet.⁷

Pro Rare Austria setzt sich für eine erweiterte Frühdiagnostik bei Neugeborenen ein, um alle diagnostizierbaren Krankheiten potenziell zu erkennen – auch solche, für die derzeit noch keine Therapie verfügbar ist. Beim Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen 2022 wurden von der Ärzteschaft jedoch große Herausforderungen im Zusammenhang mit der Aufklärung der Eltern, deren Entscheidungsfreiheit sowie dem Risiko potenzieller Diskriminierung hervorgehoben. Die Mehrheit der Fachleute plädiert weiterhin für die bestehende Strategie, das Screening auf Erkrankungen zu beschränken, die im Kindesalter einen schweren Verlauf haben und für die eine wirksame Therapie verfügbar ist. Pro Rare Austria sieht jedoch dringenden Handlungsbedarf, diese Strategie zu überdenken und stärker auf eine umfassendere Untersuchung von Neugeborenen auszurichten, um langfristig bessere Versorgungs- und Forschungsgrundlagen zu schaffen.

Rolle des Eltern-Kind-Passes in der Prävention

Seit 1974 ist der Mutter-Kind-Pass ein zentraler Bestandteil der Gesundheitsvorsorge in Österreich. Das Programm wurde eingeführt, um durch regelmäßige Untersuchungen gesundheitliche Probleme bei Mutter und Kind frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.⁸ So wurden bereits im alten Mutter-Kind-Pass Risikofaktoren und mögliche Stoffwechselerkrankungen der Mutter notiert. Im Laufe der Jahre wurde der Mutter-Kind-Pass kontinuierlich weiterentwickelt und an die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse sowie praktische Erfahrungen angepasst. Mit der **Umbenennung zum Eltern-Kind-Pass (EKP) im Jahr 2024** wird die Rolle der Väter stärker betont. Zwar werden im neuen EKP weiterhin nur wenige spezifische Angaben über den Vater dokumentiert, jedoch wird nun

³ <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/ueber-uns/neugeborenen-screening/>

⁴ <https://praevenire.at/die-chancen-des-neugeborenen-screenings-fuer-seltene-erkrankungen/>

⁵ <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/ueber-uns/neugeborenen-screening/erkrankungen/>

⁶ <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/ueber-uns/neugeborenen-screening/>

⁷ <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/ueber-uns/neugeborenen-screening/allgemeine-informationen/>

⁸ <https://www.gesundheit.gv.at/leben/eltern/eltern-kind-pass/eltern-kind-pass-untersuchungen.html>



gezielt nach genetischen Erkrankungen in der Familie gefragt. Auf diese Weise werden potenzielle Risiken, die beide Elternteile betreffen könnten, dennoch berücksichtigt und können in die Gesundheitsvorsorge einfließen.

Eine Erweiterung des Eltern-Kind-Passes um die häufigsten klinischen Merkmale von seltenen Erkrankungen (z.B. Veränderungen auf der Haut) bietet ein großes Potential, die Früherkennung von seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Ein besonders wichtiger Aspekt der Vorsorgeuntersuchungen ist die **konsequente Sensibilisierung für seltene Erkrankungen**. Bei unspezifischen Symptomen, die sich keiner häufigen Ursache eindeutig zuordnen lassen oder auf übliche Behandlungsmaßnahmen nicht ansprechen, sollte immer auch an seltene Erkrankungen gedacht werden. Dies gilt vor allem, wenn Symptome ungewöhnlich erscheinen, sich über längere Zeit nicht bessern oder sich sogar verschlimmern. In solchen Fällen kann eine frühzeitige Abklärung durch spezialisierte Fachkräfte entscheidend dazu beitragen, seltene Erkrankungen rechtzeitig zu erkennen und betroffene Familien gezielt zu unterstützen.

Um die Sensibilisierung für seltene Erkrankungen weiter zu fördern, sollte im Eltern-Kind-Pass ein entsprechender **Vermerk** hinzugefügt werden. Dieser Hinweis würde Eltern und medizinisches Fachpersonal darauf aufmerksam machen, bei unspezifischen Symptomen auch seltene Erkrankungen in Betracht zu ziehen. Neben den medizinischen Untersuchungen wurde das **Serviceangebot** erheblich ausgebaut. Dazu zählen spezielle Beratungen zu **Ernährung und Gesundheit** sowie ein stärkerer Fokus auf die **psychische Gesundheit**. Diese Neuerungen fördern eine ganzheitliche Gesundheitsvorsorge, indem sie nicht nur körperliches, sondern auch emotionales Wohlbefinden in den Mittelpunkt stellen.

