

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

Jahresbericht 2020



Juvenile chronische Arthritis ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Lymphangioliomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Crohn ... Morbus Wilson ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Morbus Waldenström
Kälteagglutinin Syndrom ... Morbus Crohn ... Ehlers-Danlos Syndrom
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Wilms Tumor
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Morbus Crohn ... 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 ... Klopel-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 2020

Pro Rare Austria

Impressum

Herausgeber

Pro Rare Austria

Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien

Büro: Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien

www.prorare-austria.org

Für den Inhalt verantwortlich

Pro Rare Austria

Redaktionsschluss

31. Mai 2021

Layout

DI (FH) Ciara Mooney



Gedruckt nach der Richtlinie „Druckerzeugnisse“
des Österreichischen Umweltzeichens,
Print Alliance HAV Produktions GmbH, UZ-Nr. 715

Inhalt

05	<i>Geleitworte & Vorwort</i>
15	<i>Seltene Erkrankungen</i>
19	<i>Pro Rare Austria – der Dachverband</i>
37	<i>Das Jahr 2020 – Aktivitäten</i>
63	<i>Das Jahr 2020 – Veranstaltungen</i>
77	<i>Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext</i>
97	<i>Kontakte</i>
99	<i>Danksagung</i>

Geleitworte & Vorwort

- 07** ***BM Dr. Wolfgang Mückstein***
- 08** ***Peter Lehner***
- 09** ***Ao. Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres***
- 10** ***Mag. Alexander Herzog***
- 11** ***Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall***
- 13** ***Ulrike Holzer***

”

***Die Erstellung und
Veröffentlichung des
NAP.se war ein enorm
wichtiger Schritt, aber
damit ist es freilich
noch nicht getan.***

“

Fünf Jahre

sind seit der Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans zu seltenen Erkrankungen bereits vergangen. Fünf Jahre, in denen viel passiert ist – es kam seit dem Start des NAP.se im Jahr 2015 auf diesem Gebiet zu zahlreichen Entwicklungen, Adaptierungen und neuen Priorisierungen.

Beim NAP.se handelt es sich um einen umfassenden und vor allem ambitionierten Aktionsplan mit neun Handlungsfeldern und 82 ganz unterschiedlichen Maßnahmen. Sie alle sollen der Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen dienen. Die Erstellung und Veröffentlichung des NAP.se war ein enorm wichtiger Schritt, aber damit ist es freilich noch nicht getan. Es braucht neben der konsequenten und raschen Umsetzung der geplanten Maßnahmen, auch die kontinuierliche Auseinandersetzung mit dem Feld der seltenen Erkrankungen, die neuen Entwicklungen auch angemessen Rechnung trägt.

Daher hat mein Ressort das vergangene Jahr genutzt, um den NAP.se einer gründlichen Evaluierung zu unterziehen. Dabei hat sich unter anderem gezeigt, dass Wissen und Verständnis bezüglich des Umsetzungsgrades der einzelnen Maßnahmen des NAP.se bei den KooperationspartnerInnen sehr unterschiedlich sind. Aus diesem Grund wurde die dringend notwendige Wiedereinrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen für 2021 veranlasst. Dies ist ein wichtiger Schritt, der neben einer besseren Abstimmung aller beteiligten Institutionen und Gremien auch dafür sorgen soll, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu stärken.

Als nächster gemeinsamer Schritt sollen nun die noch umzusetzenden Maßnahmen des NAP.se priorisiert und ein breit getragener Umsetzungsplan erstellt werden.

Die nachhaltige Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen ist mir persönlich ein großes Anliegen und ich kann versichern, dass ich mich für die weitere konsequente und rasche Umsetzung des NAP.se einsetzen werde. Für das Engagement und die Leistungen von Pro Rare Austria auf diesem Gebiet möchte ich mich als Gesundheitsminister ganz herzlich bedanken.



Dr. Wolfgang Mückstein

Bundesminister für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz





Gamechanger Digitalisierung

Die Digitalisierung ist ein echter Gamechanger für das gesamte Gesundheitssystem. Die Dimension dieser Veränderung kommt der Erfindung der Röntgenstrahlen oder der Einführung des Antibiotikums gleich. Der Einsatz von neuen Technologien und die richtige Nutzung von Daten kommen nicht nur allen Zielgruppen, den Forschern, Ärzten, Therapeuten und Patienten zugute, sondern es werden ebenso die unterschiedlichsten Bereiche erfasst. Einer davon ist eine raschere und punktgenaue Diagnose – dies ist gerade für Betroffene von seltenen Krankheiten ein essenzieller Baustein. Der Zeitpunkt spielt bei einer erfolgreichen Behandlung vielfach eine wesentliche Rolle. Je mehr Daten gesammelt, abgeglichen und miteinander verknüpft werden, desto weiter ist das Spektrum und desto schneller kann agiert werden. Dabei ist die künstliche Intelligenz ein echter Verbündeter in der Diagnosefindung.

Zudem treibt die Digitalisierung die personalisierte Medizin und die Präzisionsmedizin voran. Es gilt nicht mehr, möglichst breit, sondern möglichst spezifisch Therapien zu entwickeln, um auf die individuellen Anforderungen eingehen zu können. Davon werden in Zukunft vor allem auch die Betroffenen von seltenen Krankheiten profitieren.

Gesundheit ist immer Mannschaftssport: Jeder hat seine Aufgaben im Team – die Patienten, die Ärzte, die Forscher, die Apotheker, die Sozialversicherung. Die Allianz Pro Rare Austria spielt gerade für die Betroffenen und ihre Angehörigen eine ganz entscheidende Rolle – sie ist Anlaufstelle, vernetzt Betroffene untereinander und mit Organisationen und Ärzten, macht in einer breiten Öffentlichkeit auf das Thema aufmerksam und klärt auf. Pro Rare Austria ist eine laute Stimme und leistet damit einen wertvollen Beitrag für das Gesundheitssystem. Gemeinsam wollen wir die Situation der von seltenen Krankheiten betroffenen Patienten verbessern und ihre Versorgung optimieren.

Peter Lehner

Vorsitzender der Konferenz der Sozialversicherungsträger



Medizinische Forschung

ist die Grundlage für die bestmögliche Patientenversorgung. Wir Ärztinnen und Ärzte können keine Wunder vollbringen, wenn es keine Therapiemöglichkeiten gibt. Wir benötigen die entsprechenden therapeutischen Möglichkeiten. Es ist unerlässlich, dass nicht nur die häufigsten Erkrankungen erforscht werden, sondern sich die medizinische Forschung ebenso mit seltenen Erkrankungen befasst. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind umso mehr davon abhängig, dass in diesem Bereich investiert wird. Eine Ökonomisierung durch die reine Orientierung am Verhältnis Angebot-Nachfrage in der medizinischen Forschung ist fatal. Die Erforschung und Behandlung von Krankheiten darf nie von der Anzahl der Betroffenen abhängig sein.

Um entsprechenden Geschäftsmodellen einen Riegel vorzuschieben, ist der Gesetzgeber gefordert. Besonders jetzt, in Zeiten, in denen viele andere Erkrankungen ins Hintertreffen geraten und nur mehr COVID-19 in aller Munde zu sein scheint. Die Pandemie hat andere Erkrankungen in den Schatten gestellt. Es wird Zeit, dass diese wieder ins Licht treten. Neue Therapieansätze und die Weiterentwicklung von Medikamenten müssen gefördert werden, auch wenn das ökonomisch nicht lukrativ genug ist.

Die Gesundheit ist der Bereich, in dem wirtschaftliches Denken keinen Platz hat. Eine Gesundheitsversorgung, wie wir sie in Österreich haben, widmet sich allen Menschen, allen Erkrankungen, unabhängig vom Preis. Außerdem könnten medizinische Erkenntnisse aus dieser Forschung auch für andere Indikationen nützlich sein.

Die Österreichische Ärztekammer unterstützt die wertvolle Arbeit von Pro Rare Austria, damit Menschen mit seltenen Erkrankungen in diesen Zeiten nicht ohne Sprachrohr bleiben.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Thomas Szekeres'.

Ao. Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres
Präsident der Österreichischen Ärztekammer

COVID-19

hat der Öffentlichkeit die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen nähergebracht und ebenso ihre Hoffnung auf rasche Erforschung und Entwicklung einer wirksamen Therapie. Gleichzeitig hat die Pandemie wie ein Brennglas die Problembereiche und Grenzen unseres Gesundheitssystems aufgezeigt – und damit auch die Schwierigkeiten bei der engmaschigen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Pro Rare Austria hat auch in dieser Krisensituation viele wichtige Aufgaben übernommen, gibt Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen bis heute eine starke Stimme und hat sich seit 2011 als wichtige und kompetente Anlaufstelle für alle Beteiligten im System etabliert. Wir als Verband der pharmazeutischen Industrie freuen uns, dass wir als Kooperationspartner von Pro Rare Austria und mit zwei zu dringlichen Themen abgehaltenen Rare Diseases Dialogveranstaltungen der PHARMIG ACADEMY einen Beitrag zur Arbeit der Allianz für seltene Erkrankungen leisten konnten.

Zusammenarbeit ist nicht nur in Zeiten der Krise wichtig: Der länderübergreifende Austausch, die Vernetzung und die Bündelung von Expertise sind gerade bei seltenen Erkrankungen höchst relevant und auch ein wesentliches Ziel des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen. Insbesondere auch, um weitere Therapieoptionen zu entwickeln. Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für seltene Erkrankungen durchgeführt werden. Um die Forschungstätigkeit in Österreich zu stärken und heimischen Betroffenen so früh wie möglich innovative Therapien angedeihen zu lassen, ist diese europäische Vernetzung und Sichtbarkeit daher unbedingt notwendig.

Wir danken Pro Rare Austria für die intensive Arbeit im Jahr 2020. Gemeinsam werden wir uns weiterhin dafür einsetzen, das Leben für Menschen mit einer seltenen Erkrankung und das ihrer Angehörigen lebenswerter zu gestalten!



Ihr Mag. Alexander Herzog
Generalsekretär der PHARMIG



Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen, liebe Freundinnen und Freunde!



Es ist mir eine besondere Ehre und große Freude, dass ich in meiner Funktion als Obfrau des Vereines Forum Seltene Krankheiten zum Anlass des Jahresberichtes 2020 Pro Rare Austria zu einer anhaltend guten Präsenz, Vernetzung und Arbeit gratulieren darf!

Beide Vereine, Pro Rare Austria und Forum Seltene Krankheiten, wurden im Dezember 2011 gegründet und feiern somit 2021 ihr 10-jähriges Jubiläum!

Von Anbeginn an war die Zusammenarbeit mit der Patientenorganisation Pro Rare Austria, die für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein gemeinsamer eigener sichtbarer Dachverein ist und ihnen eine Anlaufstelle gegeben hat, für den Verein Forum Seltene Krankheiten, dem im Gesundheitswesen Tätige angehören, unabdingbar.

Die Kontakte zu verschiedenen Mitgliedern von Pro Rare Austria haben bei vielen von uns schon vor 2011 auf persönlicher Ebene bestanden. Die Gründung der Vereine hat der Zusammenarbeit einen weiteren Aspekt hinzugefügt. Sie hat den Fokus und die Agenden der „Seltenen“ auch auf „offizieller“ Ebene sichtbar gemacht.

Wir sind für Pro Rare Austria sehr dankbar! Auf die Arbeit unter Betroffenen, die es leistet, die Vertretung der „Seltenen“ in der Öffentlichkeit und z.B. auch bei Gremien des Gesundheitsministeriums können wir alle als Gesellschaft nicht verzichten!

Im Namen des Forums Seltene Krankheiten wünsche ich Pro Rare Austria noch viele weitere erfolgreiche Jahre und Jahrzehnte, in denen neue Entwicklungen zeitgemäß integriert werden und in denen weiterhin anhaltend die Betreuung und Gesundheit von Menschen und Familien mit Seltenen Erkrankungen Mittelpunkt ist!

Herzliche Grüße,

Daniela Karall

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Obfrau Forum Seltene Krankheiten (www.forum-sk.at)

Präsidentin Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (www.paediatrie.at)

Stv. Klinikdirektorin der Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Foto:

Med. Univ. Innsbruck, Florian Lechner

”

***Die Erfahrungen, die wir
in diesem Pandemie-Jahr
gemacht haben, haben alle
von uns auf gewisse Art
verändert. Aber gewiss nicht
alles schlägt auf der
Negativ-Seite zu Buche.***

“

Vorwort

Das Jahr 2020 war wie kein anderes. Es hat das Zusammenleben der Menschen wie nur wenige andere Ereignisse der jüngeren Geschichte verändert. Es war nicht nur für Menschen mit einer seltenen Erkrankung, sondern für die ganze Gesellschaft eine enorme Herausforderung und Vielen ist durch die COVID-19-Pandemie der Wert ihrer Gesundheit erst richtig bewusst geworden.

Der Fokus auf die Pandemie darf jedoch die Herausforderungen, denen sich Menschen mit einer seltenen Erkrankung stellen müssen, nicht vergessen lassen. Eine rasche Diagnose, der Zugang zu Therapien sowie eine landesweit gleiche Vergütung von Medikamenten- und Behandlungskosten und die Bereitstellung ausreichender finanzieller Mittel für Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung blieben weiterhin die wichtigsten Ziele, die Pro Rare Austria für die mehr als 400.000 Betroffenen verfolgt hat.

Allerdings verursachte die COVID-19-Pandemie, belegt durch eine Umfrage, bei Menschen mit seltenen und chronischen Erkrankungen auch ungeahnte Kollateralschäden. Es gab einzelne Engpässe bei Medikamenten; Untersuchungen und Behandlungen wurden ausgesetzt oder verschoben. Das hatte zum Teil nicht wieder gut zu machende Gesundheitsschäden zur Folge. Deshalb formulierte der Dachverband Pro Rare Austria gemeinsam mit Lobby4Kids ein Statement mit einer Reihe von Forderungen an die Gesundheitspolitik, welches eine breite Unterstützung bei den unterschiedlichsten Stakeholdern erfuhr.

Um die vielfältigen Aufgaben zu bewältigen, hat Pro Rare Austria im vergangenen Jahr einen weiteren Schritt zur Professionalisierung gesetzt. Das Team wurde durch die Einstellung einer Geschäftsführerin, Frau Mag. Elisabeth Weigand, erweitert. Gemeinsam mit dem ehrenamtlich tätigen Vorstand konnte somit an einer Reihe von Veranstaltungen, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissenserwerb ging, teilgenommen werden.

Eine der letzten Präsenzveranstaltungen war der Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen 2020 im MuseumsQuartier in Wien. Alle weiteren, so z.B. die 10. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD), die in Stockholm stattfinden sollte, wurden als Online-Veranstaltungen durchgeführt oder, so wie z.B. der nationale Kongress für seltene Erkrankungen, auf einen späteren Zeitpunkt verschoben.

Die Erfahrungen, die wir in diesem Pandemie-Jahr gemacht haben, haben alle von uns auf gewisse Art verändert. Aber gewiss nicht alles schlägt auf der Negativ-Seite zu Buche. So haben wir gelernt, dass es durch Online-Veranstaltungen vielen Betroffenen, die aufgrund ihrer Beeinträchtigung bis jetzt nicht an Präsenzveranstaltungen teilnehmen konnten, durch eine digitale Version nun zum ersten Mal möglich war, mit dabei zu sein. Das vergangene Jahr hat in vielerlei Hinsicht gezeigt, dass vieles, was uns vorher undenkbar erschien, dennoch möglich ist. Z.B. war eine nie dagewesene globale Suche nach einem Impfstoff in nur wenigen Monaten erfolgreich und lässt uns hoffen, dass wieder eine Normalität in unser Leben einzieht.

Jetzt, da wir berechtigt auf diese Normalität hoffen können, haben wir beschlossen, dem auch Rechnung zu tragen und kehren zu der bewährten Form des gedruckten Jahresberichtes zurück.

Ich hoffe, unser Jahresrückblick gibt Ihnen ein gutes Bild über unsere Aktivitäten und ich bedanke mich sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen.

In diesem Sinne: Bleiben Sie gesund!



Ulrike Holzer
Obfrau Pro Rare Austria



Seltene Erkrankungen

- 16** ***Was ist eine seltene Erkrankung?***
- 16** ***Wer sind die Betroffenen und wo liegen die Probleme?***
- 17** ***Wozu ein eigener Dachverband?***

Seltene Erkrankungen

Was ist eine seltene Erkrankung?

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen rund 8.000 zu den sogenannten seltenen Erkrankungen. Diese werden unter dem Begriff „Orphan Diseases“ oft auch als Waisenkinder der Medizin bezeichnet. Im Online-Portal Orphanet kann man sich diesbezüglich einen guten Überblick verschaffen: www.orpha.net

Rund 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt, also angeboren. Daher machen sich viele schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Andere entwickeln sich erst im Erwachsenenalter. Viele dieser Krankheiten sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität. Die meisten verlaufen chronisch: Sie lassen sich nicht heilen, Betroffene sind dauerhaft auf ärztliche Behandlung angewiesen. Der Weg zu einer Diagnose ist oftmals weit und wirksame Therapien sind rar. Die Behandlung und Betreuung erfordert von den Patienten und ihren Familien viel Kraft, oft auch viel Geld.

Wer ist betroffen und wo liegen die Probleme?

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Millionen, in der gesamten EU geht man von 36 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die „Seltenen“ gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es viele Dutzend in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, engagiert sich ein großer Teil dieser Organisationen bei Pro Rare Austria.

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, haben es schwer: Zur meist erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung kommen das Fehlen von Spezialisten sowie mangelndes Wissen über

Krankheitsverläufe, verfügbare Medikationen und Therapiemöglichkeiten. Dies ist dann verständlich, wenn nur eine Handvoll Patienten von einer Rare Disease betroffen ist. Dazu kommt, dass Heilmittel, Medikamente oder Therapien oft gar nicht verfügbar sind. Für 95% der seltenen Erkrankungen gibt es weder Medikamente noch Therapien.

Schweres Schicksal

Generell kämpfen Patienten um die Akzeptanz ihres Leidens, eine kompetente medizinische Versorgung und oft auch um soziale Absicherung. Mitunter auch deswegen, weil die Erkrankung nicht ausreichend diagnostiziert wurde. Die Zeit bis zum Vorliegen einer gesicherten Diagnose misst man hier nicht in Wochen oder Monaten, manche Patienten warten Jahre. Gibt es Spezialisten in einem Zentrum oder einer Fachklinik, muss häufig eine lange Anreise in Kauf genommen werden. Und auch das ist noch keine Erfolgsgarantie: So mancher Patient wurde mit den Worten „Man sieht Ihnen ja nix an!“ – mehr oder weniger offen – als Hypochonder bezeichnet. Geld ist ein weiterer kritischer Engpass. Die Entwicklung von Medikamenten und Therapien verspricht in einem Nischenmarkt kein lukratives Geschäft. Somit stehen nur begrenzte finanzielle Mittel für Grundlagenforschung und klinische Studien zur Verfügung. Patienten sehen sich mit diesen ernüchternden Tatsachen tagtäglich konfrontiert.

Aufbruchstimmung

Nun beginnt sich die Situation zu ändern, eine wachsende Zahl von Betroffenen nimmt ihr Schicksal aktiv in die Hand. Man spürt – weltweit – so etwas wie Aufbruchstimmung. Und: Seltene Erkrankungen erfordern über weite Strecken andere Strategien als Massenerkrankungen. Speziell in Österreich – wo mehrere hunderttausend Menschen betroffen sind – muss noch viel getan werden. Hierzulande existieren im Bereich der seltenen Erkrankungen etwa 60 organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich – oft bis

an die physische Belastungsgrenze der Akteure – engagieren. Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa sind einigermaßen bekannt geworden. Einigen dieser Gruppen ist es gelungen, Dienstleistungen für ihre Patientengruppe zu etablieren oder mit Spendengeldern sogar Expertisenzentren aufzubauen. Die meisten Selbsthilfegruppen in diesem Bereich bleiben allerdings unter der öffentlichen Wahrnehmungsschwelle, weil sich die Erkrankung nur schlecht für eine medienwirksame Darstellung eignet.

Wozu ein eigener Dachverband?

In praktisch allen EU-Mitgliedstaaten gibt es heute einen Dachverband für seltene Erkrankungen. In einigen Ländern haben Betroffene einen rechtlichen Sonderstatus erkämpft. So etwas macht den Alltag erträglicher, zum Beispiel, wenn man nicht mehr jedes Quartal zum Chefarzt gehen und um Bewilligungen für Medikamente oder Heilbehelfe bitten muss. Oft genügt es, an kleinen Schrauben zu drehen, um das Leben der Patienten zu erleichtern. Hier setzte Pro Rare Austria an und lädt Betroffene und Förderer herzlich ein, diese wichtige Initiative zu unterstützen. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Patienten mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichweiten Allianz für seltene Erkrankungen unterstützen sie sich gegenseitig. Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den „Seltene“ Gehör. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, kräftige Stimme geben.

