

Paediatr. Paedolog. 2019 · 54:205
<https://doi.org/10.1007/s00608-019-00718-8>

© Springer-Verlag GmbH Austria, ein Teil von
 Springer Nature 2019



Franz Waldhauser

AG Schwerpunktsetzung, Politische Kindermedizin (PKM), Wien, Österreich

Joint-Meeting über seltene Erkrankungen – Bestandsaufnahme und Ausblick

Das Bewusstsein über die Problematik bei seltenen Erkrankungen (SE), z. B. oft jahrelange Latenz bis zur Diagnose, wenige Anlaufstellen, oft komplexe, aufwendige und manchmal auch sehr kostspielige Therapien etc., ist in den letzten Jahren in den meisten europäischen Ländern sprunghaft gewachsen.

Getragen wurde diese Entwicklung durch Selbsthilfegruppen, Expertengruppen und deren Zusammenschlüssen in Nichtregierungsorganisationen, im Falle Österreichs durch ProRare Austria, dem Forum Seltene Krankheiten (FSK) und der AG Schwerpunktsetzung in der Politischen Kindermedizin (PKM).

Letztlich hat die Politik zugehört und Nationale Aktionsprogramme – wie den Nationalen Aktionsplan für SE (NAP.se) in Österreich – aufgelegt. Der Höhepunkt ist sicher die Gründung von Europäischen Netzwerken (European Reference Network, ERN) für 24 Krankheitsgruppen durch die EU-Kommission im März 2017. Sie ermöglichen den europaweiten Verbund und die europaweite Kooperation von spezifischen Expertengruppen in Wissen, Diagnostik und Therapie.

Ein Joint Meeting der in Österreich seit Langem engagierten Gruppen (z. B. FSK, PKM und ProRare Austria) versucht, zwischen 8. und 9. November dieses Jahres in Salzburg [1] den Status zu erheben und zukünftige Entwicklungen zu antizipieren. Neben der Präsentation von neuen Entwicklungen *in einigen spezifischen Fachbereichen durch deren Träger in Österreich* wird bestimmten Fragen nachgegangen, die für zahlreiche SE gemeinsam Gültigkeit haben und

gesellschaftspolitische Dimensionen annehmen:

» Die Kinderärzte sind gefordert, diese Informationen abzuholen. In diesem Sinn: AUF NACH SALZBURG!

Werden die Kosten für „orphan drugs“ zu einem Problem für das Gesundheitssystem? Ist eine Schwerpunktsetzung in den kinderchirurgischen Fächern Österreichs sinnvoll? Sind die neu geschaffenen Kinderrehabilitationseinrichtungen für Patienten mit SE nutzbar? Nicht zuletzt wird auch ein Update über Triebkräfte gegeben, die hinter der Bewusstseinsbildung um SE im In- und Ausland stehen.

Der überwiegende Prozentsatz der etwa 8000 SE wird in der Kindheit manifest, deshalb sind sie von immenser Wichtigkeit für die Kinderheilkunde. Von noch größerer Wichtigkeit sind sie für die Kinder und deren Eltern. Wie anders verläuft oft eine Erkrankung, wenn sie frühzeitig festgestellt wird und die Therapie frühzeitig einsetzt. Jeder Kinderarzt weiß das! Leider beträgt auch in Österreich die Latenz von der ersten Symptomatik bis zur Diagnose im Schnitt 3 Jahre (Range 1 Woche bis 58 Jahre; [2]). Selbst wenn eine solche Krankheit diagnostiziert wird, gibt es wenige Stellen, die entsprechende Erfahrungen mit der Therapie haben. Am Aufbau derartiger Stellen wird zurzeit fieberhaft gearbeitet.

Man kann keinem Kinderarzt übelnehmen, wenn er nicht alle Details die-

ser 8000 SE kennt. Was er aber wissen sollte, ist, wer sich mit welcher Problematik beschäftigt und wo er einen unklaren Patienten hinschicken kann. Der Kinderarzt ist in vielen Fällen der erste Ansprechpartner, der „gate keeper“, der wesentlich über die Länge bis zur Diagnose entscheidet. Die Spezialisten und Gesundheitsplaner sind gefordert, Zentren mit entsprechendem Spezialwissen aufzubauen, sie zu vernetzen und publik zu machen. Das Joint Meeting dient der letzteren Forderung.

Korrespondenzadresse



© F. Waldhauser

Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser
 AG Schwerpunktsetzung,
 Politische Kindermedizin
 (PKM)
 Wien, Österreich
 f.waldhauser@aon.at

Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser, FA für Kinderheilkunde und Pädiatrische Endokrinologie

Interessenkonflikt. F. Waldhauser gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

1. http://www.polkm.org/meetings/ann_meeting_19/salzb_19.pdf. Zugegriffen: 30.09.2019
2. https://www.sozialministerium.at/cms/site/attachments/0/6/5/CH4055/CMS1492947094676/bericht_selteneerkrankungen.pdf. Zugegriffen: 30.09.2019

Hinweis des Verlags. Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.