Ein wichtiger Schritt in der Weiterentwicklung des Eltern-Kind-Passes ist die Digitalisierung. Mit der Einführung des **elektronischen Eltern-Kind-Passes (eEKP)** wird die Verwaltung von Gesundheitsdaten deutlich effizienter gestaltet. Die digitale Plattform ermöglicht es Eltern, automatisierte Terminerinnerungen zu erhalten, vereinfacht den Zugriff auf medizinische Informationen und verbessert die Koordination der Vorsorgeuntersuchungen. Die schrittweise Einführung hat 2024 begonnen und soll bis **Mitte 2026 vollständig abgeschlossen** sein.

„Helpline SE“ von Pro Rare Austria – Wichtige Anlaufstelle für Betroffene

Die „Helpline SE“ von Pro Rare Austria hat sich als wichtige Anlaufstelle für Menschen mit seltenen Erkrankungen etabliert. Im Jahr 2024 wurden insgesamt 138 Anfragen verzeichnet, was einer **Steigerung von etwa 27 %** gegenüber dem Vorjahr entspricht. Dieser deutliche Anstieg macht den kontinuierlich steigenden **Bedarf an Beratung, Information und Vernetzung** deutlich und unterstreicht die Bedeutung der Helpline für Betroffene.

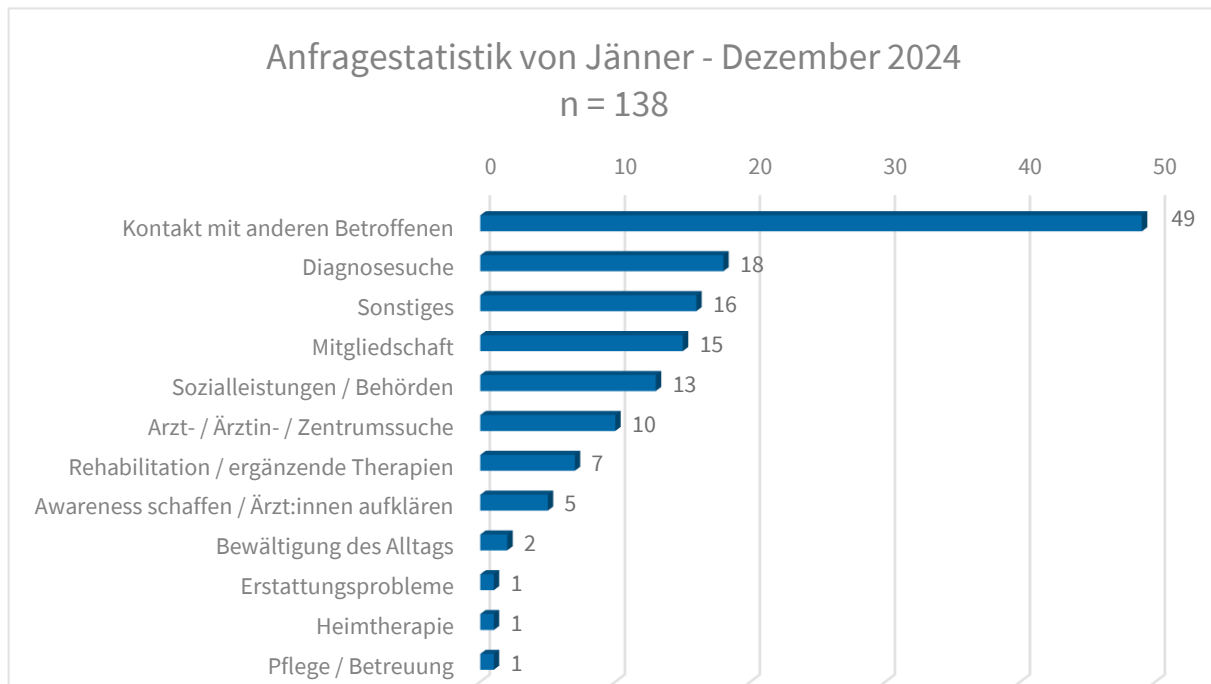


Abbildung 2: Quelle: Pro Rare Austria, Ergebnisse der Umfrage 2024

Besonders hervorzuheben:

- Der häufigste Anlass für die Kontaktaufnahme war der **Wunsch nach Austausch** mit anderen Betroffenen, was die Bedeutung von Vernetzung und Gemeinschaft verdeutlicht.
- Der **zweithäufigste Grund** waren **Anfragen zur Diagnosesuche**, was die zentrale Rolle der „Helpline SE“ bei der Unterstützung im oft schwierigen Diagnoseprozess unterstreicht.