Zur Situation in Österreich siehe auch:

www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/downloads/seltene_erkrankungen.pdf

Pro Rare Austria – der Dachverband

- 20** ***Wer ist Pro Rare Austria?***
- 21** ***Wie ist Pro Rare Austria organisiert?***
- 22** ***Neuaufstellung***
- 24** ***Medizinischer Beirat***
- 25** ***Ethikbeirat***
- 26** ***Allianzen und Mitgliedschaften***
- 26** ***Mitglied werden***
- 28** ***Unsere Mitglieder***
- 30** ***Kontaktdaten***

Pro Rare Austria – der Dachverband

Wer ist Pro Rare Austria?

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen wurde Ende 2011 als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Als Pro Rare Austria stehen wir für alle Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben.

Sie alle brauchen uns als ein gemeinsames Sprachrohr. Deshalb verstehen wir die Tatsache, dass sowohl soziale, als auch medizinische Rahmenbedingungen für Betroffene in vielerlei Hinsicht verbesserungswürdig sind, als Auftrag.

Das bedeutet konkret:

- *Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten*
- *Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen*
- *Wissen über seltene Erkrankungen vergrößern*

Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

- *Rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen*
- *Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen*
- *Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Designation bzw. Errichtung von Expertisezentren*
- *Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen*
- *Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen*
- *Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe*

Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

Generalversammlung

Vorstand

Ulrike Holzer

Obfrau

Michaela Weigl

Schriftführerin

Jürgen Otzelberger

Kassier

Mag. Dominique Sturz

Obfrau-Stv.

Claas Röhl

Schriftführer-Stv.

Dr. Rainer Riedl

Kassier-Stv.

Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis

Mitarbeiterinnen

Mag. Elisabeth Weigand, MBA

Geschäftsführung

Mag. Gabriele Mayr

Projektleitung, Assistenz der Geschäftsleitung

Judith Wimmer

Mitgliederbetreuung

Lena Riedl, BA

Online Media Management

Beiräte

Medizinischer Beirat

Ethikbeirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani

Rechnungsprüfer

Wolfgang Rögner

Rechnungsprüfer

Neuaufstellung bei Pro Rare Austria

Pro Rare Austria startet mit neuer Leitung und neuem hauptamtlichen Team ins zehnte Jahr des Bestehens

Als Initiator von Pro Rare Austria fungierte **Dr. Rainer Riedl** neun Jahre als Obmann des Vereins und in dieser Funktion auch als die Stimme für die rund 400.000 Betroffenen, gemeinsam mit den Vorstandskolleginnen und -kollegen und einem kleinen Büroteam. Sein 2020 geäußelter Wunsch, die Vereinsleitung abzugeben, führte zu weitreichenden Überlegungen, wie sich der bundesweit tätige Dachverband im mittlerweile zehnten Jahr seines Bestehens aufstellen sollte.

In der Folge hat sich der Vorstand neu formiert, und mit **Ulrike Holzer als Obfrau** sowie **Mag. Dominique Sturz als stellvertretende Obfrau** ist er nun mit zwei starken sowie erfahrenen Frauen an der Spitze besetzt. Rainer Riedl bleibt Mitglied des in der Zusammensetzung unveränderten Vorstands; alle Vorstandsmitglieder üben ihr Engagement ehrenamtlich aus.

Wir danken Rainer Riedl sehr für sein langjähriges, unermüdliches und erfolgreiches Engagement für Pro Rare Austria in der Funktion des Obmanns!

Zusätzlich vollzog der Dachverband einen weiteren Professionalisierungsschritt und engagierte ab September 2020 mit **Mag. Elisabeth Weigand, MBA eine hauptamtliche Geschäftsführerin**, die mit ganzer Kraft die operativen Aufgaben der Patientenorganisation wahrnehmen kann. In ihre Zuständigkeit fallen weiters Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising.

Dieses Engagement erfolgte vorausschauend im Hinblick darauf, dass **Johanna Sadil**, die langjährige Mitarbeiterin und erste Ansprechperson für Mitglieder, Betroffene und Partner, im Juni 2021 ihre wohlverdiente Pensionierung antritt. Seit Herbst 2020 wurde daher das hauptamtlich tätige Team schrittweise neu aufgestellt und übernahm laufend Aufgaben von Johanna Sadil und von **DI Victoria Mauric**, die sich Ende 2020 neuen Herausforderungen zuwandte.

Wir möchten Johanna Sadil unseren Dank für ihre Verdienste für Pro Rare Austria, ihr Engagement und ihre Kompetenz aussprechen und wünschen ihr für die Zukunft das Beste, Zufriedenheit und Gesundheit.

Auch Victoria Mauric hat sich für unterschiedlichste Projekte im Rahmen ihrer Tätigkeit für Pro Rare Austria großartig eingesetzt und wir danken auch ihr und wünschen ihr alles Gute für ihre weitere berufliche Zukunft.

Elisabeth Weigand wird von **Judith Wimmer** in der Mitgliederbetreuung und als Ansprechperson für Betroffene unterstützt; **Mag. Gabriele Mayr** fungiert als Projektleitung, Assistenz der Geschäftsleitung und Erstkontakt im Pro Rare Austria Büro; **Lena Riedl** unterstützt im Bereich Online Media Management.



Dr. Rainer Riedl
Foto: Nadine Bargad



Johanna Sadil, DI Victoria Mauric (vlnr).
Foto: Pro Rare Austria





**Rainer Riedl,
Michaela Weigl,
Claas Röhl,
Dominique Sturz,
Thomas Kroneis,
Ulrike Holzer
Jürgen Otzelberger**
(vlnr).

Foto: Pro Rare Austria



**Gabriele Mayr,
Elisabeth Weigand,
Ulrike Holzer,
Judith Wimmer,
Lena Riedl**
(vlnr).

Foto: Pro Rare Austria, Riedl

Medizinischer Beirat

Wir sind sehr dankbar, dass sich Medizinerinnen bzw. Mediziner und Forscher bzw. Forscherinnen mit großer Expertise und langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bereit erklären, unsere Mission zu unterstützen. Ihre Aufgabe ist es, Pro Rare Austria in allen medizinisch-wissenschaftlichen Fragen zu beraten. Der medizinische Beirat ist ein unabhängiges Beratungsgremium und hilft bei einer Reihe von ärztlichen aber auch bei ganz praktischen Fragen.

Wir haben uns herausfordernde Ziele gesetzt und freuen uns sehr, dass sich zwölf hochkarätige Medizinerinnen und Mediziner bereit erklärt haben, uns mit ihrer ärztlichen Expertise zu unterstützen:

- **Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD**
LBI RUD, CeRUD
- **Priv.-Doz. Mag. Dr. Jürgen Brunner**
MedUni Innsbruck
- **Univ.-Prof. Dr. Martha Eibl**
Immunologische Tagesklinik
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**
MedUni Innsbruck
- **Ao. Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, MBA**
MedUni Wien
- **OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou**
MedUni Wien
- **Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer**
Uniklinikum Salzburg
- **Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko**
MedUni Graz
- **Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl**
SALK / PMU Salzburg
- **Dr. Ursula Unterberger**
MedUni Wien
- **Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer**
MedUni Wien
- **Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke**
MedUni Innsbruck

Ethik- beirat

Pro Rare Austria wird ehrenamtlich auch von einem Ethikbeirat unterstützt, welcher sich aus Mitgliedern und ehemaligen Mitgliedern der Bioethikkommission zusammensetzt. Die Abstimmung zwischen dem Pro Rare Austria Vorstand und Ethikbeirat zu aktuellen und zukünftigen Fragestellungen erfolgt in Ethikbeiratssitzungen oder durch allfällige, punktuelle Kontaktaufnahme. Wir freuen uns sehr, Unterstützung und Expertise in diesem wichtigen Themenbereich von folgenden Expertinnen und Experten zu haben:

- **Dr. jur. Christiane Druml**
LBI RUD
- **Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger**
MedUni Wien
- **Emer. o. Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf**
Uni Wien

Allianzen und Mitgliedschaften im Bereich seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria ist seit 2012 Mitglied beim Europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen EURORDIS und vernetzt sich über diesen Weg mit über 600 Patientenorganisationen in mehr als 50 Ländern (siehe auch Seite 98).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei Rare Diseases International (weitere Details siehe Seite 98).

Das Forum Seltene Krankheiten wurde im selben Jahr wie Pro Rare Austria gegründet und hat inzwischen Mitglieder in allen österreichischen Universitätskliniken. Das Forum ist seit der Gründung ein wichtiger Kooperationspartner von Pro Rare Austria (mehr Details siehe Seite 98).

Mitglied bei Pro Rare Austria werden

Selbsthilfegruppen und -organisationen im Bereich seltener Erkrankungen unterscheiden sich zum Teil deutlich von anderen Gruppen in der medizinischen Selbsthilfe. Um nur einige Beispiele zu nennen: Die Organisationen sind häufig (zwangsläufig) 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/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 Sponsoren zur Verfügung, beispielsweise, weil es für die Erkrankung kein Medikament oder kaum Experten gibt.

In den Statuten wird daher explizit die breite Abdeckung, die Pro Rare Austria anstrebt, hervorgehoben:

Ordentliche Mitglieder können einerseits Vereine werden, andererseits aber auch „Einzelpersonen, die eine seltene Erkrankung repräsentieren, (...) und nur deshalb noch keinen entsprechenden Verein gegründet haben, weil die dafür benötigte Anzahl von Personen mit dieser seltenen Erkrankung in Österreich zum Zeitpunkt des Beitritts für eine Vereinsgründung nicht ausreicht.“

Um Mitglied bei Pro Rare Austria zu werden, wenden Sie sich bitte an Judith Wimmer, office@prorare-austria.org. Weitere Informationen: www.prorare-austria.org/mitglieder/

Launch des Pro Rare Austria Mitglieder-Forums

27

Die virtuellen Meetings, die sich weltweit als Folge der Corona-Pandemie 2020 etabliert haben, sind für Selbsthilfegruppen mit österreichweiten Mitgliedern und eingeschränkter Mobilität eine wertvolle Unterstützung für Wissensaufbau und Erfahrungsaustausch zu Pandemie, Impfung und wie der Alltag mit einer seltenen Erkrankung generell erleichtert werden kann. Webinare werden vielfach aufgezogen und ermöglichen zeitlich flexible Nachschau, was gerade für ehrenamtlich Tätige oder Angehörige von Betroffenen trotz mehrfacher Belastungen eine Verbesserung darstellt. Die Ersparnis von Zeitaufwand und Reisekosten ist in diesem Zusammenhang durchaus auch erwähnenswert.

Pro Rare Austria bietet nun auf Anregung der Mitglieder in der Generalversammlung im Herbst 2020 ein regelmäßiges, virtuelles Mitglieder-Forum an. Am 7. Dezember 2020 fand das erste Forum statt; Thema war COVID-19 und Impfungen.

Dies gab auch den Anstoß, beim Tag der seltenen Erkrankungen 2021, der ebenfalls als reines Online-Event abgehalten wurde, Breakout-Sitzungen zu spezifischen, gewünschten Themen zu organisieren, um den Austausch und Diskussionen zwischen Mitgliedern zu ermöglichen.

Für die Zukunft ist durchaus auch vorstellbar, die Jahresveranstaltung, den Tag der seltenen Erkrankungen, hybrid zu gestalten, um die Teilnahme für manche Betroffenen zu erleichtern.

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen



Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2021 hat Pro Rare Austria 80 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir drei unserer neuen Mitglieder seit letztem Jahr vor.

Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu all unseren Mitgliedern siehe die anschließende Aufstellung bzw. die Übersicht auf unserer Website.

Cloves-Syndrom

Erkrankung: Cloves-Syndrom

Das Cloves-Syndrom ist eine angeborene asymmetrische Großwucherkrankung, hervorgerufen durch eine Mutation des PIK3CA-Gens im Mosaik. Es handelt sich dabei um eine äußerst seltene Unterform von PROS (PIK3CA-relatet-overgrowth-spectrum). Die Bezeichnung Cloves beinhaltet die namensgebenden Merkmale Congenital Lipomatous Overgrowth (angeborene Fettgewebsvermehrung), Vaskuläre Fehlbildung, Epidermaler Nävus (Oberhautverdickungen) und Skoliose.

Ziele:

Allgemeine Vernetzung, persönlicher Kontakt zu Betroffenen bzw. deren Eltern, Erfahrungsaustausch über Behandlungen bzw. Therapiemöglichkeiten im In- und Ausland und über den Umgang mit körperlichen Beschwerden und sozialen Reaktionen im Alltag.

Kontakt: über Pro Rare Austria
E i.love.sb.rare@gmail.com

Cure MCOPS12 – Verein zur Förderung einer Therapieentwicklung für MCOPS12-PatientInnen

Erkrankung: MCOPS12 – Microphthalmia Syndromic 12

Ziele und Vereinsaktivitäten

Cure MCOPS12 ist ein gemeinnütziger Verein mit dem Zweck, die Lebensqualität von betroffenen Personen zu verbessern. Es besteht ein enger Austausch zu einer Forschungsgruppe, die sich mit dieser äußerst seltenen neurologischen Krankheit auseinandersetzt. Durch die Vereinsaktivitäten, wie beispielsweise die gezielte finanzielle Unterstützung von Forschungsprojekten, soll eine medizinische Therapieentwicklung gefunden werden.

Weitere wesentliche Ziele:

1. Bekanntmachen der Krankheit und deren Symptome, um eine Diagnostik zu beschleunigen.
2. Die Kommunikation zwischen den betroffenen Familien zu fördern.
3. Kooperation mit Ärzten, Personen in der Forschung und der Pharmaindustrie, um eine geeignete Behandlungsform zu finden.
4. Fundraising-Aktivitäten, um eine medizinische Therapie finanzieren zu können.
5. Erstellung einer „Natural History Study“, um medizinische Daten im Verlauf der Zeit zu sammeln und zu bewerten. Dadurch soll ermöglicht werden, die Krankheit bestmöglich zu beschreiben und im Falle einer klinischen Studie einen messbaren Ausgangspunkt für einen potentiellen Behandlungserfolg zu haben.

Kontakt: Reinhard Pell
 E rpell@rarbmutation.org
 I www.rarbmutation.org



Leon and Friends e.V.

Erkrankung: Syngap1

Gendefekt – zu hohe Gehirnaktivität, wobei die Nerven nicht richtig miteinander kommunizieren können.

Ziel

Die Krankheit leichter diagnostizierbar, behandelbar und heilbar zu machen.

Leon and Friends ist ein gemeinnütziger Verein, welcher sich dafür einsetzt, die Forschung im Bereich Syngap1 voranzutreiben. Es sind über 750 Personen – die meisten sind noch Kinder – betroffen. Wir sind in Verbindung mit Syngap-Organisationen auf der ganzen Welt, vor allem Deutschland, Amerika und Australien. Wir vernetzen die betroffenen Familien und versuchen, zusammen die Spenden für die Forschung zu sammeln und das Leben der Familien zu erleichtern.

Weitere wesentliche Ziele:

1. Betroffene sollen durch ein schnelles und einfaches Diagnoseverfahren Aufklärung finden.
2. Betroffene sollen bei Arztterminen nicht den Ärzten die Krankheit erklären müssen.
3. Forschung im Bereich Behandlung und Heilung – bei welcher wir bald ein Gentherapieprojekt starten wollen.
4. Durch Vernetzung den Familien gegenseitigen Halt bieten.

Gründer und Vorstand des Vereins sind die Eltern von Leon: Sandra und Florian Apler
 E hallo@leonandfriends.org
 I www.leonandfriends.org



Kontakt Daten

Pro Rare Austria

Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1

1030 Wien, Austria

Büro

Schottenring 14, Ebene 2

1010 Wien, Austria

T +43 (0) 664 280 37 67

E office@prorare-austria.org

I www.prorare-austria.org

Kontakt: Judith Wimmer

Spendenkonto

Raiffeisenbank

IBAN

AT303258500001015700

BIC

RLNWATWWOBG

ZVR

066216826

Mitgliedsorganisationen

(Stand 1.5.2021)

4 H Syndrom

T +43 (0) 699 190 969 03

E sabine.pessenteiner@sbg.at

Kontakt: Sabine Pessenteiner

Akute- & chronische Pankreatitis Pankreatitis Austria

E office@pankreatitis-austria.at

Kontakt: Doris Lang

Alpha1-Antitrypsinmangel Alpha1 – Österreich

T + 43 (0) 676 95 00 370

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-vlcaad.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**Cystische Fibrosehilfe OÖ****T** +43 (0) 650 99 16 893**E** office@cystischefibrose.info**I** www.cystischefibrose.info**Kontakt:** Elisabeth Jodlbauer-Riegler**Cystische Fibrose****CF-TEAM Tirol & Vorarlberg****T** +43 (0) 664 855 42 36**E** obfrau@cf-team.at**I** www.cf-team.at**Kontakt:** Maria Theresia Kiederer**Diffuse Capillary Malformation with Overgrowth (DCMO)****T** +43 (0) 650 39 19 541**E** proline1@gmx.at**Kontakt:** Silke und Alexander Rotter**Dysmelie****Selbsthilfegruppe Contergan- &****Thalidomidgeschädigte Österreich****T** +43 (0) 699 145 05 588**E** michi.moik@contergan.or.at**I** www.contergan.or.at**Kontakt:** Michaela Moik**Dystonie****Österreichische Dystonie Gesellschaft****T** +43 (0) 664 25 35 145**E** dystonie@aon.at**I** www.dystonie.at**Kontakt:** Friedrich Kasal**Eagle Syndrome****T** +43 (0) 650 27 37 440**E** nora.aigner@gmail.com**I** www.norapunzel.com**Kontakt:** Nora Sophie Aigner**Ehlers Danlos Syndrom****Ehlers Danlos Syndrom SHG Wien****T** +43 (0) 19 03 978**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 45 00 846**E** ulli.h@gmx.at**I** www.ektodermale-dysplasie.de**Kontakt:** Ulrike Holzer**Epidermolysis bullosa****DEBRA Austria****T** +43 (0) 1 87 64 030**E** office@debra-austria.org**I** www.debra-austria.org**Kontakt:** Sabine Wittmann**Erythropoetische Protoporphyrrie****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 Berhard 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 67 60 023

E rammerstorfer@chronischkrank.at

I www.ica-austria.at

Kontakt: Christa Rammerstorfer

Interstitielle Zystitis

Interstitielle Zystitis Landesgruppe

Kärnten

T +43 (0) 650 47 09 612

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) 72 27 20 600

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- & Jugendalter

Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe

T +43 (0) 1 40 28 899

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 Dermatose

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 20 51 965

E evakalmar@a1.net

I www.selbsthilfe-lot.at

Kontakt: Eva Kalmar

Lungenfibrose

Lungenfibrose Forum-Austria

T +43 (0) 699 11 50 64 12

E office@lungenfibroseforum.at

I www.lungenfibroseforum.at

Kontakt: Ing. Günther Wanke

Lupus erythematodes (systemisch & kutan)

Selbsthilfe Lupus Austria

T +43 (0) 0650 40 22 989

E selbsthilfe@lupus-austria.at

Kontakt: Karin Fraunberger

Marfan-Syndrom

Marfan Initiative Österreich

E info@marfan-initiative.at

I www.marfan-initiative.at

Kontakt: Margit Aschenbrenner,

Angela Fransche

MCOPS12**CURE MCOPS12 – Verein zur Förderung einer Therapieentwicklung für MCOPS12 Patienten****E** rpell@rarbmutation.org**I** www.rarbmutation.org**Kontakt:** Reinhard Pell**Melas-Syndrom****T** +0699 10 68 16 60**E** karin.niebuhr@chello.at**Kontakt:** Karin Niebuhr**Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz****Selbsthilfegruppe Morbus Addison****T** +43 (0) 664 22 16 547**E** beatrix.pop@sol.at**Kontakt:** Beatrix Pop**Morbus Fabry****Morbus Fabry Selbsthilfeverein Österreich****T** +43 (0)660 71 12 623**E** info@morbus-fabry.eu**I** www.morbus-fabry.eu**Kontakt:** Willy Koglbauer**Morbus Gaucher****ÖGG****T** +43 (0) 699 11 69 41 07**E** pichler@liwest.at**I** www.morbus-gaucher-oegg.at**Kontakt:** Roman Pichler**MukoPolySaccharidosen****Ges. für MukoPolySaccharidosen****T** +43 (0) 72 49 47 795**E** office@mps-austria.at**I** www.mps-austria.at**Kontakt:** Michaela Weigl**Multipler Arzneimittel & Chemical Sensitivity Syndrom****Selbsthilfegruppe MCS****T** +43 (0) 680 33 03 196**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 84 63 00 510**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-mystheniagravis.at**Kontakt:** Antonia Müller**Narkolepsie****ÖNG Österreichische Narkolepsie Gesellschaft****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 16 62 45 48**E** claas.roehl@nfkinder.at**I** www.nfkinder.at**Kontakt:** Claas Röhl**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 48 12 790**E** vorstand@argeniere.at**I** www.argeniere.at**Kontakt:** Rudolf Brettbacher**Osteogenesis Imperfecta****OIA****T** +43 (0) 650 92 20 299**E** oia@glasknochen.at**I** www.glasknochen.at**Kontakt:** Mag. Veronika Lieber

Ösophagusatresie

Patienten- & Selbsthilfeorganisation für Kinder & Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS) Österreich

T +43 (0) 650 50 95 500

E thomas.kroneis@keks.org

I www.keks.at

Kontakt: Priv.Doz. DI Dr. Thomas Kroneis

Phenylketonurie, Glaktosämie

ÖGAST

T +43 (0) 680 20 82 373

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 Überwuchersyndrom

T +43 (0) 664 53 72 605

E ulrikejungl@a1.net

Kontakt: Dr. Ulrike Jungl

Polyneuropathie

Verein Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie

T +43 (0) 664 15 94 113

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 18 30 169

E modl.karin@gmx.at

I www.oespid.org

Kontakt: Karin Modl

PROS-CLOVES Syndrom

E i.love.sb.rare@gmail.com

Kontakt: über Pro Rare Austria

Pulmonale Hypertension

PH Austria-Initiative Lungenhochdruck

T +43 (0) 650 69 32 247

E info@phaustria.org

I www.phaustria.org

Kontakt: Monika Tschida

Rett-Syndrom

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

T +43 (0) 676 967 06 00

E info@rett-syndrom.at

I www.rett-syndrom.at

Kontakt: Günther Painsi

Sarkoidose

Selbsthilfegruppe Sarkoidose

T +43 (0) 681 10 61 59 70

E info@sarko.at

I www.sarko.at

Kontakt: Johann Hochreiter, Martin Hauser, Dietmar Windisch

Seltene genetisch bedingte Fettstoffwechselstörungen

FHchol Austria

T +43 (0) 677 63 07 46 64

E info@fhchol.at

I www.fhchol.at

Seltene 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 52 04 124

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 93 48 381

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 35 35 468*E* ursulabuchmann.sbho@gmail.com*I* www.sbho.at*Kontakt:* Ursula Buchmann**Spinocerebelläre Ataxie, Typ II***T* +43 (0) 664 13 16 689*E* monika__poelzl@hotmail.com*Kontakt:* Monika Pölzl**Syringomyelie***E* tanja_aschauer@icloud.com*Kontakt:* Tanja Aschauer**Syngap1****Leon and Friends e.V.***T* +43 (0) 664 54 74 366*E* hallo@leonandfriends.org*I* leonandfriends.org*Kontakt:* Sandra und Florian Apler**Syringomyelie & Chiari****Malformation****Syrinx-Nordbayern***T* +49 (0) 91 17 17 141*E* hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de*I* www.syrinx-nordbayern.de*Kontakt:* Hannelore Beke**Tay-Sachs & weitere palliative Erkrankungen von Kindern****Hand in Hand für Tay-Sachs &****Palliativkinder***T* +43 (0) 660 15 09 967*E* eva.binder@palliativkinder.at*Margot.daum@palliativkinder.at**I* www.palliativkinder.atwww.tay-sachs.net*Kontakt:* Eva Binder, Margot Daum**Tuberöse Sklerose****Verein Tuberöse Sklerose Österreich***T* +43 (0) 664 890 98 99*E* info@tuberoesesklerose.at*I* www.tuberoesesklerose.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 & andere seltene Erkrankungen 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 Bauchgefäßerkrankungen***T* +43 (0) 699 11 74 13 75*E* angela.mair@aon.at*I* www.lebenskuenstlerin.at*Kontakt:* Mag. Angela Mair**Wolfram-Syndrom***E* petra.christian@gmail.com*Kontakt:* Petra Christian**X-ALD, AMN***T* +43 (0) 664 52 69 171*E* werner.oberweger@gmx.at*Kontakt:* Ingrid Oberweger**Xeroderma Pigmentosum****XP Freu(n)de – Mondscheinkinder***T* +43 664 19 27 216*E* info@xerodermapigmentosum.de*I* www.xerodermapigmentosum.de*Kontakt:* Christian Moser

Pro Rare Austria – das Jahr 2020

Aktivitäten

- 38** **Abstimmung mit ehem. BM für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz Rudolf Anschober**
- 40** **Beirat für seltene Erkrankungen beim BMSGPK**
- 42** **Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)**
- 44** **Rare 2030
Neuaufgabe der Europapolitik und EU-Aktionsplan für seltene Erkrankungen –
Modell für Österreich?**
- 46** **aRAREness – erste Projektphase
erfolgreich beendet**
- 48** **COVID-19: Erfahrungen und Pro Rare
Austria Statements**
- 54** **Vortrag am LBI-RUD**
- 56** **Fachtagung der Task Force Pflege**
- 57** **Zusammenarbeit von Pro Rare Austria
mit den bundesweiten Selbsthilfe-
Dachorganisationen – Projekt Kollektive
Patientenbeteiligung**
- 59** **Kooperationen, Arbeitsgruppen,
Gremien im Jahr 2020 (Auswahl)**

Termin bei Bundesminister Rudolf Anschober

21. Oktober 2020

Elisabeth Weigand, Pro Rare Austria

Pro Rare Austria stellte Bundesminister Rudolf Anschober die seltenen Erkrankungen und die besonderen Herausforderungen und Anliegen der Betroffenen und Angehörigen vor.

In einem sehr konstruktiven Dialog präsentierten **Obmann Rainer Riedl, Obmann-Stellvertreterin Ulrike Holzer, Dominique Sturz** und **Elisabeth Weigand** die Geschichte, die Ziele und die gesundheitspolitischen Forderungen von Pro Rare Austria.

Insbesondere wurden die erforderlichen Verbesserungen bei der Diagnose zur Verkürzung der Diagnosezeiten, u.a. durch das Neugeborenen-Screening, und die Teilnahme von Pro Rare Austria am Dialog zur Pflegereform besprochen, um die besonderen Anforderungen von Betroffenen von seltenen Erkrankungen in diesem Zusammenhang einzubringen.

Ebenso wurde die Zusammenarbeit von Pro Rare Austria mit dem Bundesverband der Selbsthilfe Österreich (BVSHOE), dem Nationalen Netzwerk Selbsthilfe (NANES) und der Österreichischen Kompetenz- und Servicestelle Selbsthilfe (ÖKUSS) zur Erstellung eines Konzepts für die Kollektive Patientenbeteiligung sowie die Stärkung der Selbsthilfe, u.a. auch durch eine ausreichende finanzielle Absicherung, vorgestellt.

Auch die Herausforderungen der COVID-19 Pandemie wurden natürlich angesprochen. Minister Anschober erwähnte die europäische Zusammenarbeit rund um die Impfstoffe und zeigte sich besonders interessiert an den internationalen Erfahrungen von Pro Rare Austria.

Wir haben uns über das spürbare Interesse des Herrn Ministers an der Situation und den persönlichen Schicksalen sehr gefreut. Der sehr gute Termin endete mit einer Einladung des Ministers zum Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen im Februar 2021 sowie der Zusage, einen Folgetermin zu vereinbaren.



Rainer Riedl, Dominique Sturz, Rudolf Anschöber, Ulrike Holzer, Elisabeth Weigand (vlnr).

Foto: B. Piso

Beirat für seltene Erkrankungen beim BMSGPK

Mit Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der GÖG im Jänner 2011 wurde eine Expertengruppe für seltene Erkrankungen formiert. Sie setzte die Arbeiten der im Dezember 2010 turnusgemäß beendeten Unterkommission für seltene Erkrankungen des Obersten Sanitätsrates fort. Anfang 2014, nach Ablauf der ersten Funktionsperiode, wurde die Expertengruppe für seltene Erkrankungen in einen Beirat gemäß § 8 Bundesministerien-gesetz zur Beratung der Frau Bundesminister bzw. des Herrn Bundesministers überführt und heißt nun „Beirat für seltene Erkrankungen“.

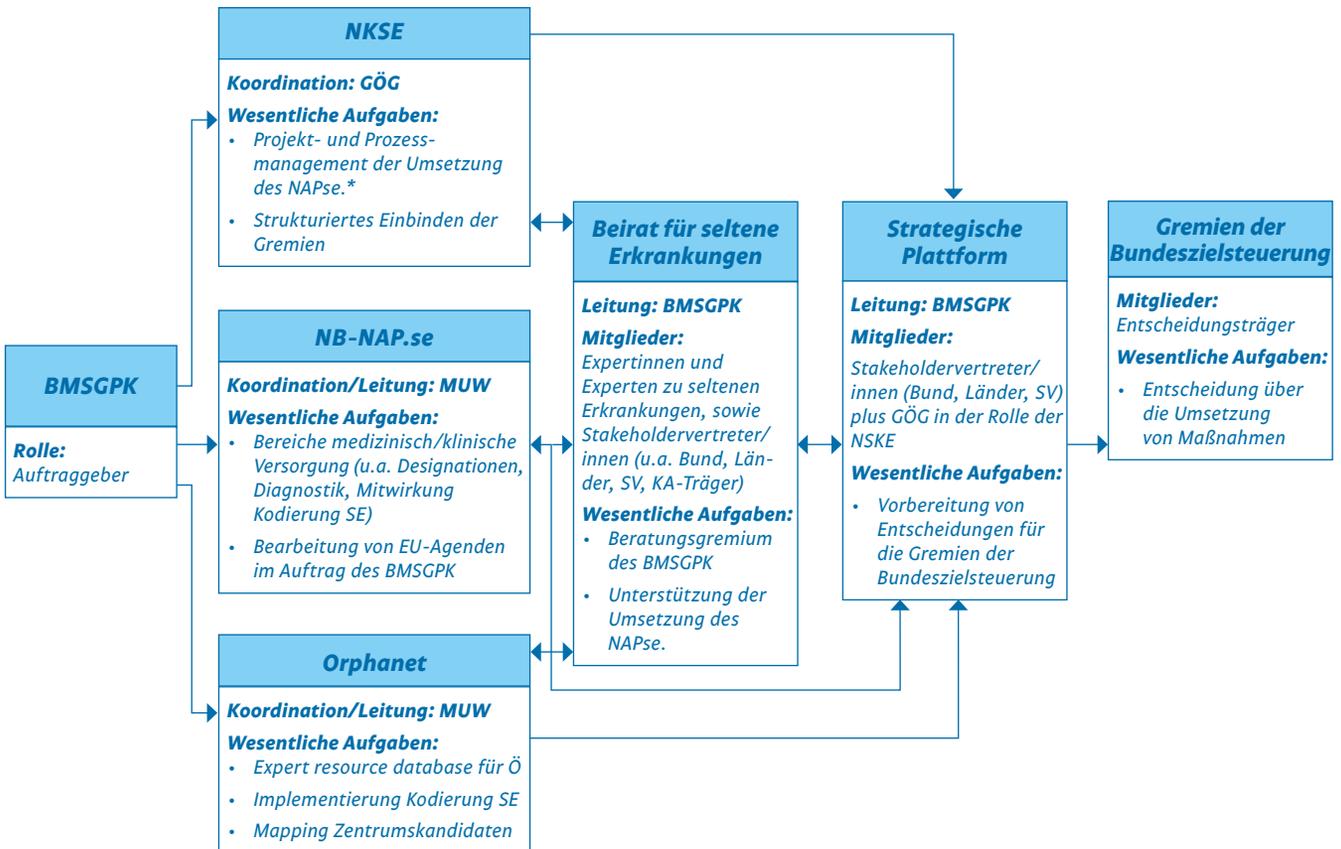
Hauptaufgabe des Beirates für seltene Erkrankungen ist es, das Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz sowie die NKSE und das NB-NAP.se bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Umsetzung und Evaluierung des nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen (NAP.se) beratend zu unterstützen.

Er setzt sich aus folgenden Mitgliedern zusammen (alphabetisch gereiht):

Leitung: Dr. Christina Dietscher, BMSGPK

Mitglieder:

- **Dr. Christian Bernhard**
Amt der Vorarlberger Landesregierung
- **Dr. Lothar Fiedler**
ÖÄK
- **Komm. Rat (KR) Gerald Fischer**
Patientenvereinigung Lungenhochdruck
- **Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA**
Univ.Klinik für K/J-Heilkunde
- **Univ.-Prof. Helmut Hintner**
- **Ulrike Holzer**
Pro Rare Austria
- **Ao. Univ.-Prof. Daniela Karall**
Med. Univ. Innsbruck, Kinderklinik
- **Priv.-Doz. Franco Laccone**
Med. Univ. Wien, Med. Genetik
- **Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf**
- **Dr. Oliver Mayer**
BMBWF
- **Dr. Silke Näglein**
SV
- **DI Dr. Klaus Offner**
Salzburger Landeskliniken
- **Dr. Otto Rafetseder**
MPH Land Wien
- **Dr. Rainer Riedl**
Pro Rare Austria, DEBRA Austria
- **OA Dr. Rudolf Schwarz**
Landesklinikum Amstetten, K/J-Heilkunde
- **Univ.-Prof. Dr. Brigitte Schwarzer-Daum**
Med. Uni. Wien, Klin. Pharmakologie
- **Dr. Norbert Tille**
BMSGPK
- **Dr. Ursula Unterberger**
Orphanet, Med.Uni Wien
- **Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer**
Med.Uni Wien
- **Dr. Hrvoje Vrazic**
SV
- **Michaela Weigl**
Ges. für MPS und ähnliche Erkrankungen
- **Dr. Christian Wörgetter**
Pharmig AG SE
- **Univ.-Prof. Dr. Johannes Zschocke**
Med. Univ. Innsbruck, Med. Genetik



* Mit Ausnahme der Bereiche

medizinisch/klinische Versorgung (u.a. Designationen, Diagnostik, Mitwirkung Kodierung SE) und der Implementierung Kodierung SE

Stand Feb. 2021
Quelle: GÖG

Weitere Informationen:

www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

Ulrike Holzer, Pro Rare Austria

Evaluierung des NAP.se

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) sieht unter anderem auch ein Monitoring und eine Evaluierung seiner Umsetzung vor. Im Auftrag des Sozialministeriums wurde diese Evaluierung von der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) durchgeführt. Im Zuge dessen wurden Interviews mit 19 Vertreterinnen und Vertretern der Expertengruppe und der Strategischen Plattform des NAP.se geführt und eine ergänzende Erhebung zur Evaluierung des Umsetzungsgrades durchgeführt.

Die Schlussfolgerungen und Empfehlungen aus dem Evaluierungsbericht wurden von der GÖG wie folgt dokumentiert:

- 1 Wesentlich für mehr Klarheit in Bezug auf die weitere Umsetzung des NAP.se ist eine transparente Darstellung der Aufgaben der Gremien des NAP.se: der NKSE, des Nationalen Büros (NB-NAP.se), des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform.
- 2 In diesem Zusammenhang sollte auch geklärt werden, wer für das Projekt- und Prozessmanagement der weiteren Umsetzung des NAP.se zuständig ist und wie der Informationsfluss zwischen den Gremien sichergestellt werden kann.
- 3 Um die weitere Umsetzung des NAP.se voranzutreiben, erscheint ein möglichst breit getragener Umsetzungsplan ein empfehlenswerter nächster Schritt zu sein. Ziel dieses Plans sollte es sein, dass allen involvierten Stakeholdern sowie Expertinnen und Experten klar ist, was möglich/realistisch ist und was nicht (inkl. Priorisierung, Terminisierung und Finanzierung).
- 4 In weiterer Folge sollte das Monitoring der Maßnahmenumsetzung – wie im Umsetzungsplan festgelegt – laufend durchgeführt werden.

Pro Rare Austria schließt sich den Empfehlungen aus dem Bericht voll an und unterstreicht noch

einmal die unbedingte Notwendigkeit, priorisierte Maßnahmen mit einem Zeitplan und genau definierten Zuständigkeiten zu versehen, sowie das Budget für die Umsetzung und nachhaltige Finanzierung sicherzustellen. Anderenfalls erscheint uns eine Umsetzung im Sinne einer Verbesserung der Lebenssituation für Menschen mit einer seltenen Erkrankung durch den NAP.se als nicht zufriedenstellend durchführbar.

Neu-Priorisierung und Zukunft des NAP.se

Die wieder eingeführte Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) führte im Mai 2021 mit Vertreterinnen und Vertretern der Expertengruppe eine Priorisierung der 82 Maßnahmen des NAP.se durch. Im Zuge dessen wurde von allen auch der Status der Umsetzung bewertet.

In der Sitzung des Beirats für seltene Erkrankungen im Juni 2021 wurden das Ergebnis und die weitere Vorgangsweise und der Zeitplan besprochen, um die weitere Umsetzung sicherzustellen.

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Der „Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)“ basiert auf den „Empfehlungen des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Erkrankungen (2009/C 151/02)“ und der Studie „Seltene Erkrankungen in Österreich“ von Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer aus dem Jahr 2012.

Der NAP.se wurde im Auftrag des damaligen Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen (BMGF) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit zwei beratenden Gremien – einer Expertengruppe (heute Beirat) für seltene Erkrankungen und einer Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt und anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2015 präsentiert.

Der NAP.se beschreibt die Situation von Personen mit seltenen Erkrankungen in Österreich und auf EU-Ebene sowie die daraus abgeleiteten, zur Verbesserung der Lage notwendigen Maßnahmen entlang von neun ausgewählten Handlungsfeldern (HF)/Themenbereichen:

- HF 1** *Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem*
- HF 2** *Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen*
- HF 3** *Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen*
- HF 4** *Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene*
- HF 5** *Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen*
- HF 6** *Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen*
- HF 7** *Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen*
- HF 8** *Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMSGPK*
- HF 9** *Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe*



Weitere Informationen und den Bericht der Evaluierung finden Sie hier:

<https://jasmin.goeg.at/1666/>

Der Bericht zum Ausdrucken:

https://jasmin.goeg.at/1666/1/Bericht_NAPse_FINAL.pdf

Das BMSGPK informiert auf seiner Webpage über die Arbeit im Bereich der seltenen Erkrankungen:

www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html

Hier kann der NAP.se heruntergeladen werden:

www.prorare-austria.org/ueber-pro-rare/verein/nationaler-aktionsplan/

Rare 2030

Neuaufgabe der Europapolitik und EU-Aktionsplan für seltene Erkrankungen – Modell für Österreich?

Dominique Sturz, Pro Rare Austria

2020 wurde die Rare 2030 Foresight Study fertiggestellt. Seit 2018 war unter gewohnt professioneller Leitung von EURORDIS und unter Mitwirkung von über 200 Expertinnen und Experten aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen und tausenden Patientinnen und Patienten die Grundlage für die zukünftige EU-Politik erarbeitet worden. Das Ergebnis wurde anlässlich der Rare Disease Week im Februar 2021 den EU Institutionen präsentiert und fand breite Unterstützung unter den Mitgliedern des EU Parlaments.