Diese Entwicklung zeigt, wie wichtig niederschwellige Angebote wie die „Helpline SE“ sind, insbesondere für Menschen, die sich in der oft langwierigen und belastenden Suche nach einer Diagnose befinden. Die „Helpline SE“ bietet nicht nur Zugang zu wichtigen Informationen, sondern auch konkrete Unterstützung bei der Orientierung im Gesundheitssystem und der Suche nach spezialisierten Zentren. Gleichzeitig schafft sie eine Plattform, die den Austausch mit anderen Betroffenen ermöglicht und Hoffnung gibt – besonders für jene, die durch Fehldiagnosen oder die lange Diagnosezeit stark belastet sind.

Pro Rare Austria bietet die Beratungs- und Recherchedienste der Helpline SE für die Betroffenen und Familien möglichst niederschwellig und völlig kostenfrei an. Besonders hervorzuheben ist dabei, dass Pro Rare Austria keine gesetzlich verankerte nachhaltige öffentliche Förderung erhält und den Service aktuell nur durch Spenden aufrechterhalten kann.

Pränataldiagnostik bei seltenen Erkrankungen: Chancen und Herausforderungen

Ergänzend zum Neugeborenen Screening bietet die Pränataldiagnostik die Möglichkeit, seltene Erkrankungen bereits während der Schwangerschaft zu erkennen und gezielte Maßnahmen zu planen. Eine frühzeitige Diagnose ermöglicht es, die Geburt in spezialisierten Zentren zu organisieren, in denen unmittelbar nach der Geburt lebensrettende Behandlungen eingeleitet

werden können. Dies ist besonders bei seltenen Erkrankungen entscheidend, die ohne schnelle medizinische Versorgung lebensbedrohlich sein können. Darüber hinaus gibt die Diagnostik Eltern Zeit, sich emotional auf die besonderen Bedürfnisse und organisatorisch auf die spezifischen Bedarfe eines Kindes vorzubereiten, was mögliche Überforderungen und psychische Belastungen reduziert.

2 ... UND MEHR BEI DEN ELTERN VON MENSCHEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN

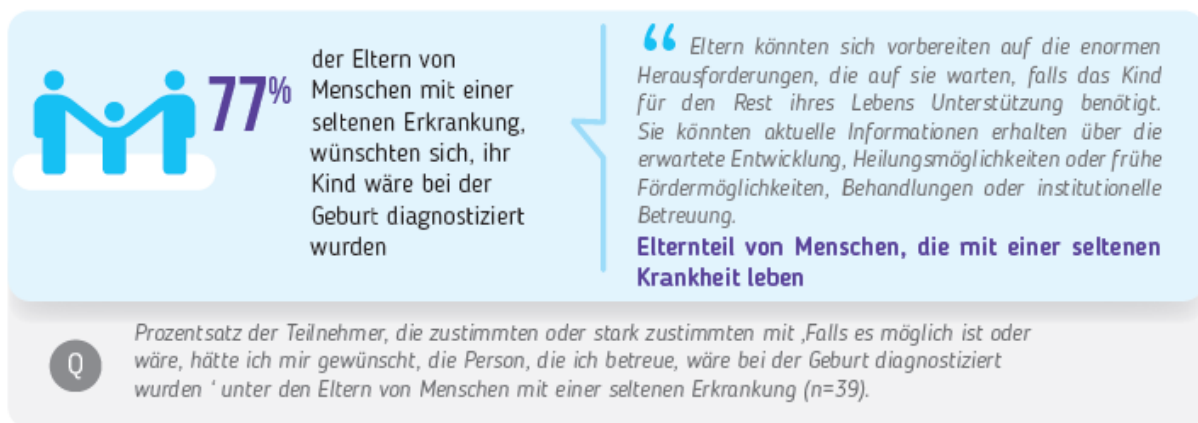


Abbildung 3: Quelle: EURORDIS, Factsheet, Ergebnisse der Rare Barometer Umfrage - Österreich, Mai 2023

Jedoch stößt die Pränataldiagnostik bei seltenen Erkrankungen an ihre Grenzen. Viele dieser Erkrankungen können nicht pränatal diagnostiziert werden, da sie noch unzureichend erforscht sind oder spezifische Tests fehlen. Zudem sind die Testergebnisse häufig nicht eindeutig, was belastende Nachuntersuchungen nach sich ziehen kann. Auffällige Befunde können Eltern psychologisch stark belasten und sie vor schwierige, oft ethisch komplexe Entscheidungen stellen – insbesondere bei nicht heilbaren Erkrankungen. Diese Entscheidungen betreffen nicht nur persönliche Überzeugungen, sondern auch gesellschaftliche und religiöse Werte. Eine einfühlsame und fachkundige Begleitung ist daher unverzichtbar, da Eltern ohne ausreichende Beratung und Unterstützung schnell überfordert sein können. Zusätzlich bergen invasive Verfahren wie Fruchtwasseruntersuchungen Risiken wie Fehlgeburten, die sorgfältig abgewogen werden müssen.