Mag. Dominique Sturz, Obfrau-Stellvertreterin von Pro Rare Austria (Patient Advocate Usher Syndrome & Rare Diseases, Usher Initiative Austria), nahm in ihrer Rolle als ehrenamtliches EURORDIS Task Force Mitglied (z.B. HTA) an dieser ersten Rare Disease Week teil und fasst die Säulen der zukünftigen EU-Politik aus der Rare 2030 Foresight Study sowie deren Bedeutung für die Implementierung auf nationaler Ebene bei uns in Österreich zusammen:

- 1 Aktualisierte langfristige Strategien und Aktionspläne auf EU-Ebene und in den EU Mitgliedsstaaten mit nachhaltig messbaren Ergebnissen und entsprechender Finanzierung
- 2 Gesicherte Diagnose, Frühdiagnose, einheitliche Diagnosetools und -programme in Europa; kürzere Diagnosewege ermöglichen Zugang zu Therapien (wo vorhanden); höhere Erfassungsraten liefern mehr Daten für Therapieentwicklung (94% der seltenen Erkrankungen ohne Therapie, Stand 2021)
- 3 Zugang zu bestmöglicher Gesundheitsversorgung (Diagnose, innovative Therapien, medizinische ganzheitliche Versorgung) durch Sicherstellung der entsprechenden Finanzierung auf EU-, nationaler und regionaler Ebene
- 4 Integrierte und patientenzentrierte Versorgung inklusive psychosozialer und sozialer Aspekte (z.B. Zugang zum Arbeitsmarkt)
- 5 Patienten(-vertreter bzw. -vertreterinnen) als vollwertige Partner bzw. Partnerinnen oder Leader in Forschung, Diagnostik- und Therapieentwicklung; übergeordnete Zusammenarbeit im öffentlichen und privaten Sektor, Data-Sharing und gemeinsame Infrastruktur
- 6 Soziale Gerechtigkeit durch gesicherte Finanzierung für Forschung und Therapieentwicklung orientiert am High Unmet Need der betroffenen Patienten und Patientinnen insbesondere in wenig beforschten Krankheitsgebieten
- 7 Datenoptimierung zum Wohle der Patienten bzw. Patientinnen und der Gesellschaft durch Data-Sharing und »FAIRifikation« der Daten (FAIR = Findable, Accessible, Interoperable, Re-usable) im EU Health Data Space im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen ERNs
- 8 Gleichberechtigter Zugang für alle EU-Bürger und -Bürgerinnen zu leistbaren Arzneimitteln, Gesundheitstechnologien und Medizintechnik durch priorisierte Investitionen (z.B. EU Orphan Drug Regulation) und durch Zusammenarbeit bei Zulassung, Einkauf, Preisgestaltung und Rückvergütung (Harmonisierung HTA)

Eine Verlängerung und Neupriorisierung des österreichischen Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen NAP.se (Laufzeit 2014–2018, Verlängerung zugesagt) ist also dringend nötig. Entscheidend werden politischer Wille beim Herunterbrechen der Maßnahmenpakete und deren adäquate Alimentierung sowie die vorbehaltlose Zusammenarbeit aller involvierten Stakeholder sein.

Eine wesentliche Rolle bei der Umsetzung kommt dem geplanten „Österreichischen Referenznetzwerk“ bestehend aus den Vollmitgliedern und Assoziierten Nationalen Zentren der ERNs zu. Bündelung der Ressourcen auf Bundesebene gemeinsam mit den Bundesländern bzw. ein gewisses Maß an Deföderalisierung würden den Wissenschafts- und Medizinstandort Österreich und damit den gleichberechtigten Zugang für Menschen (nicht nur) mit seltenen Erkrankungen zu fortschrittlicher medizinischer Versorgung sichern und deren oft schwierige Lebenssituation deutlich verbessern.

” **Die Zukunft ist jetzt zu gestalten,
wir bleiben dran!** “

Weitere Informationen:

Rare 2030 Foresight Study: www.eurordis.org/publication/recommendations-rare-2030-foresight-study

aRAREness – erste Projektphase erfolgreich beendet

Selbsthilfe für seltene Erkrankungen an österreichischen Expertisenzentren

Victoria Mauric, Gabriele Mayr, Pro Rare Austria

Das Projekt aRAREness (Raising awareness for rare diseases through patient involvement and integration into the clinical environment of health care professionals) hat die erste Projektphase erfolgreich abgeschlossen und einen Status quo zur Selbsthilfe im Krankenhaus in Österreich erhoben.



In einem Pilotversuch wird an ausgewählten Spezialambulanzen in der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde am Allgemeinen Krankenhaus Wien (AKH) ein nachhaltiges und praxisnahes Konzept mit einer Reihe von Maßnahmen ausgerollt. Nach Evaluierung sollen von diesem Konzept anschließend auch Empfehlungen abgeleitet werden, die eine Umsetzung an anderen ausgewiesenen Ambulanzen möglich machen.

aRAREness

Pro Rare Austria arbeitet gemeinsam mit der Medizinischen Universität Wien seit September 2019 an dem Projekt aRAREness, das im Rahmen der „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ aus dem Rahmen-Pharmavertrag gefördert wird. Dabei geht es vor allem um die Stärkung der Zusammenarbeit von Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen mit hochspezialisierten medizinischen Einrichtungen in Österreich.

Selbsthilfe leistet, als wichtige Säule des Gesundheitssystems, einen wertvollen Beitrag, wenn es um die Weitergabe von Erfahrungswissen, das Leiten durch das System oder die mentale Unterstützung von Betroffenen und damit auch um die Entlastung des Klinikpersonals geht. Dies gilt bei seltenen Erkrankungen umso mehr, als Patientenvertreterinnen und -vertreter aus Ermangelung an Expertise häufig selbst zu Expertinnen und Experten werden. Über das Projekt aRAREness besteht nun erstmals die Möglichkeit, den weitreichenden und komplexen Bereich der seltenen Erkrankungen einer genaueren Betrachtung zu unterziehen.

Der Ist-Zustand wurde von Pro Rare Austria's ehemaliger Projektmanagerin DI Victoria Mauric, die das Projekt auch aufsetzte, in einer leitfadensbasierten Befragung von 22 Expertinnen und Experten aus der sozialwissenschaftlichen Forschung, dem Gesundheitswesen, der medizinischen Selbsthilfe und der Selbsthilfeunterstützung erstellt. Weitere Details für ihre Analyse gewann sie durch eine umfassende Literaturrecherche.

Von zentraler Bedeutung für die Recherche waren außerdem Gespräche, die Websites und Informationsmaterialien einiger Landesdachverbände für Selbsthilfe und anderer gemein-



**aRAREness Kick-off
Workshop**

Foto: Pro Rare Austria

nütziger Vereinigungen, die sich mit dem Thema Selbsthilfefreundlichkeit befassen. Das hier befürwortete Konzept des Hamburger Modells mit seinen acht Qualitätskriterien für ein selbsthilfefreundliches Krankenhaus gilt als Grundlage unseres Projekts. Ergänzt wurde das Bild durch eine Online-Befragung unter den Pro Rare Austria Mitgliedern und durch Webinare mit den Patientenvertretern und -vertreterinnen.

Auf Basis des Status quo wurde in Zusammenarbeit mit der Klinikleitung am AKH, Ärztinnen und Ärzten und den involvierten Selbsthilfeorganisationen noch mit Victoria Mauric ein Maßnahmenkatalog erarbeitet, der in drei ausgewählten Fachbereichen der Kinderklinik im Rahmen des Pilotprojektes umgesetzt werden soll.

Sieben Selbsthilfeorganisationen haben großes Interesse bekundet und beteiligen sich an diesem Projekt:

- *Osteogenesis Imperfecta Austria (OIA)*
- *Phosphatdiabetes Österreich*
- *Österreichisches Turner Syndrom (ÖTSI)*
- *Fett-SOS e.V. (angeborene Fettsäureoxidationsstörungen)*
- *ÖGAST (Phenylketonurie, Galaktosämie)*
- *FHchol Austria (familiäres Chylomikronämie Syndrom, familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation, seltene Dystlipidämien)*
- *Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS)*

Der Rollout von Maßnahmen für den Pilotstandort der Kinderklinik im AKH hat nun begonnen.

Als einer der ersten Schritte zur Sichtbarmachung, Stärkung und Weiterentwicklung vorhandener Initiativen an der Kinderklinik im AKH Wien wurden Informationsvideos für die Besucherinnen und Besucher im Wartebereich der Spezialambulanzen der Kinderklinik produziert, die in Kürze dort zu sehen sein werden.

In einem allgemeinen Kurzvideo wird versucht zu erklären, wie wichtig der Kontakt zu einer Selbsthilfegruppe sein und in welcher Form er den Alltag von Betroffenen und ihren Familien erleichtern kann. Eine der wichtigsten Aussagen lautet: „Kommt zu uns. Bleibt nicht alleine. Alleine ist es schwieriger – und gemeinsam ist es viel, viel einfacher.“ (Michaela Weigl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria und Vorsitzende der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen).

Wir danken den teilnehmenden Patientenorganisationen und ebenso Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer und ihrem Team der Kinderklinik im AKH sehr für die Mitarbeit und die Unterstützung bei diesem wichtigen Projektmeilenstein und freuen uns auf die gemeinsamen nächsten Schritte im Projekt aRAREness.



**Kommt zu uns. Bleibt nicht alleine.
Alleine ist es schwieriger –
und gemeinsam ist es viel, viel einfacher.**



COVID-19:

Erfahrungen und Pro Rare Austria Statements

Seltene Erkrankungen – Erfahrungen aus COVID-19:

Rückschau und Ausblick aus Sicht der Patientenvertretung

Nach rund einem Jahr in der „Corona-Krise“ ist es Zeit, Rückschau zu halten und einen Ausblick zu geben. Nicht alle der rund 400.000 in Österreich mit einer seltenen Erkrankung lebenden Menschen zählen zur Hochrisikogruppe. Doch gerade die Gesundheit von Menschen mit chronischen Erkrankungen ist durch den eingeschränkten Zugang zu Gesundheitsleistungen gefährdet. Dennoch gibt es auch positive Erfahrungen und Errungenschaften im Gesundheitswesen, die schon länger gefordert und nun durch die Krise beschleunigt umgesetzt wurden – wie Heimtherapie, das elektronische Rezept oder telemedizinische Angebote.

Naturgemäß kommt gerade in einer Krise der Unterstützung Betroffener von seltenen Erkrankungen durch ihre Selbsthilfegruppen und der Interessensvertretung durch Patientenorganisationen große Bedeutung zu. So konnten rasch Informationen und Antworten von Ärztinnen und Ärzten in virtuellen Meetings mit Mitgliedern geteilt werden.

Bereits im April 2020 gab es Bestrebungen von Seiten Pro Rare Austria, mit den Mitgliedern gemeinsam zu diskutieren, welche Maßnahmen zu setzen sind, um die wichtige Basisversorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich sicherzustellen. Vorstandsmitglieder organisierten am 8. April 2020 **ein Webinar zum Thema „COVID-19 und seltene Erkrankungen“**, das regen Zuspruch fand.

Hervorzuheben ist jedenfalls der sehr große Einsatz der behandelnden Ärztinnen und Ärzte, Ambulanzen und Expertisezentren, die die verschiedensten Formen elektronischer Kommunikationsmittel nutzten, um ihre Patientinnen und Patienten bestmöglich zu versorgen. Neben Telemedizin sei hier die Heimtherapie statt regelmäßiger Fahrten ins Krankenhaus ebenso positiv erwähnt. Bundesweite Selbsthilfeorganisationen berichten aber auch davon, dass es österreichweit teils nicht nachvollziehbare Unterschiede gibt, und sogar innerhalb

eines Bundeslandes nicht jedes Krankenhaus die andernorts möglichen Erleichterungen angeboten hat. Gerade auch Sicherheitsbestimmungen und Testungen, z.B. bei regelmäßigen Behandlungen, waren nicht einheitlich.

Von vielen Seiten wurde bereits auf Schwächen des Föderalismus, fehlende Daten und mangelnde Register hingewiesen. Österreich fehlt noch immer eine Kultur und Verankerung der kollektiven Patientenbeteiligung im Vergleich zu anderen Ländern mit jahrelangen guten Erfahrungen damit, wie beispielsweise die Niederlande oder Deutschland. So vermisst man auch aktuell Patientenvertreterinnen und -vertreter in Beratungsgremien und zielgerichtete patientenorientierte Kommunikation (siehe dazu auch Statement zu COVID-19 und Impfungen, S. 52).

Pro Rare Austria Statements zu COVID-19

Der Dachverband hat im April 2020 ein Statement mit über 60 Unterstützungserklärungen verteilt, um durch den ersten harten Lockdown befürchtete Kollateralschäden zu thematisieren und die Wiederaufnahme bzw. Fortführung der medizinischen Grundversorgung, Diagnostik und Therapie (wo vorhanden) einzufordern (siehe S. 49).

Im Dezember 2020 hat Pro Rare Austria in einer Stellungnahme an Ministerium und Impfgremium den je nach Bundesland unterschiedlichen, teils mangelhaften Vormerkungsprozess für Hochrisikogruppen thematisiert und wurde in der Folge in die Kommunikation speziell für Hochrisikogruppen des Ministeriums eingebunden, um die Betroffenen besser informieren zu können (siehe S. 52).

Statement zur Versorgung von Menschen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen in Zeiten von COVID-19

Dominique Sturz^{1,2,5}, Irene Promussas³, Thomas Kroneis^{1,4} und Claas Röhl^{1,5,6}

¹ Pro Rare Austria, ² Usher Initiative Austria, ³ Lobby4Kids, ⁴ KEKS Österreich, ⁵ NF Kinder
⁶ ePAG (European Patient Advocacy Group)

Initiiert von Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen

Veröffentlicht am 17. April 2020

Einleitung

Die COVID-19 Pandemie stellt die ganze Welt vor große Herausforderungen. Nie dagewesene, restriktive Maßnahmen sollen unser Gesundheitssystem vor einer drohenden Überlastung bewahren und die Zahl der Infektionen und Todesopfer minimieren. Ein Notbetrieb der österreichischen Kliniken, um Kapazitäten frei zu halten, ist eine Folge davon. Derzeit (Stand 7.4.) sprechen die Zahlen (Krankheitsfälle, Neuinfektionen, Genesungsrate) zwar dafür, dass wir zumindest in der ersten Welle keinen groben Engpass bei der Spitalsversorgung von PatientInnen mit COVID-19 in Österreich haben werden. Die weitere Entwicklung bleibt aber abzuwarten.

Dennoch sind Universitätskliniken und Krankenhäuser weiterhin auf Notbetrieb umgestellt, wodurch die ohnehin schon sehr eingeschränkte Regelversorgung für ca. 400.000 Menschen mit seltenen Erkrankungen ausgesetzt ist. Gerade diese PatientInnen sind aber auf regelmäßige Kontrollen, Behandlungen und medikamentöse und auch begleitende Therapien angewiesen. Je länger die Ausnahmesituation andauert, desto größer ist das Risiko von gesundheitlichen Folgeschäden¹ für die Betroffenen, die in dieser Zeit unterversorgt sind. Dem offenen Brief² unserer europäischen Dachorganisation EURORDIS folgend, erlauben wir uns die Herausgabe dieses Statements.

1. Versorgung von PatientInnen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen

PatientInnen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen bedürfen oftmals engmaschiger Kontrollen, um sicherzustellen, dass sich ihr Gesundheitszustand nicht verschlechtert, und um rechtzeitig intervenieren zu können.

Dazu zählen bildgebende Verfahren, Labordiagnostik, vom Arzt persönlich durchgeführte Untersuchungen und Eingriffe, sowie begleitende Therapien.

Je länger solche Termine aufgeschoben oder Therapien nicht fortgesetzt werden, desto höher ist das Risiko von Hospitalisierungen dieser PatientInnen, mitunter auch eines steigenden Bedarfes von intensiv-medizinischer Betreuung aufgrund ihrer Grunderkrankung. Dies gilt nicht nur für PatientInnen mit seltenen Erkrankungen^{3,4}. Darüber hinaus wird das Abarbeiten von aufgeschobenen Kontrollen und Behandlungen nach Wiederaufnahme des Normalbetriebes lange nicht zu bewältigen sein. Es wird für manche PatientInnen also noch zu einer Verzögerung ihrer Kontrollen bis weit nach Ende der Corona-Krise kommen.

Eine kürzlich durchgeführte Umfrage unter PatientInnen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen listet einige der Probleme aber auch positive Beispiele⁵.

Forderungen

- Österreichweite **Guidelines zur Versorgung von Menschen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen unter Beteiligung aller Stakeholder** (allen voran der PatientInnenvertreterInnen)
- **Sicherstellung der direkten Kommunikation zwischen Arzt/Ärztin und PatientIn**
- **Nutzung von vorhandenen Ressourcen** (Personal, Labor, Diagnostik) innerhalb und außerhalb von Kliniken
- **Sicherstellung der Begleitung Minderjähriger und beeinträchtigter Menschen**, sodass diese Menschen nicht von ihren Bezugspersonen getrennt werden

2. Triage bei Ressourcenknappheit

Aus anderen europäischen Ländern wird von PatientInnen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen berichtet, die in einer Triage-Situation benachteiligt wurden, ohne dass die Vorerkrankung mit schlechteren Heilungschancen bei COVID-19 einhergeht⁶. In Österreich muss sichergestellt werden, dass selbst bei Engpässen keine Diskriminierung dieser Gruppe stattfindet⁷. Mit dem Ausschöpfen aller Ressourcen innerhalb von Österreich oder der EU (Transfer auf Intensivstationen mit freien Kapazitäten) sollte eine Benachteiligung von Menschen mit seltenen Erkrankungen weitgehend verhindert werden können^{8,9}.

3. Klinische Studien in der COVID-19 Krise

Die derzeitige Ausnahmesituation betrifft auch den Ablauf klinischer Studien. Alle Beteiligten bemühen sich sehr, den Studienablauf aufrecht zu erhalten. Allerdings wird international von Verschiebungen des Studienstarts berichtet, oder es werden bei bereits laufenden Studien Visiten, Eingriffe und Untersuchungen ausgesetzt. Dies bedeutet leider auch einen Aufnahmestopp von PatientInnen, für die eine Teilnahme die einzige Therapieoption wäre. Mittelfristig darf die Entwicklung von Therapien für Menschen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen nicht durch COVID-19 gefährdet werden - weder durch die derzeitige Verzögerung, noch durch den Fokus auf COVID-19 Therapien. Die österreichischen Ethikkommissionen und die zuständige Behörde intensivieren jedenfalls ihre Bemühungen¹⁰.

Referenzen

- Hofmann, J. Fachgesellschaft für Gefäßmedizin (DGA) warnt: „Angst vor Corona könnte zu mehr Amputationen führen“; unter: <https://idw-online.de/de/news744176> (abgerufen am 10.4.2020)
- EURORDIS. Recommendations to protect people living with a rare disease during the COVID-19 pandemic; unter: <https://www.eurordis.org/covid19openletter> (abgerufen am 10.4.2020).
- Lazzerini, M. et al. Delayed access or provision of care in Italy resulting from fear of COVID-19. *Lancet Child Adolesc. Health* S2352464220301085 (2020) doi:10.1016/S2352-4642(20)30108-5.
- Ärztammer für Wien. Ärzte warnen vor Kollateralschäden, 15.4.2020; unter: <https://www.medinlive.at/gesundheitspolitik/aerzte-warnen-vor-kollateralschaeden> (abgerufen am 15.4.2020).
- Sturz, D., Promussas, I., Kroneis, T. & Röhl, C. Mitgliederbefragung zur derzeitigen COVID-19 Krisensituation für Menschen in Österreich mit einer seltenen und/oder chronischen Erkrankung, 17.4.2020; unter: <https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/statement-zur-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-und-oder-chronischen-erkrankungen-in-zeiten-von-c/> (abgerufen am 17.4.2020).
- EURORDIS. COVID-19 EURORDIS urges immediate action and proposes concrete solutions for rare disease patients; unter: <http://www.em-rnd.eu/covid-19-eurordis-urges-immediate-action-and-proposes-concrete-solutions-for-rare-disease-patients/> (abgerufen am 10.4.2020).

Forderungen

- Erarbeitung eines Konzeptes zur Fortsetzung der Studien unter Einbindung aller Stakeholder (Patientenorganisationen, Medizin, Behörden, pharmazeutische Industrie)
- Sicherstellung der finanziellen Ressourcen für den Betrieb von Studienzentren während und nach der Corona-Krise

4. Sozial-, arbeitsrechtliche und bildungsrelevante Aspekte

Ein besonders dringliches Problem stellt die derzeit nicht immer gewährleistete Freistellung von Risikopatienten mit seltenen Erkrankungen in systemrelevanten Berufen dar, ebenso fehlt diese für betreuende Eltern von Kindern, die zur Hochrisikogruppe gehören. Die (Nicht-) Aufnahme in Risikogruppen ist zudem oftmals nicht nachvollziehbar. Mit weiteren arbeits- und sozialrechtlichen Aspekten sind insbesondere der Österreichische Behindertenrat und seine Mitgliederorganisationen befasst.¹¹ Eine klare und eindeutige Definition der COVID-19 Risikogruppe fordert der Bundesverband Selbsthilfe Österreich¹².

5. Best Practice Beispiele

Einige ÄrztInnen, Fachgesellschaften, Verbände und PatientInnenorganisationen haben bereits vorbildlich und sehr schnell reagiert^{11,13}. Pro Rare Austria listet Informationen dazu auf ihrer Website⁵.

- Stellungnahme der Bioethikkommission - Zum Umgang mit knappen Ressourcen in der Gesundheitsversorgung im Kontext der Covid-19-Pandemie, März 2020 (abgerufen am 17.4.2020).
- ÖGARI. ICU - Triage im Falle von Ressourcen-Mangel. Empfehlungen aus Anlass der SARS-CoV-2-Pandemie, 26.3.2020; unter: https://www.oegari.at/web_files/cms_daten/gari_sop_triage_covid-19_arge_ethik_final_26.3.2020.pdf (abgerufen am 14.4.2020).
- ÖGARI. Checkliste: ICU - Triage im Falle von Ressourcen-Mangel aus Anlass der SARS-CoV-2-Pandemie, 26.3.2020; unter: https://www.oegari.at/web_files/cms_daten/gari_checkliste_triage_icu_final_26.3.2020.pdf (abgerufen am 14.4.2020).
- EMA. Guidance on the Management of Clinical Trials during the COVID-19 (Coronavirus) pandemic, 27.3.2020; unter: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/eudralex/vol-10/guidanceclinicaltrials_covid19_en.pdf (abgerufen am 14.4.2020).
- Pichler, H. & Sprengels, G. Ergänzungen und Änderungen im COVID-19-Gesetz; unter: <https://www.behinderterrat.at/2020/03/brief-an-bm-anschober-ergaenzungen-und-aenderungen-im-covid-19-gesetz/> (abgerufen am 10.4.2020).
- BVSHOE. Klare und einheitliche Definition von COVID-19 Risikogruppen notwendig; unter: https://www.ots.at/presse_aussendung/OTS_20200407_OTS0155/klare-und-einheitliche-definition-von-covid-19-risikogruppen-notwendig (abgerufen am 10.4.2020).
- Schmidt-Erfurth, U. Patienteninformation; unter: <https://www.meduniwien.ac.at/hp/augenheilkunde/> (abgerufen am 10.4.2020).

Unterstützer

Angelika **Berger**, Univ. Prof. Dr.in, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien
 Elisabeth **Deutsch**
 Johann **Deutsch**, Univ.-Prof. Dr.
 Christine **Fröhlich**, Dr.in, Vorstand Politische Kindermedizin, KinderärztInnennetzwerk
 Othmar **Fohler**, Dr.
 Nicole **Grois**, Univ.-Doz. Dr.in, Kinderärztin
 Gabriele **Hintermayer**, MSc, MOKI Wien
 Daniela **Karall**, ao. Univ.-Prof. Dr.in, Obfrau Forum Seltene Krankheiten und Präsidentin ÖGKJ
 Simon **Kargl**, Prim. Dr., Vorstand Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum GmbH
 Reinhold **Kerbl**, Prim. Univ.-Prof. Dr., Vorstand der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Hochsteiermark
 Petra **Pinetz**, Mag.a, Beratungsstelle für (Vor-)Schulische Integration des Vereins Integration Wien
 Rudolf **Püspök**, Dr.
 Andrea **Ragg-Lechner**, Praxis Psy Betreuung
 Manuela **Schalek**, Vorstandsmitglied Lobby4kids, KiB Children Care
 Sigrid **Schönegger**, MSc, Psychotherapeutin
 Martin **Sprenger**, Dr., Sozialmediziner und Epidemiologe
 Ernst **Tatzer**, Prim. Dr., Psychotherapeut
 Leonhard **Thun-Hohenstein**, Prim. Univ.-Prof. Dr., Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Uniklinikum Salzburg
 Holger **Till**, Univ.-Prof. Dr., Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Universitätsklinikum Graz, Leiter des ambulanten „Zentrums für Gutes LeBeN“ für Kinder mit angeborenen Malformationen
 Andre **Van Egmond-Fröhlich**, Dr., Vorstand Politische Kindermedizin, KinderärztInnennetzwerk

Unterstützende Vereine/Fachgesellschaften/Selbsthilfeorganisationen

Alpha1 Österreich

Angelman Verein Österreich / Jürgen Otzelberger

BVSHOE – Bundesverband Selbsthilfe Österreich

CF Austria

CF-TEAM Tirol und Vorarlberg

Colloquium / Lilly Damm

Cystische Fibrose Hilfe Oberösterreich /

Elisabeth Jodlbauer-Riegler

EUPATI Österreich

FASD Netzwerk

Fett-SOS - Selbsthilfegruppe für angeborene

Fettsäureoxidationsstörungen / Maren Thiel

Ferien ohne Handicap/ Birgit Stoifl

FHchol Austria

Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung

und Taubblindheit

KEKS Österreich - Patienten- und

Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit

kranker Speiseröhre

KiB Children Care

KinderärztInnennetzwerk

Lungenfibrose Forum Austria

Marfan Initiative Österreich

MOKI Wien

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich / Willibald

Koglbauer

MPS Austria - Gesellschaft für

MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen /

Michaela Weigl

NANES – Nationales Netzwerk Selbsthilfe

NF Kinder

Österreichische Gesellschaft für

Gauchererkrankungen

Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe /

Anita Kienesberger, MA

Österreichische Dystonie Gesellschaft

Österreichische Liga für Kinder- und

Jugendgesundheit

Pankreatitis Austria

Pink Dragons

PWS Austria

Rheumalis

Selbsthilfe Lupus-Austria

Selbsthilfe Steiermark

SHG Elternanders / Martina Hess

SHG Enthindert

SHG Sarkoidose

Usher Initiative Austria

Stellungnahme von Pro Rare Austria zu: COVID-19 Impfstrategie und Empfehlungen des Nationalen Impfgremiums zur Priorisierung von COVID-19 Impfungen

Wien, 18. 12. 2020 - Pro Rare Austria nimmt Stellung zur Impfstrategie sowie zu den Empfehlungen des Impfgremiums zur Priorisierung von COVID-19 Impfungen, die für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen von besonderer Bedeutung sind.

Als bundesweiter Dachverband und Stimme für geschätzte 400.000 Betroffene erachten wir es als wichtig, über die aktuelle Stimmungslage der Betroffenen und deren Angehörigen zu informieren und die vorrangige Berücksichtigung bei der Impfung für die besonders vulnerablen Gruppen mit hohem Risiko sicherzustellen. Es herrscht bei vielen von ihnen große Verunsicherung, teilweise Angst und das Bedürfnis nach Information, was die Impfung für sie mit ihrer speziellen Erkrankung bedeuten wird bzw. wie sie damit umgehen sollen.

Das Bundesministerium stellt bereits wertvolle Informationen über die Website zur Verfügung. Uns ist positiv bewusst, dass die Entwicklung sich laufend und sehr schnell ändert. Wir nehmen erfreut zur Kenntnis, dass Menschen mit Vorerkrankungen mit besonders hohem bzw. erhöhtem Risiko sowie deren engste Angehörige unter Priorität 1 (sehr hoch) bzw. Priorität 2 (hoch) in den ersten beiden Gruppen berücksichtigt wurden.

Um einerseits Ihre weitere Vorgangsweise und andererseits unsere Mitglieder, Patienten- und Selbsthilfeorganisationen der seltenen Erkrankungen in deren Kommunikation mit den Betroffenen zu unterstützen, möchten wir daher folgende wichtige Bedürfnisse hervorheben und um Ihre Unterstützung bitten:

1. Es besteht das Erfordernis **möglichst frühzeitiger Information in Form eines Papiers von offizieller Stelle in klarer, transparenter patientengerecht aufbereiteter Formulierung**, das die Patienten- und Selbsthilfeorganisationen an ihre Mitglieder verteilen können. Diese Information sollte auf die Wirksamkeit sowie Risiko und Chancen der verschiedenen Impfstoffe, die Impfreaktionen, mögliche Nebenwirkungen und für die Langzeitwirkung auf die Pharmakovigilanz eingehen, ebenso wie Details über den Erhalt der Impfung. Dies wird dazu beitragen, den Vorsichtigen die Angst und ev. Impfskepsis zu nehmen, Sicherheit über die Wirkung zu geben, damit die persönliche Entscheidung zu erleichtern und die Akzeptanz der Impfung insgesamt zu erhöhen.
2. In Bezug auf die bereits erfolgte sehr hohe Priorisierung der Risikogruppen und deren Angehörigen sollte sichergestellt sein, dass die **besonders vulnerablen Gruppen der seltenen**

Stellungnahme zu COVID-19 Impfstrategie und Empfehlungen des Impfgremiums

2020 – 12 – 18 / Seite 1



Erkrankungen in enger Abstimmung mit deren betreuenden medizinischen Teams bzw. Expertisezentren besonders berücksichtigt werden. Die Wirkungsweise der verschiedenen Impfstoffe ist hier von besonderer Bedeutung. Als ein Beispiel übermitteln wir anbei die Stellungnahme des EU IPFF für interstitielle Lungenerkrankungen (ILD) und bitten um entsprechende Berücksichtigung.

Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria wurde Ende 2011 gegründet, arbeitet als österreichweiter Dachverband und hat derzeit rund 80 Mitglieder: Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und bei ultraseltenen Erkrankungen auch Einzelmitglieder.

Für Fragen steht Ihnen gerne Mag. Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin von Pro Rare Austria zur Verfügung.

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen
Schottenring 14, Ebene 2
1010 Wien
T: 0664 / 103 9489
elisabeth.weigand@prorare-austria.org
www.prorare-austria.org



Vortrag am Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD)

19. Juni 2020, Wien

Thomas Kroneis, Pro Rare Austria

Vernetzung ist eines der Kernthemen von Pro Rare Austria. Der Rare Disease Day und Pro Rare Austria's „Tag der seltenen Erkrankungen“ ist DIE Möglichkeit Anfang des Jahres, Forschung, Patientinnen und Patienten und Organisationen zu vereinen und intensiven Austausch zu fördern.

Dem Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD) ist es andererseits bereits lange ein großes Anliegen, jedes Jahr mit einem Informationsstand am „Tag der seltenen Erkrankungen“ im MuseumsQuartier vertreten zu sein.

Im Rahmen einer regelmäßig stattfindenden Seminarreihe am LBI-RUD werden Forschende aus Österreich, aber auch aus dem Ausland, eingeladen, Vorträge zu halten.

Zu dieser jährlich stattfindenden Reihe wurde Pro Rare Austria 2020 eingeladen, einen Vertreter bzw. eine Vertreterin zu senden, um den Forschenden am LBI-RUD in einem Vortrag Pro Rare Austria näher vorzustellen. Ziel war, dass Forschende am Institut mehr über die Arbeit des Dachverbandes erfahren, um auch eine bessere Vernetzung mit Pro Rare Austria anzustreben.

Thomas Kroneis aus dem Vorstand nahm diese Aufgabe sehr gerne wahr und stellte in seinem auf Englisch gehaltenen Vortrag Pro Rare Austria's Struktur vor, setzte mit einer Beschreibung der Arbeit und Tätigkeiten fort, beleuchtete weiters die internationale Vernetzung des Dachverbandes und schloss mit den beiden Hauptevents, dem „Tag der seltenen Erkrankungen“ und der Teilnahme am Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen.

„Ziel war, dass Forschende am Institut mehr über die Arbeit des Dachverbandes erfahren, um auch eine bessere Vernetzung mit Pro Rare Austria anzustreben.“

Der Vortrag wurde sehr gut aufgenommen und nach einer generellen Diskussion im Plenum mit dem Aufruf an die Studentinnen und Studenten, sich mit den Selbsthilfeorganisationen persönlich und an allfälligen Jahrestreffen zu vernetzen, beendet. In zwei weiteren vertiefenden Diskussionen, gehalten als Einzeltermine, wurden speziellere Themen besprochen.

Das Ziel beider Meetings war es, herauszufinden, wie in Zukunft die Verschränkung von Pro Rare Austria und Forschungseinrichtungen gelingen kann, denn sowohl das Follow-up von NGS-Proben von Patientinnen und Patienten ohne Diagnose („undiagnosed disease“; Vanja Nagy) als auch das Screening von Blutproben von Patientinnen und Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden (Loïc Dupré), bedarf des künftigen Zusammenschlusses aller beteiligten Kräfte – Forschung wie Patientenorganisationen.

Fachtagung der Task Force Pflege (BMSGPK)

20. Oktober 2020, virtuell

Michaela Weigl, Pro Rare Austria

Pro Rare Austria ist Mitglied des Pflege Round Table und Mitautor eines Ideenpapiers als Input für den Masterplan Pflege 2019. Am 20.10.2020 nahm Vorstandsmitglied Michaela Weigl als Expertin bei der Fachtagung der Task Force Pflege des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz teil und vertrat die Interessen der Betroffenen und Angehörigen von seltenen Erkrankungen in der Arbeitsgruppe 1 beim Thema „Weiterentwicklung des Pflegegeldsystems, damit es den Herausforderungen der Zukunft gewachsen ist“.

Andere Arbeitsgruppen befassten sich mit Themen wie Einsamkeit mindern, Pflegekräfte wertschätzen, Entlastung für pflegende Angehörige und einer vorausschauenden Planung.

„Es ist mir ganz wichtig, das Verständnis zu schaffen, dass Pflege nicht nur alte Menschen betrifft, sondern auch Kinder und Jugendliche mit seltenen und/oder chronischen Krankheiten und deren Angehörige. Als betroffene Mutter kenne ich die täglichen Herausforderungen und geht es mir darum, spürbare Verbesserungen zu schaffen.“ (Michaela Weigl)

Das ist umso wichtiger, als es bei der Task Force Pflege zumeist nur um alte Menschen im häuslichen Setting geht und weder der klinische Bereich noch Kinder oder Jugendliche und chronisch Kranke Thema sind. Dabei stellen sie einen unübersehbaren Anteil an zu pflegenden Personen dar und involvieren zumeist die gesamte Familie mit ihrer Betreuung. Es war also wichtig, Themen wie Therapie, Assistenz, kognitive Einschränkungen, die leidige Praxis der Wiederbestellung bei fortschreitenden Erkrankungen, die Altersgrenze bei 15 Jahren, den Unterschied zwischen Unterstützung und Pflege oder die zu niedrig angesetzten Werte bzw. diagnosegerechte Einstufung anzusprechen.

Zu den zentralen Forderungen von Pro Rare Austria (und der Task Force Pflege) gehören auch die Einrichtung einer Community Nurse und einer School Nurse. Diese können als Ansprechpersonen in einer

Gemeinde/Schule die Koordination diverser Leistungen wie Therapien und soziale Dienstleistungen übernehmen oder auch bei Themen wie Hygiene oder Prävention eine zentrale Rolle spielen und damit zur Verbesserung der Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen sowie deren betreuenden Angehörigen beitragen.

Die Pflegereform ist im Regierungsprogramm verankert. Angesichts der Zunahme der Anzahl an betreuungsbedürftigen Menschen und dem akuten Personalmangel in Pflegeberufen besteht auch dringender Handlungsbedarf. Ziel der Reform ist es, das System der Langzeitbetreuung/-pflege in einem mehrstufigen Prozess weiterzuentwickeln, um den Menschen auch in Zukunft eine bedarfsgerechte Versorgung zu ermöglichen.



Der Reformprozess soll MIT den Betroffenen und nicht über die Betroffenen stattfinden.

(Rudolf Anschober, ehem. BM für Gesundheit)



Zusammenarbeit von Pro Rare Austria mit den bundesweiten Selbsthilfe-Dachorganisationen – Projekt Kollektive Patientenbeteiligung

Elisabeth Weigand, Pro Rare Austria

(basierend auf gemeinschaftlich von BVSHOE, NANES, Pro Rare Austria und ÖKUSS erarbeiteten Dokumenten)

Ausgangspunkt der Zusammenarbeit ist eine Initiative der österreichischen Sozialversicherung, die seit 2013 besteht und erneut 2017 mit zwei wesentlichen Zielen bestätigt wurde:

- 1 Förderung der Selbsthilfegruppen und -organisationen
- 2 Förderung von kollektiver Patientenbeteiligung in Österreich

Die Initiative wird auch vom BMSGPK und dem Fonds Gesundes Österreich unterstützt. Somit wurden – wenn auch viel später als in anderen EU-Ländern (z.B. Deutschland, UK) – erste Strukturen aufgebaut und Grundlagen für weitere Entwicklungen geschaffen.

Im Jahr 2020 gab es eine regelmäßige Zusammenarbeit zwischen den bundesweiten Dachorganisationen Bundesverband der Selbsthilfe Österreich (BVSHOE), Nationales Netzwerk Selbsthilfe (NANES), Pro Rare Austria und der Österreichischen Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) – als **gemeinschaftliche Selbsthilfe ein nicht wegzudenkender Teil des Gesundheits- und Sozialwesens Österreich**, werden doch so wichtige Aufgaben wie beispielsweise gegenseitige Unterstützung der Betroffenen, Information und Beratung, Stärkung der Gesundheitskompetenz, Prävention und Entigmatisierung sowie Vertretung der Anliegen Betroffener im Gesundheitswesen mit dem Ziel erfüllt, die Gesundheitsversorgung patientenorientierter zu gestalten. Dabei werden die Aufgaben überwiegend ehrenamtlich und auf eigene Kosten erbracht.

Die Arbeitsgemeinschaft definiert **kollektive Patientenbeteiligung** als eine mehr oder weniger formalisierte und gesicherte Einflussnahmemöglichkeit auf Meinungsbildung, Entscheidungsfindung, -umsetzung und -bewertung durch Gruppen von „Erfahrungsexpertinnen und -experten“, die bislang häufig nicht eingebunden sind, die aber von diesen Entscheidungen maßgeblich betroffen sind. Der wissenschaftlich vielfach belegte Nutzen kollektiver Patientenbeteiligung liegt beispielsweise darin, die gesundheitliche Chancengerechtigkeit zu fördern, Transparenz zu erhöhen, mehr Patientorientierung zu erreichen, zur Steigerung der systemischen Gesundheitskompetenz beizutragen und das gegenseitige Verständnis der Akteure zu fördern.

Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien im Jahr 2020

(Auswahl)

59

Um sich Gehör zu verschaffen, aber auch um Mitglieder und Stakeholder zu informieren, ist intensive Öffentlichkeitsarbeit notwendig.

Wir verbessern dadurch die öffentliche Wahrnehmung und verändern langfristig Rahmenbedingungen. Dies erreichen wir auch durch professionelle und verbindende Mitarbeit in einschlägigen, politisch-fachlich getragenen Gremien und Arbeitsgruppen, durch gezielte Vernetzungstätigkeit sowie durch die regelmäßige Teilnahme an bzw. Durchführung von Veranstaltungen.

Pro Rare Austria betreibt professionelle Öffentlichkeitsarbeit, indem wir Wissen vermitteln, Informationen über Erreichtes streuen, maßgeschneiderte Kommunikationswege entwickeln und so die notwendige Transparenz nach Außen und Innen sicherstellen.

- **Beirat für seltene Erkrankungen** – BMSGPK
- **Gremium für Neugeborenen-Screening** – BMSGPK
- **Beirat Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS), Fonds Gesundes Österreich (FGÖ)**
- **Forum SE** – Zentren für seltene Erkrankungen an den österreichischen Unikliniken
- **Österreichische Ärztekammer, Referat für seltene Erkrankungen (SE)**
- **PHARMIG Rare Diseases Dialoge**
- **Politische Kindermedizin**
- **Round Table Masterplan Pflege:** CF OÖ, Berufsverband Kinderkrankenpflege, Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Mobile Kinderkrankenpflege Wien (MOKI), Wiens Mobiles Kinderhospiz und Kinderpalliativteam (MOMO), Österreichischer Gesundheits- und Krankenpflegeverband
- **Selbsthilfe, Kollektive Patientenbeteiligung:** ÖKUSS, BVSHOE, NANES
- **ePAG** (ERN Skin Disorders, Rare Eye Disease, Genturis), ePAG Steering Committees
- **EURORDIS Rare Diseases Europe** – Council of National Alliances (CNA)
- **European Task Forces** (HTA, Rare Disease Day International, ...)
- **Rare Diseases International (RDI)**

Kooperationen im Printbereich 2020

(Auswahl)



PERFORMANCE

360°Blick



Quelle: Welldone Periskop

Periskop

Pro Rare Austria und das Medium Periskop haben seit 2019 eine Kooperation zur regelmäßigen Veröffentlichung von Artikeln zur Thematik seltene Erkrankungen. Periskop publiziert Informationen aus dem Gesundheits-, Pharma- und Wellnessbereich sowie aus der Gesundheitspolitik. Die Artikel werden von Pro Rare Austria verfasst; die Themen werden in Abstimmung mit der Redaktion von Periskop gestaltet und auch gegebenenfalls an aktuelle Entwicklungen angepasst.

Themen im Jahr 2020 umfassten (Autor: Rainer Riedl):

- **Rare is many**
Anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen 2020
- **Selbsthilfe für seltene Erkrankungen aktiv an österreichischen Expertisezentren**
Im Rahmen des Projektes aRAREness geht es vor allem um die Stärkung der Zusammenarbeit von Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen mit hochspezialisierten medizinischen Einrichtungen in Österreich
- **Seltene Erkrankungen und COVID-19**
Über das Zusammenrücken in der Krise
- **ELGA – Mehrwert für Menschen mit seltenen Erkrankungen**
Patientenstrategie ELGA, eine Initiative von BVSHOE & Pro Rare Austria
- **Alles außer gewöhnlich**
Charakteristika der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen
- **Selbsthilfe und Krankenhaus – gelebte Partnerschaft?**
Erste Ergebnisse aus dem Projekt aRAREness



Cover Mediaplanet Feb. 2020

Quelle: Mediaplanet

Mediaplanet

Mit dem Medium Mediaplanet ist eine fixe Kooperation zweimal im Jahr vereinbart. Mediaplanet bringt als Medieninhaber und Herausgeber fachspezifische Themenzeitungen und zielgruppenorientierte Webseiten heraus.