Doch selbst wenn eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird, stehen oft nur eingeschränkte oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung – weder vor noch nach der Geburt. Ähnlich wie beim Neugeborenenenscreening zeigt sich auch hier, dass die medizinischen Optionen bei seltenen Erkrankungen häufig begrenzt sind. Dies bringt Eltern in eine schwierige Lage, da sie trotz der Diagnose meist keine konkreten therapeutischen Perspektiven erhalten. Diese Situation verdeutlicht den dringenden Bedarf an intensiver Forschung und der Entwicklung neuer Therapien, um betroffenen Kindern und ihren Familien langfristig helfen zu können.

Beratung zur Familienplanung

Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Dadurch besteht das Risiko einer Vererbung. Ohne einer kompetenten genetischen Beratung, auch zum Thema Familienplanung, besteht die Gefahr, dass Betroffene sich des Risikos einer Vererbung nicht bewusst sind, und später im Falle von eigenen Kindern, welche die genetische Veränderung vererbt bekommen haben, von Schuldgefühlen und Sorgen geplagt sind. Auch die Aufklärung über Präimplantationsdiagnostik und Polkörperdiagnostik sind dringend notwendig, um Menschen die mit einer seltenen Erkrankung leben und einen Kinderwunsch hegen über alle Optionen und Risiken aufzuklären.

UNSERE EMPFEHLUNGEN

Die Herausforderungen im Bereich der Frühdiagnostik und Versorgung seltener Erkrankungen verdeutlichen den dringenden Handlungsbedarf, um Betroffenen und ihren Familien eine frühzeitige und umfassende Unterstützung zu ermöglichen. Auf Basis der identifizierten Probleme empfiehlt sich folgendes Maßnahmenpaket:

1. Ausbau des Neugeborenen Screenings und des Eltern-Kind-Passes:

- Erweiterung der diagnostizierbaren Krankheiten, unabhängig von der Verfügbarkeit einer Therapie.
- Einführung neuer Technologien und Methoden zur schnelleren und präziseren Diagnosestellung.

2. Sicherstellung einer umfassenden, neutralen und verständlichen Beratung sowie transparenter Information

- Beratung zur Familienplanung, inklusive Präimplantationsdiagnostik und Polkörperdiagnostik. Intensive Aufklärung von Eltern über die Bedeutung des Neugeborenen Screenings.
- Im Falle einer pränatalen Diagnose Anspruch auf eine umfassende, ergebnisoffene und interdisziplinäre Beratung durch qualifiziertes Fachpersonal.

3. Verpflichtende Schulungen und kontinuierliche Fortbildung des medizinischen Fachpersonals

- Medizinisches Fachpersonal, das Schwangere im Kontext pränataler Diagnostik betreut, soll regelmäßig an verpflichtenden Schulungen und Fortbildungen teilnehmen, um die fachlichen, kommunikativen, ethischen und psychosozialen Kompetenzen zu stärken. Dadurch wird eine ergebnisoffene, empathische und diskriminierungsfreie Beratung sowie die Vermittlung vollständiger und verständlicher Informationen gewährleistet.

4. Förderung spezialisierter Zentren:

- Ausbau der Kapazitäten in spezialisierten Diagnose- und Behandlungszentren.
- Bessere Vernetzung von Allgemeinmediziner:innen mit Spezialist:innen, um Überweisungen zu erleichtern.



5. **Forschung und Entwicklung:**

- Förderung der Forschung zu seltenen Erkrankungen und der Entwicklung neuer Therapien.
- Stärkere finanzielle Unterstützung für innovative Diagnosemethoden.

6. **Digitale Gesundheitslösungen:**

- Ausbau und die Weiterentwicklung digitaler Plattformen wie etwa den elektronischen Eltern-Kind-Pass, Patient:innenakte, Online-Terminvereinbarungen, digitale Rezepte und Videosprechstunden, um Gesundheitsdaten sicher zu verwalten, Abläufe zu erleichtern und den schnellen Zugang zu wichtigen Informationen für Eltern und medizinisches Personal zu ermöglichen.
- Ausbau, nachhaltige Sicherung und Finanzierung von Unterstützungsangeboten wie der „Helpline SE“, um den Zugang zu Informationen, Vernetzung mit Betroffenen und Unterstützung im Gesundheitssystem zu erleichtern.
- Integration von Künstlicher Intelligenz (KI) zur Unterstützung der Diagnostik.