Im Februar 2020 wurde anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen eine Ausgabe zum Thema „**Seltene Krankheiten – Erkennen und Diagnostizieren**“ veröffentlicht. Rainer Riedl, damaliger Obmann von Pro Rare Austria, verfasste einen Artikel mit dem Titel „Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich“.

Im Dezember 2020 gab es einen Schwerpunkt zum Thema „**Kinder-gesundheit**“ und soziale Verantwortung. Pro Rare Austria Geschäftsführerin Elisabeth Weigand beleuchtete „Seltene Erkrankungen und COVID-19 – Wie erleben es die betroffenen Kinder und Familien?“.



Logo Gesundheitsjahrbuch 2020

Quelle: Sanofi

Jahrbuch Gesundheitspolitik und Gesundheitswirtschaft in Österreich 2020

Das Jahrbuch richtet sich an Entscheidungsträgerinnen und -träger und Interessierte im Bereich Gesundheitspolitik und Gesundheitswirtschaft. Seit dem Start vor 13 Jahren entsteht es jährlich in Zusammenarbeit der Abteilung für Sozialpolitik und Gesundheit der Wirtschaftskammer Österreich und Sanofi Österreich. Als eines der Hauptkapitel 2020 wurde „**Patientenmitbestimmung im System und als Betroffene**“ behandelt und Claas Röhl, Mitglied des Vorstandes von Pro Rare Austria, ist mit einem Artikel zum Thema „**Kollektive Patientenbeteiligung zur Verbesserung des Gesundheitssystems**“ im Jahrbuch vertreten.

Die Präsentation des Jahrbuchs erfolgte im Jänner 2021 virtuell.

Kooperationen im Onlinebereich

(Auswahl)

Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs

Das öffentliche Gesundheitsportal Österreichs bietet unabhängige, qualitätsgesicherte und serviceorientierte Informationen rund um die Themen Gesundheit und Krankheit und wird von der Gesundheit Österreich GmbH redaktionell betreut. Das Kapitel zu „**Seltenen Erkrankungen**“ wurde inhaltlich von Pro Rare Austria zusammen mit Expertinnen und Experten erarbeitet.

Weitere Informationen:

www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/inhalt

Pro Rare Austria – das Jahr 2020

Veranstaltungen

- 64** *Rare is many – Pro Rare Austria
Tag der seltenen Erkrankungen 2020*
- 67** *10. European Conference on
Rare Diseases & Orphan Products (ECRD)*
- 69** *7. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY*
- 71** *8. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY*
- 72** *6. Europäisches Patient Advocacy
Group (ePAG) Annual Meeting*
- 73** *Follow-Up Transition*
- 74** *Council of National Alliances (CNA)
Workshop*
- 75** *Expertinnen und Experten Round
Table der Österreichischen Liga für
Kinder- und Jugendgesundheit*

Rare is many – Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen 2020

29. Februar 2020, Wien

Victoria Mauric, ehem. Pro Rare Austria



Dialog der seltenen Erkrankungen
Ankündigungsplakat, Pro Rare Austria



Der Rare Disease Day – der Tag der seltenen Erkrankungen – wurde vom europäischen Dachverband EURORDIS, einem internationalen Zusammenschluss von Patientenorganisationen, erstmals am 29. Februar 2008 ausgerufen. Um die Öffentlichkeit auf die enormen Herausforderungen, mit denen Menschen mit seltenen Erkrankungen konfrontiert sind, aufmerksam zu machen, wurde bewusst der seltenste Tag eines Jahres ausgewählt: der nur alle vier Jahre vorkommende Schalttag. In Nicht-Schaltjahren wird auf den 28. Februar vorverlegt.

In Wien wurde der Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen am 29. Februar 2020 in der Arena 21 und der Ovalhalle des Museums-Quartiers begangen. Er war eine der letzten Live-Veranstaltungen vor der Pandemie. Durch das Programm unter dem diesjährigen Motto „Rare is many, rare is strong, rare is proud“ führte – wie bereits in den vergangenen Jahren – ORF-Radio Wien Moderatorin und Kommunikationstrainerin Pamela Grün. Von Veranstalterseite begrüßte Ulrike Holzer, damalige stellvertretende Obfrau von Pro Rare Austria, die Gäste. Schirmherr der Veranstaltung, Nationalratspräsident Mag. Wolfgang Sobotka, betonte in seiner Videobotschaft die Bedeutung dieses besonderen Tages und bedankte sich bei den Patientenvertreterinnen und -vertretern für ihr unermüdliches Engagement.

Im Anschluss konnten einige ausgewählte der insgesamt 75 Mitglieder von Pro Rare Austria ihre Erfolgsgeschichten präsentieren und damit anderen Mut machen, ihren vielversprechenden Beispielen zu folgen. Michaela Weigl von MPS Austria berührte das Publikum mit ihrem Vortrag über die, in Eigenregie organisierten und finanzierten, MPS-Therapiewochen sowie deren Mehrwert für Betroffene und Angehörige. Auch Yvonne Otzelberger vom Angelman Verein Österreich stellte ihr persönliches Herzensprojekt „VEREINT leben“ vor, im Zuge dessen betreute Wohnmöglichkeiten für Menschen mit besonderen Bedürfnissen tageweise und dauerhaft geschaffen werden sollen. Reichlich Applaus erhielt in Folge der siebzehnjährige Severin, der seine Mutter Mag. Julia Ammann, von CF T.E.A.M bei ihrer Präsentation über das erste selbsthilfefreundliche Cystische Fibrose Zentrum an der Medizinischen Universität Innsbruck und den Umgang mit dem Thema Transition vertrat. Wie man als Patientenorganisation in sechs Schritten die erforderlichen Voraussetzungen schaffen kann, um Forschungsagenden mitzugestalten und welche ersten Erfolge für Neurofibromatose über die „REiNs Collaboration“ erzielt werden konnten, erzählte abschließend Ing. Claas Röhl vom Verein NF Kinder.

Die Kernbotschaften der Veranstaltung wurden von Markus Engelberger grafisch dokumentiert. Zeitgleich begeisterte der Zauber-



“ Rare is many, rare is strong, rare is proud ”



**Eindrücke vom
Tag der seltenen Erkrankungen**
Fotos: Johannes Weigl

10. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD)

14.-15. Mai 2020, virtuell

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria

67

Die ECRD ist weltweit die größte patientengeführte Veranstaltung für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Partnerschaftliche Dialoge, Wissenserwerb und Debatten stehen im Vordergrund und prägen die Gestaltung zukünftiger Politik für seltene Erkrankungen.

Während der zweitägigen, Corona-bedingt zum ersten Mal komplett virtuell abgehaltenen, Konferenz kamen über 1.500 registrierte Teilnehmerinnen und Teilnehmer aus 57 Ländern zusammen – die alle Interessengruppen vertraten – um seltene Erkrankungen ins Rampenlicht zu stellen. Die ECRD 2020 bot die Möglichkeit, Strategieoptionen mitzugestalten, die zu besseren Bedingungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in den nächsten Jahren führen können. Wenn auch zu Beginn die Handhabung des Tools noch einige Schwierigkeiten bereitete, so war es doch eine hervorragend organisierte Konferenz, die EURORDIS in sehr kurzer Zeit auf die Beine gestellt hat. Hut ab dafür!

Keynote Ansprachen der schwedischen Kronprinzessin Victoria und von nationalen und internationalen Politikern und Politikerinnen, Experten und Expertinnen und Patientenvertretern und -vertreterinnen waren Teil des Programms.

Yann Le Cam, CEO von EURORDIS, sprach zur Zukunftsvision für Menschen mit seltenen Erkrankungen, dem hochrangigen Ziel, dass jede Person in Europa mit einer seltenen Erkrankung innerhalb eines Jahres eine Diagnose bekommt und in Folge ihr Leben mittels spezifischer Medikation und Therapie mit hoher Lebensqualität leben kann. Um dieses ambitionierte Ziel zu erreichen, müssen die dafür notwendigen Programme bis 2023 in ein neues europäisches Rahmenwerk für seltene Erkrankungen integriert werden; die nationalen Pläne für seltene Erkrankungen gilt es umzusetzen, damit niemand mit einer seltenen Erkrankung zurückgelassen wird.

Folgende Strategien sind dafür notwendig:

- *Eine internationale Vision*
- *Ein maßgeschneiderter Zugang für Pflege, Forschung und Behandlung*
- *Strategien und Technologien für beschleunigte Diagnose*
- *Beschleunigter Einsatz von Technologien für verfügbare, erreichbare und leistbare Behandlung*
- *Public-Private-Partnership*
- *Ein personenzentrierter Zugang*

- *Adäquate Strategien zur Unterstützung der höchsten Kompetenz in klinischer Versorgung*
- *Eine ausreichende Finanzierung, die allen Anforderungen gerecht wird*

Inhaltlich gab es wie immer Schwerpunkte, die sich in sechs Themenbereiche gliederten:

- 1 Zukunft der Diagnose:**
Neue Hoffnungen, Versprechen und Herausforderungen
- 2 Unsere Werte, unsere Rechte, unsere Zukunft:**
Verschieben von Paradigmen in Richtung Inklusion
- 3 Teilhaben, versorgen, heilen:**
Transformierung der Versorgung von seltenen Erkrankungen bis 2030
- 4 Wenn Therapien den Bedarf erfüllen:**
Ermöglichen eines patientenzentrierten Zugangs zu therapeutischen Entwicklungen
- 5 Erreichen der „Triple A’s“ bis 2030:**
Erreichbare, verfügbare und leistbare Therapien für Menschen mit einer seltenen Erkrankung (accessible, available, affordable)
- 6 Die digitale Gesundheitsrevolution:**
Hype versus Realität

Die Konferenz bot der Gemeinschaft der seltenen Erkrankungen in der Eröffnungssitzung auch die einzigartige Gelegenheit, vier mögliche Zukunftsszenarien im Rahmen der Rare2030 Foresight Study ins Auge zu fassen und ihre individuelle Präferenz für eine mögliche zukünftige Patientenreise ab 2030 in einer Wahl abzugeben:

Die Mehrheit der Gemeinschaft bevorzugt ein zukünftiges Szenario mit weiterhin hoher gemeinschaftlicher Verantwortlichkeit, aber mehr Gewicht auf bedürfnisorientierter Innovation.

Der Fahrplan für die Zukunft wurde somit erarbeitet, die Weichen gestellt. Jetzt heißt es diese Strategien auf europäischer und nationaler Ebene umzusetzen.



**Jeder und jede kann hier seinen
bzw. ihren Beitrag dazu leisten.
Pro Rare Austria ist dazu bereit!**



7. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Seltene Erkrankungen im Schatten der COVID-19- Pandemie?

25. Juni 2020, virtuell

Quelle: PHARMIG

Welche Herausforderungen das Coronavirus für das Gesundheitssystem und die Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen birgt, thematisierte der virtuell abgehaltene 7. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY.

Claas Röhl vertrat Pro Rare Austria in seiner Funktion als Vorstandsmitglied des Dachverbandes; Gesundheitsexpertinnen und -experten ergänzten die Runde.

Die Auswirkungen der Corona-Krise verdeutlichen den Handlungsbedarf, der bei der Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Gesundheitssystem besteht. Laut einer von EURORDIS durchgeführten Umfrage haben neun von zehn Patienten mit seltenen Erkrankungen in den letzten Monaten Unterbrechungen ihrer Versorgung wahrnehmen müssen. Bei sechs von zehn Betroffenen war die Durchführung ihrer diagnostischen Tests nicht möglich, acht von zehn konnten Termine für Begleittherapien nicht wahrnehmen, wie Claas Röhl erläuterte. Viele der seltenen Erkrankungen sind sehr betreuungsintensiv. Engmaschige Kontrollen, oft mit diagnostischen und bildgebenden Verfahren, sind notwendig, um rechtzeitig auf Verschlechterungen im Krankheitsverlauf reagieren zu können.

Doch auch für die Erstdiagnose einer seltenen Erkrankung hatte der Lockdown, bedingt durch das Coronavirus, Folgen: Hatte z.B. eine Familie bei ihrem Kind krankheitsbedingte Beschwerden entdeckt, waren die medizinische Unterstützung und diagnostische Abklärung ausgeblieben. Es wurde meist versucht, daheim zu bleiben und diese eventuell über telefonische Beratung selbst zu behandeln, sodass die Dringlichkeit nicht korrekt eingestuft wurde und der Zeitverlust mögliche Folgeschäden nach sich ziehen konnte. Die voranschreitende Digitalisierung half vielfach bei der Überbrückung.

Laut Ärztin Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde an der Medizinischen Universität Wien, hatten digitale und telefonische Termine die weitere Betreuung von Patientinnen und Patienten in vielen Fällen sehr gut unterstützt und wären auch in Zukunft bei gewissen Kontrollen und Beratungen eine gute Möglichkeit einer Betreuung. Dennoch ersetzt eine Online-Session zwischen Arzt und Patient keine vollständige medizinische Untersuchung.

Jede Unterbrechung der Behandlungen und Therapien verschlimmert den Gesundheitszustand bei manchen Erkrankten.

In diesem Zusammenhang plädierte Patientenvertreterin Elisabeth Jodlbauer-Riegler dafür, ein österreichweites Register für seltene Erkrankungen einzuführen, um Bedürfnisse in der Regelversorgung und in Notsituationen besser einschätzen zu können. In dieser Krisensituation hat sich auch gezeigt, wie wichtig eine zentrale, institutionelle Verankerung für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen im Ministerium wäre, um deren Anliegen besser vertreten zu können.

Das wichtigste Fazit der Veranstaltung: Das Coronavirus hat der Öffentlichkeit die Lebenssituation und Perspektive von Menschen mit seltenen Erkrankungen und damit die Hoffnung auf rasche Erforschung und Entwicklung einer wirksamen Therapie verdeutlicht.



7. RDD Bildschirmfoto:

**Dr. S. Nanz, Moderator Mag. T. Leitner, DI M. Bruninger,
Prof. S. Greber-Platzer, E. Jodlbauer-Riegler, Prof. H. Ostermann,
C. Röhl, Dr. C. Stöckl (vlonru).**

Foto: PHARMIG ACADEMY

8. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Seltene Erkrankungen werden erwachsen. Transition und die Suche nach verschollenen Patientinnen und Patienten

4. November 2020, virtuell

Quelle: PHARMIG

Mehr als 200.000 Jugendliche leben mit seltenen Erkrankungen in Österreich. Immer mehr von ihnen erreichen dank umfangreicher medizinischer Betreuung und innovativer Arzneimittel das Erwachsenenalter. Das macht Transitionsprogramme, die den jungen Betroffenen den Übergang von der vertrauten und umfangreichen Versorgung in der Kinder- und Jugendheilkunde zur Erwachsenenmedizin ab dem 18. Lebensjahr ermöglichen, wichtiger denn je. Diesen Themenkreis diskutierten Teilnehmerinnen und Teilnehmer beim 8. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY.

„Die Transition und damit die Überleitung von Patienten der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin ist an keinen Zeitpunkt gebunden, sondern stellt vielmehr ein Zeitintervall etwa ab dem 15. Lebensjahr dar“, erklärte Lukas Zahrer, Patientenvertreter der Österreichischen Hämophilie Gesellschaft im Rahmen der Veranstaltung.

Dabei verläuft jeder Übergang eines Kindes ins Erwachsenenalter anders. Dr. Caroline Culen, Geschäftsführerin der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, führte aus, je mehr die Transition auf die betroffene Person zugeschnitten sei, desto besser helfe sie ihr auf ihrem Weg. Dennoch brauche es standardisierte Prozesse, um Kinder mit seltenen Erkrankungen in das Erwachsenenalter zu begleiten. Viele Studien, wie etwa aus Deutschland oder den Niederlanden, belegen den hohen Outcome von Transitionsbegleitung.

Die Pflege biete bereits durch ihre nachhaltige Betreuung, die auch intensiv die Eltern einbinde, viele Möglichkeiten, um zu einem gelungenen Transitionsprozess beizutragen. Auch der Einsatz von School Nurses könnte hier viel an Unterstützung und Entlastung bieten. Die Verankerung auf ein Recht auf Transition und Stellung der Pflege in der Transition fehle aber noch.



Teilnehmende Fachexpertinnen:

Dr. A. Lakatos-Krepcik, Dr. S. Renner (vlnr)

Foto: PHARMIG ACADEMY

Auch rechtlich ist hier ein starkes Fundament vorhanden, um Menschen mit seltenen Erkrankungen auf ihrem Weg zu unterstützen.

Auffallend positiv verlaufe dieser Prozess bereits bei Betroffenen von Cystischer Fibrose, erklären die Oberärztinnen Dr. Andrea Lakatos-Krepcik vom Cystische Fibrose-Zentrum für Erwachsene an der Klinik Hietzing und Dr. Sabine Renner, Leiterin der Cystische Fibrose Ambulanz an der Kinderklinik der Medizinischen Universität Wien. An der Kinderklinik stehe Betroffenen seit 27 Jahren ein eigenes Transitionsprogramm zur Verfügung, das bereits im 14. Lebensjahr der Betroffenen starte.

Entscheidend zur Entlastung beitragen könnte auch die Digitalisierung. Menschliche Begleitung darf allerdings nicht fehlen; die Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich wären hier ein möglicher Ort, Transitionsbegleitung für die wichtigsten Erkrankungsgruppen einzurichten.

Fazit:

Gezieltes Begleitmanagement, mehr Telemedizin und standardisierte Übergangstrukturen helfen Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin.

6. Europäisches Patient Advocacy Group (ePAG) Annual Meeting

5.-6. November 2020, virtuell

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria

Das Europäische Patient Advocacy Group Annual Meeting hat wie viele andere Meetings im Jahr 2020 virtuell stattgefunden. Mehr als 80 Patientinnen- und Patientenvertreter aus allen EU Ländern und 24 European Reference Networks (ERNs) nahmen an diesem zweitägigen Online-Meeting teil.

Ulrike Holzer, Obfrau von Pro Rare Austria, nahm ebenso teil wie Dominique Sturz und Claas Röhl, beide auch Vorstandsmitglieder des Dachverbandes.

Das virtuelle Zusammentreffen bot den ePAGs einerseits die Gelegenheit, von Expertinnen und Experten zu lernen, und andererseits, um über die Entwicklung von gemeinsamen Prozessen nachzudenken, um die Diversität in den Ansichten in der Patientinnen- und Patientengemeinschaft in den ERNs zu vertreten.

Der erste Tag war rund um drei informative Sessions gegliedert, in denen Expertinnen und Experten eingeladen waren, zu folgenden Themen zu sprechen:

- **Die Zukunft von ERNs**
- **Patientenengagement in klinischen Leitlinien**
- **Patientenorientierte Ergebnismessungen**

Die Sitzung zum Thema Leitlinien wurde unter anderem von Claas Röhl geleitet, der auch in seiner Funktion als ePAG-Vertreter (NF Kinder Austria) im ERN GENTURIS teilnahm.

Die ePAG-Vertreter und -Vertreterinnen erhielten in dieser Session praktische Informationen zur Methodologie der Entwicklung einer klinischen Leitlinie und wie die konkrete Involvierung in den verschiedenen Stufen im Prozess aussieht. Claas Röhl teilte seine Erfahrungen als Patientenvertreter auf diesem Gebiet mit allen Teilnehmenden.

Am zweiten Tag des Meetings waren thematische Workshops organisiert, die von vier ePAGs geleitet wurden. Die Themenkreise, zu denen die Teilnehmenden sich wieder in Gruppen aufteilten, waren:

Wie organisiere ich einen strukturierten Dialog mit meiner weiter gefassten Patientengemeinschaft?

Wie sammle und kommuniziere ich die Stimmen meiner Gemeinschaft bezüglich Forschungsprioritäten?

Wie verbessere ich meine Kommunikationsstrategie, um mich mit meiner Patientengemeinschaft zu vernetzen?

Wie komme ich mit meiner Patientengruppe ins Gespräch, um ihre Anforderungen abzubilden und diese mit Klinikern zu besprechen?

Das Ziel des Tages war, mit anderen Patientenvertreterinnen und -vertretern ins Gespräch zu kommen und von ihnen zu lernen, wie Kontaktaufnahme am effektivsten mit der breiteren Patientengemeinschaft organisiert werden kann, um die Anliegen an die ERNs heranzubringen. Weiters sollten diese Workshops auch dabei helfen, Prozesse zu optimieren, wie die Anliegen der Patientengemeinschaft mit seltenen Erkrankungen am besten erfasst werden können. Am Ende des Tages präsentierten die Gruppen acht Ideen als Ergebnis des Brainstormings.

Weiterführende Pläne von EURORDIS wurden ebenfalls kommuniziert:

- 1 **Es soll regelmäßigen Austausch zum Thema Kommunikationsstrategie der ePAG-Gruppen geben, der von einer Working Group organisiert und unterstützt wird.**
- 2 **Unterstützung der ePAGs und ERN-Projekt Koordinatorinnen und -koordinatoren, um die breitere ePAG-Gemeinschaft in Krankheitsgruppen aufgeteilt zu erfassen.**
- 3 **Patientenvertreterinnen und -vertreter sollen Anleitung bzw. Hilfestellung für die Entwicklung und Implementierung von Umfragen erhalten.**

Follow-Up Transition – Symposium der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

13. November 2020, virtuell

Quelle: Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

73

Dass die Transition – der Übergang von der kindermedizinischen Betreuung in die Erwachsenenmedizin bei chronischen und seltenen Erkrankungen – vermehrt gesundheitspolitische Aufmerksamkeit einfordert, ist das Resultat einer Erfolgsgeschichte. Überlebensraten der betroffenen Kinder und Jugendliche sind in den letzten Jahrzehnten enorm gestiegen und es gibt den Ausblick auf ein Leben im Erwachsenenalter. Allerdings ist in den meisten Fällen lebenslange medizinische Betreuung notwendig. Typischerweise ist diese Übergangsphase durch Lücken in der Versorgung, Gesundheitsrisiken und sinkende Lebensqualität für jungen Menschen gekennzeichnet. Eine strukturierte Transition kann diesen negativen Konsequenzen entgegenwirken.

Um gemeinsam mit einem multiprofessionellen Fachpublikum aus dem Gesundheitsbereich sowie mit Betroffenen zu erkunden, wie strukturierte Transitionsprozesse gelingen können und welche Voraussetzungen es dafür braucht, lud die Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit (Kinderliga) am 13. November 2020 zu einem „Follow-Up Transition“.

Mit dieser virtuellen Veranstaltung wurde an Ergebnisse des Symposiums Transition, das im November 2019 in Wien stattfand, angeschlossen. Dr.ⁱⁿ Caroline Culen, Geschäftsführerin der Kinderliga, führte zu Beginn des Symposiums in das Thema ein. Erhart von Ammon aus der Schweiz (Transition1525) berichtete anschließend über den aktuellen Stand in Deutschland und der Schweiz. Univ.-Prof. Dr. Felix Keil präsentierte als Best Practice Beispiel die onkologische Nachsorgeambulanz IONA. Über die Reha als Ort der Transition sprach Prim. Univ.-Prof. Dr. Gustav Fischmeister, Leiter der Kinder- und Jugendreha am Leuwaldhof.

Danach tauschten sich die etwa 80 Teilnehmerinnen und Teilnehmer in Breakout Sessions zu vorgegebenen Fragestellungen aus. Claas Röhl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria, moderierte eine der Gruppen mit dem Thema „Seltene Erkrankungen und Lücken in der Erwachsenenversorgung“.

Die Teilnehmenden kamen zu folgenden Ergebnissen als Basis für weitere konkrete Schritte zur Schaffung von Strukturen für eine gelungene Transition:

- *Es braucht eine breite Sensibilisierung für das Thema.*
- *Erwachsenenmedizinerinnen und -mediziner müssen ins Boot geholt werden.*
- *Die viel zu knappen Ressourcen müssen dringend aufgestockt werden.*
- *Transitionsleistungen müssen finanziert werden.*
- *Wissensvermittlung fehlt: Fortbildung zur /zum Transitionsmanagerin bzw. -manager etablieren*

Council of National Alliances (CNA) Workshop

25.–26. November 2020, virtuell

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria

Seit vielen Jahren schon ist Pro Rare Austria Mitglied von EURORDIS und nimmt an den halbjährlichen Meetings des Council of National Alliances (CNA) teil.

Der Rat der Nationalen Allianzen (CNA) ist eine von EURORDIS gegründete Gruppe, die es nationalen Patientenvertretern ermöglicht, für gemeinsame europäische Maßnahmen zusammenzuarbeiten. Er ist eine der Hauptinformationsquellen von EURORDIS und bietet eine Plattform zur Kommunikation und Unterstützung zwischen EURORDIS und den Allianzen für Maßnahmen im Bereich seltene Krankheiten auf europäischer Ebene.

Durch eine Zusammenarbeit auf europäischer Ebene und durch die Netzwerke über EURORDIS können Nationale Allianzen für seltene Krankheiten:

- **Informationen und Erfahrungen teilen.**
- **Bewährte Vorgehensweisen vergleichen und auf ihnen aufbauen.**
- **Sehr viel leichter Ergebnisse durch gemeinsame Maßnahmen erreichen.**

Ein Auszug aus den laufenden Kooperationen bzw. den aktuellen Themen, die während des letzten CNA Workshops, der am 25. / 26. November 2020 online stattfand, finden Sie nachstehend:

- **Rare Disease Day = Tag der Seltenen Krankheiten:** Für die Kampagnen 2021/2022 erhielt EURORDIS von der Mark Zuckerberg Foundation eine Förderung in Höhe von mehr als 500.000 US Dollar. Wie diese Summe bestmöglich für die zukünftigen Kampagnen verwendet werden könnte, war Gegenstand lebhafter Diskussionen.
- **COVID-19-Pandemie:** Um die Auswirkungen der Pandemie auf Patienten mit einer seltenen Erkrankung genau zu erheben und um valide Zahlen aus ganz Europa zu erhalten, wurde eine neue Rare Barometer Umfrage geplant.
- Die neuen Ausbildungsmöglichkeiten, die Mitglieder von EURORDIS im Rahmen der **Open Academy** in Anspruch nehmen können, wurden vorgestellt. Das Programm umfasst alle Bereiche des „patient empowerment“ und wird durch e-learning Angebote ergänzt.
- Über den Stand der laufenden „**Rare 2030 Foresight Study**“, die mit finanzieller Unterstützung der EU und in Kooperation mit verschiedenen europäischen Institutionen (z.B. Orphanet, Newcastle University, MetabERN u.a.) die Zukunft der seltenen Erkrankungen bis zum Jahr 2030 beleuchtet, wurde berichtet und über die nächsten Schritte informiert. Die Studie endete im Frühjahr 2021.

Expertinnen und Experten Round Table der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit: „Patientinnen- und Patientenorganisationen als starke Player“

21. Dezember 2020, virtuell

Quelle: Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

Die Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit (Kinderliga) lädt in regelmäßigen Abständen Expertinnen und Experten zu einem Round Table zu unterschiedlichen gesundheitspolitischen Themen ein, um den interdisziplinären Austausch zu fördern, und um auch ganz konkrete Lösungsansätze zu erarbeiten.

Am 21. Dezember 2020 beschäftigten sich Gesundheitsexpertinnen und -experten und Betroffene mit der Frage „Wie werden Patientinnen- und Patientenorganisationen zu starken Playern in der gesundheitspolitischen Landschaft?“.

Am virtuellen Runden Tisch nahmen – in alphabetischer Reihenfolge – Platz: **Dr.ⁱⁿ Caroline Culen**, klinische und Gesundheitspsychologin und Geschäftsführerin der Kinderliga, **Dr.ⁱⁿ Astrid Eisenkölbl**, Neuropädiaterin und Oberärztin am Kepler-Universitätsklinikum und Vorstandsmitglied im Verein Marathon, **Christina Holmes**, Jusstudentin mit Spinaler Muskelatrophie und Obfrau von „SMA Österreich“, **Ulrike Holzer**, Obfrau von Pro Rare Austria, **Bernd Scholler**, Vorstandsvorsitzender des Verein Marathon, **Dr.ⁱⁿ Ursula Unterberger**, stellvertretende Länderkoordinatorin von Orphanet Austria, und **Dr.ⁱⁿ Simone Weiss**, die die Leitung der Neuromuskulären Spezialambulanz der Kinder- und Jugendheilkunde an der Klinik Favoriten inne hat.

Moderiert wurde der sehr lebendige und intensive Austausch in bewährter Form von der Gesundheitsjournalistin **MMag.^a Magdalena Reiter-Reitbauer**. Die Veranstaltung fand in Kooperation mit der Österreichischen Muskelforschung statt.

Die Teilnehmenden des Round Table kamen zu folgender Conclusio:

- *Die Patientinnen- & Patientenvertretungen streben nach Professionalisierung.*
- *Dafür braucht es attraktive Fortbildungsangebote.*
- *Der Nachwuchs fehlt: Patientinnen- und Patientenorganisationen für junge Betroffene attraktivieren*
- *Funding in deutschsprachigen Ländern ist schwierig. Es braucht noch mehr Fundraising-Knowhow und bessere „Sponsoringmentalität“.*
- *Starke Dachverbandsstrukturen sind wichtig.*
- *Internationale Kooperationen weiter ausbauen*

Diese Veranstaltungsreihe der Kinderliga wird auch 2021 fortgesetzt.

Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

- 78** ***Vorstellung der Expertisезentren in Österreich***
- 88** ***Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)***
- 92** ***Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)***
- 93** ***Europäische Referenznetzwerke (ERNs)***
- 95** ***Orphanet***

In dieser Rubrik stellen wir Themen oder Organisationen im nationalen aber auch im internationalen Kontext vor, die für Pro Rare Austria und generell für Menschen mit seltenen Erkrankungen relevant sind.

Vorstellung der Expertisezentren in Österreich

Expertisezentrum für seltene Erkrankungen in Österreich



Ein wichtiges Ziel des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) war die Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen, um den Weg zur Diagnose zu beschleunigen und die medizinische Versorgung der Patienten zu verbessern. Dazu wurde im NAP.se ein Stufenkonzept für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen vorgesehen.

Diese spezialisierten Zentren sollen die Kompetenzen rund um eine definierte seltene Erkrankung bzw. eine Gruppe von seltenen Erkrankungen bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen und Ärzte fungieren. Darüber hinaus sollen die Zentren relevante Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen. Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsstruktur sieht das für den NAP.se entwickelte Konzept ein differenziertes Drei-Stufen-Modell mit folgenden Zentrumstypen vor:

- **Expertisecluster (Typ A-Zentrum)**
- **Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)**
- **Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)**

Gleichzeitig stellt die Designation eines Zentrums gemeinsam mit einem entsprechenden Empfehlungsschreiben des BMSGPK die notwendige Voraussetzung für die Aufnahme in das jeweilige European Reference Network (ERN) dar.

Nachfolgend werden alle neun derzeit in Österreich bestehenden Expertisezentren (Typ B-Zentren) vorgestellt (Stand Mai 2021).

Weitere Informationen zu Expertisezentren:

www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-f%C3%BCr-seltene-Erkrankungen.html

EB-Haus Austria – Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
Universitätsklinikum Salzburg

79



Expertisefeld

Epidermolysis bullosa sowie weitere Genodermatosen (= genetisch bedingte Hauterkrankungen): z.B. Neurofibromatose Typ I, Tuberoöse Sklerose, Incontinentia pigmenti, Gorlin-Goltz Syndrom, Ehlers Danlos Syndrom, Xeroderma pigmentosum, Palmoplantarkeratosen, Ichthyosen, Pachyonychia Congenita, Ektodermale Dysplasien

Sobald der Verdacht auf Epidermolysis bullosa, eine Gruppe von erblichen blasenbildenden Erkrankungen oder auch andere Genodermatosen besteht oder diese vordiagnostiziert wurden, können Betroffene, deren Angehörige und Ärztinnen bzw. Ärzte mit dem EB-Haus bzw. der Ambulanz für Genodermatosen Kontakt aufnehmen. Danach wird üblicherweise ein Termin zur persönlichen Vorstellung im EB-Haus Austria vereinbart, zu welchem eine Überweisung von der Fachärztin bzw. vom Facharzt (für Dermatologie) und alle vorhandenen Vorbefunde mitzunehmen sind.

**ERN-Vollmitglied
im ERN Skin.**

T +43 (0)5 7255 – 82400
Mo – Fr 8:00 – 13:00 Uhr

E info@eb-haus.org

I www.eb-haus.org, www.ern-skin.eu

Kontakt

EB-Haus Austria,
Universitätsklinikum Salzburg

Adresse

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg



St. Anna Kinderkrebsforschung
CHILDREN'S CANCER RESEARCH INSTITUTE

Expertisefeld

Pädiatrische Hämato-Onkologie und Europäische Koordination des Europäischen Referenznetzwerkes der Pädiatrischen Hämato-Onkologie (ERN PaedCan)

Das St. Anna Kinderspital übernimmt Anfragen über die zentrale ERN PaedCan Kontaktadresse (s.u.) oder direkt über das virtuelle „EU Clinical Patient Management System (CPMS)“ von behandelnden Ärztinnen und Ärzten vor Ort. Die so eingebrachten Fragen zu Diagnostik und Therapie von Kinderkrebskrankungen werden nach Klärung der Voraussetzungen (Einwilligungserklärung der betroffenen Familie; DSGVO-konforme Systemberechtigungen) über virtuelle Konsultationstools mit Expertinnen und Experten aus dem EU-weiten Netzwerk auf Basis der zur Verfügung stehenden medizinischen Dokumentation und Bildgebung diskutiert. Ziel ist es, bevorzugt über Wissenstransfer und Beratung Hilfestellung zu geben und grenzübergreifende Patiententransfers nur in jenen Fällen zu befürworten, wo tatsächlich vor Ort die entsprechende Expertise für spezielle Interventionen und Therapieformen nicht besteht.

**ERN-Vollmitglied im ERN PaedCan.
Koordinator des ERN PaedCan.**

T +43 (1) 40470 - 4750, +43 (1) 40470 - 4991

E ruth.ladenstein@ccri.at
martin.schalling@ccri.at

I <https://kinderkrebsforschung.at/index.php>
<http://paedcan.ern-net.eu/>

Kontakt

Univ.-Prof. Dr. Prof. Ruth Ladenstein &
Martin Schalling, MSc.

Adresse

Zimmermannplatz 10, 1090 Wien

Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Ichthyosen (Verhornungsstörungen)

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Innsbruck

81



Expertisefeld

Ichthyosen, palmoplantare Keratoderme, Dyskeratosis follicularis, ektodermale Dysplasien; neurokutane Erkrankungen (Neurofibromatose Typ 1, Tuberoöse Sklerose-Komplex), erythro poetische Protoporphyrrie, komplexe vaskuläre Malformationen, Bindegewebserkrankungen

Die Patientinnen und Patienten werden ambulant im Rahmen der Genodermatosen-Sprechstunde gesehen. Diese dient als Anlaufstelle für Kinder und Erwachsene mit unklarer Diagnose und hat das primäre Ziel der schnellen Diagnosefindung und Therapieeinleitung. Das Patienten-Management ist interdisziplinär: neben Hautfachärzten und -ärztinnen und Fachärzten und -ärztinnen für Humangenetik sind auch Ärzte bzw. Ärztinnen assoziierter Konsiliarfächer verfügbar. Eine dauerhafte Nachbetreuung der Patienten und Patientinnen nach Diagnosestellung und genetischer Beratung ist nicht vorgesehen, eine wohnortnahe Langzeitbetreuung wird vermittelt.

Eine Kontaktaufnahme mit dem Expertisezentrum sollte schon bei Verdacht auf eine seltene genetisch bedingte Hauterkrankung erfolgen und kann sowohl durch die behandelnden Ärzte und Ärztinnen, als auch direkt durch die Patienten und Patientinnen durchgeführt werden (telefonisch, E-Mail). Zum vereinbarten Termin in der Genodermatosen-Sprechstunde wird eine Überweisung benötigt. Vorbefunde sind mitzubringen.

**Voraussichtlich Ende 2021
ERN-Vollmitglied
im ERN Skin.**

T +43 (0)512 504 24801

E viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at

I <http://dermatologie.tirol-kliniken.at>
www.ern-skin.eu

Kontakt

Frau Viktoria Migschitz (Terminplanung)
Univ.-Klinik für Dermatologie

Adresse

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Expertisezentrum für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und Kraniofaziale Anomalien

am Universitätsklinikum Salzburg



Expertisezentrum
für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
und Kraniofaziale Anomalien

Expertisefeld

Angeborene Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich (Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und kraniofaziale Anomalien)

Fehlbildungen im Gesichtsbereich manifestieren sich meist als Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten (LKG-Spalten) oder als zum Teil schwerste Fehlbildungen im Rahmen von Syndromen mit Asymmetrien im Gesichts- und Kopfbereich. Durch die operative Korrektur ab dem Säuglingsalter können diese Fehlbildungen korrigiert werden, die einzelnen Behandlungsschritte sind durch Wachstumsprozesse vorgegeben.

Da insbesondere LKG-Spalten im Rahmen der Pränataldiagnostik (ca. 18.–20 SSW) mittels Ultraschall diagnostiziert werden können, erfolgt die erste Kontaktaufnahme meist schon während der Schwangerschaft, in der Regel durch Zuweisung des behandelnden Gynäkologen. In allen anderen Fällen erfolgt die Zuweisung unmittelbar nach Diagnosestellung bzw. Diagnoseverdacht (im Regelfall unmittelbar nach der Geburt). Die Kontaktaufnahme kann telefonisch oder auch schriftlich (Email, Brief) erfolgen.

Prinzipiell sollten alle Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich möglichst frühzeitig zugewiesen werden, da eine rasche Therapieeinleitung (in einem interdisziplinären Team von Spezialisten) entscheidend für gute funktionelle und ästhetische Ergebnisse ist.

**Derzeit Assoziiertes
Nationales Zentrum (ANZ)
im ERN CRANIO.**

**Voraussichtlich Ende 2021
ERN-Vollmitglied im ERN
CRANIO.**

T +43 (0)5 7255 58403

E c.ungur-mateiu@salk.at, s.quehenberger@salk.at,
a.gaggl@salk.at, p.schachner@salk.at

I <https://salk.at/6018.html>, www.salk.at,
www.ern-cranio.eu

Kontakt

Sabine Quehenberger, Cristina Ungur-Mateiu
(Univ.-Prof. DDr. Alexander Gaggl,
OA Dr. Peter Schachner)
Universitätsklinikum Salzburg

Adresse

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore

an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz

83



Expertisefeld

benigne oder primäre / sekundäre maligne Tumore des Stütz- und Bewegungsapparates

Procedere

Die Erstkontaktaufnahme erfolgt über die spezielle Tumorambulanz an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie. Diese findet jeweils donnerstags von 07:30 bis 15:00 Uhr statt und wird von Expertinnen und Experten der Tumororthopädie betreut.

Wann

Bei unklaren Schmerzen/Schwellungen an Extremitäten oder der Wirbelsäule, bei diagnostiziertem oder Verdacht auf einen gutartigen oder primären/sekundären bösartigen Tumor des Stütz- und Bewegungsapparates.

Wer

Die Kontaktaufnahme kann von der diagnostizierten Person selbst über die Tumorambulanz erfolgen.

Wie

Für eine Erstvorstellung auf der Tumorambulanz ist ein Termin erforderlich, der über die Telefonnr. 0316 / 385 13358 vereinbart werden kann. Eine Überweisung von der Fachärztin bzw. vom Facharzt ist nicht zwingend notwendig. Das Mitbringen von wichtigen Befunden (MRT mit Kontrastmittel, Röntgenbilder) wird empfohlen.

**Assoziiertes Nationales
Zentrum (ANZ)
im ERN EURACAN.**

T +43 (0)316 385-13358

E andreas.leithner@medunigraz.at

I <http://orthopaedie-und-traumatologie.uniklinikumgraz.at>
<https://euracan.eu/>

Kontakt

Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz

Adresse

Auenbruggerplatz 5, 8036 Graz

Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen an der Abteilung für Kinderurologie, Ordensklinikum Linz

Expertisefeld

Seltene kinderurologische Erkrankungen, angeborene Nieren- und Harnleiterfehlbildungen sowie Harnröhren- und Blasenfehlbildungen.

Wann soll mit dem Expertisezentrum Kontakt aufgenommen werden?

- *Auffällige Befunde im Rahmen des Organscreenings der Nieren und der Blase (Pränataldiagnostik)*
- *Auffällige Befunde an der Niere, Harnleiter und Blase (Ultraschall) nach der Geburt des Kindes*
- *Auffällige Befunde der Harnröhrenmündung (Unterseite = Hypospadie, Oberseite = Epispadie) sowie des (männlichen) äußeren Genitales (Hodenfehlbildungen)*
- *Auftreten eines fieberhaften wie nicht fieberhaften Harnwegsinfektes als Ausdruck einer eventuell zugrundeliegenden Fehlbildung des Hartraktes*

Der Kontakt kann durch die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt sowie durch die diagnostizierte Person persönlich, telefonisch oder schriftlich erfolgen. Bei bereits erfolgter Bildgebung (Isotopenuntersuchung, Röntgenuntersuchung – Refluxprüfung mittels Kontrastmittel) sollte dieses Bildmaterial digital (CD) neben schriftlichen Befunden mitgebracht werden.

Derzeit Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN eUROGEN.

Voraussichtlich Ende 2021 ERN-Vollmitglied im ERN eUROGEN.

T +43 (0)732/7677-7679, +43 (0)732/7677-4326
+43 (0)732/7677-7470

E renate.schober@ordensklinikum.at

I www.ordensklinikum.at/de/patienten/abteilungen/kinderurologie
<https://eurogen-ern.eu/>

Kontakt

Renate Schober, Kinderurologisches Sekretariat
Ordensklinikum Linz

Adresse

Seilerstätte 4, 4010 Linz

Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen **(Center for rare Movement Disorders Innsbruck, CRMDI)** an der Univ. Klinik für Neurologie der MedUni Innsbruck

Expertisefeld

Zerebelläre Ataxien und Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP), Dystonien, Paroxysmale Bewegungsstörungen, Neurodegeneration bei Eisenspeicherkrankheiten, choreatische Syndrome und Chorea Huntington, atypische Parkinsonsyndrome inklusive genetisch bedingter Parkinsonkrankheiten, Multisystematrophie (MSA), progressive supranucleäre Blickparesen (PSP), corticobasale Degeneration u.v.a.

Personen mit oder ohne Diagnose können durch die Hausärztin bzw. den Hausarzt oder betreuende Fachärztin bzw. betreuenden Facharzt schriftlich oder per E-Mail überwiesen werden. Die Terminvergabe erfolgt mit dem Patienten/der Patientin oder mit der bzw. dem zuweisenden Ärztin bzw. Arzt. Wann? Bei unklaren Bewegungsstörungen oder bereits diagnostizierten seltenen Bewegungsstörungen.

Hinweise an Patientinnen und Patienten mit Termin

Damit wir uns bestmöglich auf Ihren Besuch vorbereiten können, bitten wir vor der Erstvorstellung vorab um Zusendung folgender Unterlagen:

- *Auswahl neurologischer und genetischer Vorbefunde in Kopie*
- *Bei erblichen Erkrankungen: Stammbaum mit Geburtsdaten (+ggf. Sterbealter) von Mutter, Vater, Geschwistern und Kindern – ebenfalls betroffene Angehörige – wenn möglich bitte markieren*
- *Soweit verfügbar: letzte Kernspin-Bildgebung des Kopfes (cMRT), der Wirbelsäule auf CD ROM*

**Derzeit Assoziiertes
Nationales Zentrum (ANZ)
im ERN RND.**

**Voraussichtlich Ende 2021
ERN-Vollmitglied
im ERN RND.**

T +43 (0)512504-24239

I www.i-med.ac.at/neurologie
www.ern-rnd.eu

Kontakt

PD Dr. Sylvia Bösch, MSc
Univ. Klinik für Neurologie
OA Dr. Wolfgang Nachbauer PhD
Univ. Klinik für Neurologie

Adresse

Univ. Klinik für Neurologie
Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Ambulanz

Mo – Fr nach Terminvereinbarung
Neurologische Ambulanz/
Erdgeschoß Frauen- und Kopfklinik/
Haus 3

Terminabsage/Terminänderung

Neurologische Ambulanz
(Mo – Fr von 08.00 – 16.00 Uhr)

Expertisezentrum für seltene Epilepsien

an der Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg, Christian-Doppler Universitätsklinik Salzburg



Expertisefeld

Seltene und komplexe Epilepsien

Sobald keine hinreichende Diagnose gestellt wird oder Patientinnen und Patienten eine therapieresistente Epilepsie haben, sollte das Expertisezentrum kontaktiert werden. Die Kontaktaufnahme zur Vorstellung einer Patientin bzw. eines Patienten erfolgt über das Chefsekretariat (s.klinger@salk.at), die Anmeldung zur Vorstellung in der Epilepsieambulanz per Telefon unter +43 (0) 5 7255-30300 sowie die Vorstellung in der Transitionsambulanz per Telefon unter +43 (0) 5 7255-30300). Die Kontaktaufnahme kann sowohl über die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt als auch durch die Patientin bzw. den Patienten selbst erfolgen. Die Kontaktaufnahme kann direkt persönlich erfolgen. Bei der Vorstellung bitte alle Vorbefunde und Unterlagen sowie die e-card mitnehmen.

Derzeit Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN EpiCARE.

Voraussichtlich Ende 2021 ERN-Vollmitglied im ERN EpiCARE.

T +43 (0) 5 7255-34601 bzw. -34631

F +43 (0) 5 7255-34899

E epicare@salk.at

I <https://salk.at/107.html>
<https://epi-care.eu/>

Kontakt

Prim. Univ.Prof. Dr. Mag. Eugen Trinka, FRCP
1. OÄ Dr. Waltraud Kleindienst, MBA
Dr. Teia Kobulashvili (Ärztliche Koordination)

Adresse

Ignaz-Harrer-Straße 79, 5020 Salzburg

Expertisezentrum für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen

am AKH Wien, Orthopädischen Spital Speising, Hanusch Krankenhaus Wien,
LBI Osteologie Wien



Expertisefeld

Der Verdacht auf eine seltene Erkrankung aus unserem Expertisefeld ergibt sich oft unmittelbar nach oder schon vor der Geburt (z.B. Skelettdysplasien, Osteogenesis imperfecta, angeborene skelettale Fehlbildungen) oder anhand der Symptome Knochenbruchneigung, Wachstumsstörung, Achsenfehlstellungen der Extremitäten zu jedem Lebensalter.

Über zielführende Voruntersuchungen und den geeigneten Zeitpunkt der Kontaktaufnahme sind weiterführende Informationen über unsere Website verfügbar (Frakturneigung, Wachstumsstörung, Rachitisabklärung).

Voruntersuchungen über die Fachärztin bzw. den Facharzt für Kinderheilkunde oder Internistin bzw. Internisten helfen und erleichtern die Terminvergabe (siehe Website).

**Derzeit Assoziiertes
Nationales Zentrum (ANZ)
im ERN BOND.**

**Voraussichtlich Ende 2021
ERN-Vollmitglied
im ERN BOND.**

E vbgc@meduniwien.ac.at
vbgc@oss.at

I www.vbgc.at
<http://ernbond.eu/>

Kontakt
zu den Standorten und Ambulanzen:
siehe www.vbgc.at

Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien

Neben der Vollmitgliedschaft in einem Europäischen Referenznetzwerk (ERN), die in Österreich designierten Expertisezentren vorbehalten ist, gibt es auch die Möglichkeit zur Teilnahme als sogenanntes Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ).

Die ANZ dienen insbesondere der Vernetzung mit dem jeweiligen ERN, d.h. sie bilden eine Eintrittspforte für Patientinnen und Patienten in ein ERN, sollen aber auch für die Weitergabe des in den ERNs vorhandenen Spezialwissens in Österreich sorgen.

Derzeit gibt es in Österreich 47 ANZ; vier ANZ sind seit unserer letzten Aufstellung im Jahresbericht 2018 hinzugekommen.

Österreich hat nun Anbindung an alle 24 ERNs.

Folgende ANZ – inklusive deren Anbindung an European Reference Networks (ERNs) – bestehen derzeit:

Standort	Österreichisches Zentrum	ERN
Oberösterreich		
Linz	Abt. für Kinderurologie – Ordensklinikum Linz Barmherzigen Schwestern (seltene kinderurologische Erkrankungen)	eUROGEN
Linz	Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie – Kepler Universitätsklinikum (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Linz	Abt. für innere Medizin I – Ordensklinikum Linz Elisabethinen (Histiozytosen)	EuroBloodNet
Linz	Klinik für Augenheilkunde – Kepler Universitätsklinikum (Netzhautdystrophien)	EYE
Wels	Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde (Varianten der Geschlechtsentwicklung)	Endo-ERN
Salzburg		
Salzburg	Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie (Missbildungen des Schädel- und Gesichtsbereiches)	CRANIO
Salzburg	Universitätsklinik für Neurologie (seltene Epilepsien)	EpiCARE
Salzburg	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Steiermark		
Graz	Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie (maligne Knochen- und Weichteiltumore)	EURACAN
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Graz	Universitäts-Augenklinik (intraokulare Tumore)	EYE
Graz	Universitätsklinik für Neurologie Graz (Susac Syndrom)	RITA
Graz	Universitätsklinik für Innere Medizin (pulmonale arterielle Hypertonie)	LUNG

Tirol		
Innsbruck	Universitätsklinik für Neurologie (seltene Bewegungsstörungen)	RND
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin III – Kardiologie (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD- HEART
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin IV – Nephrologie (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Innsbruck	Universitätsklinik für Herzchirurgie (Marfan Syndrom, Aortendissektion)	VASCERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (rheumatologische Erkrankungen)	RITA
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie III (cystische Fibrose)	LUNG
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Tumorprädispositionssyndrome)	GENTURIS
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (genet. Bindegeweserkrankungen)	ReCONNET
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Syndromologie)	ITHACA
Wien		
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH, Hansch-KH, und Orthopädie Speising	BOND
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Neurofibromatose)	GENTURIS
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (primäre Immundefekte)	RITA
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD- HEART
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Lungentransplantation)	TRANSPLANT- CHILD
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene Lungenerkrankungen, Cystische Fibrose) Universitätsklinik für Innere II – AKH (Lungenhochdruck)	LUNG

Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltener Diabetes, Hyperinsulinismus) Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Varianten der Geschlechtsentwicklung) Universitätsklinik für Innere III – AKH (endokrinologische Erkrankungen)	Endo-ERN
Wien	Universitätsklinik für Innere I – AKH (Amyloidosen)	EuroBloodNet
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Wien	Klinische Abteilung für Kinderchirurgie – AKH (gastrointestinale Fehlbildungen) Kinderchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	ERNICA
Wien	Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie – AKH (erbliche Netzhauterkrankungen)	EYE
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde – SMZ Süd (seltene neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD
Wien	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde – AKH (erweiterte Epilepsiediagnostik)	EpiCARE
Wien	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde – AKH (seltene neurologische Erkrankungen)	RND
Wien	Universitätsklinik für Innere III – AKH (seltene Lebererkrankungen)	RARE-LIVER

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

Im Jahr 2011 richtete das Bundesministerium für Gesundheit an der GÖG die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) ein. Die NKSE arbeitet daran, die Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen in Österreich zu verbessern und Akteure im Bereich der seltenen Erkrankungen zu vernetzen. Dafür wurde zunächst eine Bedarfserhebung mit dem Titel „Seltene Erkrankungen in Österreich“ durchgeführt und ein Bericht dazu Ende 2012 publiziert. Auf dieser Basis wurde der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) ausgearbeitet und im Februar 2015 veröffentlicht.

Danach war die NKSE insbesondere mit der Koordination der Umsetzung des NAP.se betraut. Sie wurde und wird dabei von zwei begleitenden Gremien unterstützt, dem Beirat für seltene Erkrankungen des BMSGPK (vormals Expertengruppe für seltene Erkrankungen) und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen.

Im Jahr 2020 wurde die bisherige Umsetzung des NAP.se von der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) evaluiert und die Ergebnisse wurden in einem Evaluierungsbericht zusammengefasst. Die NKSE wurde mit dem Projekt- und Prozessmanagement der weiteren Umsetzung des NAP.se beauftragt. Davon ausgenommen sind Maßnahmen der Bereiche mit überwiegend medizinisch-klinischem Charakter (u.a. Designation spezialisierter Zentren), Orphanet und der Austausch mit den Gremien der Europäischen Kommission, da für diese Aufgaben das Nationale Büro für seltene Erkrankungen und Orphanet (beides an der MUW angesiedelt) zuständig sind.

Um die weitere Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se voranzutreiben, wurde die NKSE 2021 mit der Erstellung eines konkreten Umsetzungsplans (ebenfalls auf Grundlage der Empfehlungen der Evaluation) beauftragt.

Zwischen der NKSE und Pro Rare Austria besteht seit Gründung der beiden Organisationen eine enge Kooperation.

Europäische Referenznetzwerke (ERNs)

Dr. Ursula Unterberger, Med Uni Wien
Johanna Sadil, Pro Rare Austria



Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten erfordern einen hohen Spezialisierungsgrad und besondere Fachkenntnisse und Ressourcen, die typischerweise nicht in jedem medizinischen Zentrum und oft nicht einmal in jedem Mitgliedsland vorhanden sind. Deshalb wurde in der EU seit vielen Jahren daran gearbeitet, Zusammenschlüsse der führenden Zentren Europas zu etablieren, die gemeinsam die Diagnostik und Behandlung seltener und komplexer Krankheitsfälle übernehmen.

2017 wurden nach langen Vorarbeiten die ersten 24 sogenannten Europäischen Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet. Es handelt sich dabei um Netzwerke führender europäischer Gesundheitsdienstleister verschiedener medizinischer Fachgebiete, die in virtuellen Beratungsgremien aus hochspezialisierten Expertinnen und Experten konkrete Fälle bearbeiten. Die Fachleute können sich hierzu eines eigens entwickelten telemedizinischen IT-Systems bedienen, sodass im Idealfall während der gesamten Behandlungsdauer die Patientin / der Patient im eigenen Land betreut werden kann und nicht an ein Zentrum im Ausland reisen muss („Die Expertise soll reisen, nicht die Patientin / der Patient“).

Die Eintrittspforte in ein ERN stellt typischerweise ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Land dar. Über das IT-System können aber derzeit theoretisch alle Ärztinnen und Ärzte, also auch außerhalb der ERN, ihre besonders komplexen Fälle einbringen können. Diese werden dann von den Expertinnen bzw. Experten des ERN gemeinsam bearbeitet. So können relativ einfach und unbürokratisch alle EU-Bürgerinnen und EU-Bürger, die den speziellen Service eines ERN benötigen, diesen auch in Anspruch nehmen.

Aus Österreich sind das EB-Haus in Salzburg und die pädiatrische Onkologie am St. Anna Kinderspital als Vollmitglieder gemeldet; voraussichtlich Ende 2021 werden sich weitere in Österreich designierte Expertisezentren anschließen (siehe ab Seite 81 ff). In den nächsten Jahren wird es voraussichtlich noch mehr ERNs für andere Fachgebiete mit entsprechend mehr teilnehmenden Zentren geben.

Welche Rolle spielen Patientinnen und Patienten in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientinnen- und Patientenvertreter haben im Aufbau der ERNs eine wichtige Rolle gespielt und übernehmen jetzt im Echtbetrieb wichtige Aufgaben. So sind beispielsweise im Rahmen sogenannter European Patient Advocacy Groups (ePAGs) Patientinnen- und Patientenvertreter eingebunden, um ihre Interessen zu wahren und die Weiterentwicklung der ERNs mitzugestalten.

Österreich stellt derzeit sechs Patientinnen- bzw. Patientenvertreter:

ERN	Österreichische Patientinnen-/ Patientenorganisation	ePAGs
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	SHG ED	Ulrike Holzer
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	XP-Freu(n)de Mondscheinkinder	Christian Moser
ERN RARE-LIVER Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten	HHÖ	Ernst Leitgeb
ERN GENTURIS Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	NF Kinder	Claas Röhl
ERN EYE Europäisches Referenznetzwerk für Augenkrankheiten	Usher Syndrom	Dominique Sturz
ERN LUNG Europäisches Referenznetzwerk für Atemwegserkrankungen	Lungenfibroseforum Austria	Johann Hochreiter

Orphanet, die weltweit umfassendste Datenbank für seltene Erkrankungen, wurde 1997 in Paris gegründet. Im Lauf der Jahre wurde das Projekt auf immer mehr Länder ausgeweitet und umfasst heute rund 40 Teilnehmerländer. Orphanet stellt umfassende, expertengeprüfte Informationen zu seltenen Erkrankungen frei im Internet zur Verfügung.

Für Patientinnen und Patienten besonders interessant ist das Verzeichnis von Selbsthilfegruppen, hochspezialisierten Kliniken und laufenden klinischen Studien und Forschungsprojekten, da man so eine erste Anlaufstelle oder zumindest eine kompetente Person für die jeweilige seltene Krankheit finden kann. Die Orphanet-Enzyklopädie für seltene Erkrankungen beinhaltet darüber hinaus einen eigenen Teil mit laienverständlichen Artikeln.

Andere Services von Orphanet, wie die Enzyklopädie für Fachleute mit der dazugehörigen Verlinkung zu anderen medizinischen Datenbanken und der Orpha-Klassifikation für seltene Erkrankungen, richten sich eher an medizinisches Fachpersonal. Auch das Verzeichnis spezieller diagnostischer Tests wird hauptsächlich von Ärztinnen und Ärzten genutzt, die für ihre Patientinnen und Patienten ein geeignetes Labor suchen.

Erfassung österreichischer Patientinnen- und Patientenorganisationen in Orphanet

Zahlreiche Selbsthilfegruppen, die sich speziell mit seltenen Erkrankungen befassen, sind bereits in Orphanet gelistet. Sollte Ihre Organisation noch nicht dabei sein, können Sie sie jederzeit entweder direkt auf der Orphanet-Webseite (www.orpha.net/professor/htdocs/, Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per E-Mail an Orphanet Austria (ursula.unterberger@meduniwien.ac.at) registrieren.

Sollten Sie Hilfe bei der Benützung von Orphanet benötigen oder weitere Fragen zu seltenen Erkrankungen haben, können Sie sich ebenfalls unter der genannten E-Mail Adresse an Orphanet Austria wenden.

Kontakte

98 **Zentren, Initiativen, Dachverbände
für seltene Erkrankungen**

Zentren, Initiativen, Dachverbände

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

c/o Gesundheit Österreich GmbH

Stubenring 6, 1010 Wien

T +43 (0)1 515 61-0

E nkse@goeg.at

I www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html

Kontakt: Mag. Barbara Fröschl

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

Orphanet Austria

c/o Medizinische Universität Wien

Zentrum für Anatomie und Zellbiologie

Währinger Straße 13, 1090 Wien

E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at

I www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/

Kontakt: PD Dr. Till Voigtländer,

Dr. Ursula Unterberger



Wiener Zentrum für seltene und unbekannte Erkrankungen (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien (CeRUD)

E cerud@meduniwien.ac.at

I cerud.meduniwien.ac.at

Kontakt: Assoc.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug

Assoc.-Prof. PD Dr. Georg Stary



Zentrum für Seltene Krankheiten Bregenz

Für Anfragen bzgl. Seltene Krankheiten am Landeskrankenhaus Bregenz verwenden Sie diese E-Mail Adresse:

E seltene.krankheiten@lkhb.at



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



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



Forum Seltene Krankheiten

Netzwerk zur Unterstützung von Menschen mit seltenen Krankheiten in Österreich

c/o Humangenetik Innsbruck

Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck

T 0512 9003 70532

E info@forum-sk.at

I www.forum-sk.at

Kontakt: Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall



EURORDIS – Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares

96, rue Didot, 75014 Paris, France

T +33 (1) 56 53 52 10

E eurordis@eurordis.org

I www.eurordis.org



Rare Diseases International

Plateforme Maladies Rares

96, rue Didot, 75014 Paris, France

T + 33 (1) 56 53 52 68

E comms@rarediseasesint.org

I www.rarediseasesinternational.org

Danksagung

Wir bedanken uns sehr herzlich bei folgenden Firmen und Organisationen, die unsere Arbeit finanziell unterstützen und unser großer Dank gilt auch allen hier namentlich nicht genannten Spenderinnen/Spendern und Unterstützerinnen/Unterstützern.

abbvie

Janssen
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF
Johnson & Johnson

ALEXION

Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

B
A
Y
E
R

AOP ORPHAN
FOCUS ON RARE DISEASES

Boehringer
Ingelheim

CSL Behring
Biotherapies for Life™

Biogen.

Chiesi

gsk

Celgene | Bristol Myers Squibb[™]
Company

NOVARTIS

Pfizer
Rare Disease

Intercept

Roche

VERTEX

PHARMIG

Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs

Takeda

SANOFI GENZYME

Gefördert aus den Mitteln
GEMEINSAME
GESUNDHEITSZIELE
aus dem Rahmen-Pharmavertrag
eine Kooperation von österreichischer
Pharmaindustrie und Sozialversicherung

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 ... Lymphangiomeiomyomatose
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