

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses

Jahresbericht 2013

Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrie ... 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
Morbus Crohn ... Cri-du-chat-Syndrom ... Neuroblastom ... Ahornsirupkrankheit

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom

Danksagung

Wir bedanken uns sehr herzlich bei folgenden Firmen und Organisationen, die unsere Arbeit finanziell unterstützen:

abbvie

 ACTELION

ALEXION

Baxter

CSL Behring
Biotherapies for Life™

genzyme
A SANOFI COMPANY

gsk

 INTERMUNE®
Leader in IPF

KEDRION
INTERNATIONAL

Merck Serono

MERCK

NOVARTIS

Pfizer

Shire

Takeda

TEVA ratiopharm

PHARMIG
Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs


Healthcare at Home
Deutschland GmbH

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematodes

Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrie ... 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 erythematodes
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
Morbus Crohn ... Cri-du-chat-Syndrom ... Neuroblastom ... Ahornsirupkrankheit

www.prorare-austria.org

Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematodes
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom

Jahresbericht 2013

Pro Rare Austria

Inhalt

Geleitworte	05
Vorwort	13
Seltene Erkrankungen	15
Pro Rare Austria – der Dachverband	19
Pro Rare Austria – das Jahr 2013	
Aktivitäten	25
Veranstaltungen	43
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	63
Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext	67
Kontaktdaten	77
Ausgewählte Presseartikel	81
Danksagung	85

Impressum

Herausgeber
Pro Rare Austria
Allianz für seltene Erkrankungen
Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien
www.prorare-austria.org

Redaktion
Dr. Rainer Riedl

Druck
Paul Gerin GmbH & Co KG
Wienerfeldstraße 9, 2120 Walkersdorf
Wir danken der Druckerei Paul Gerin sehr herzlich für
das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!

Für den Inhalt verantwortlich
Pro Rare Austria

Layout
www.paulalltag.com

Geleitworte

- 07** *BM Alois Stöger*
- 08** *BM Rudolf Hundstorfer*
- 09** *BM Dr. Reinhold Mitterlehner*
- 10** *GD Dr. Josef Probst*
- 11** *Dr. Artur Wechselberger*
- 12** *Dr. Jan Oliver Huber*

”

**Seltene Erkrankungen
sind selten,
aber Patienten
mit seltenen Erkrankungen
gibt es viele.**

“



*Laut Definition der europäischen Union liegt eine seltene Erkrankung vor, wenn weniger als 5 von 10.000 Einwohnern davon betroffen sind. Europa-
weit leiden Schätzungen zufolge 36 Millionen Menschen an seltenen Erkran-
kungen. Ein Großteil dieser ungefähr 8.000 seltenen Erkrankungen ist chro-
nisch, oftmals lebensbedrohlich und nur selten heilbar. Nicht zuletzt aufgrund
der Seltenheit dieser Erkrankungen und dem damit einhergehenden mangelnden
Bewusstsein in der Öffentlichkeit, werden Patientinnen und Patienten oftmals
mit besonderen Belastungen konfrontiert.*

*Bedeutende Probleme ergeben sich für Betroffene vor allem hinsichtlich der Dia-
gnosefindung, der Behandlung, aber auch der Rehabilitation und Pflege. Da ich
als Gesundheitsminister dafür Sorge zu tragen habe, dass allen Menschen in
Österreich ein niederschwelliger Zugang zu qualitativ hochwertigen Gesundheits-
leistungen ermöglicht wird, ist es mir ein großes Anliegen Menschen mit seltenen
Erkrankungen besonders zu unterstützen.*

*Der Verein Pro Rare Austria wurde im Jahre 2011 in Österreich gegründet und hat
es sich zum Ziel gesetzt, Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Stimme zu
geben und deren Interessen in Wirtschaft, Politik und vor allem im Gesundheits-
bereich zu vertreten. Der vorliegende Jahresbericht der Pro Rare Austria ist den
speziellen Bedürfnissen von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkran-
kungen in Österreich gewidmet. Die Inhalte dieses Berichtes sollen dazu beitragen,
das Wissen um seltene Erkrankungen weiter in die österreichische Bevölkerung
zu tragen und auf die komplexen und vielseitigen Herausforderungen Betroffener
hinweisen. Dieses Vorhaben ist auch mir ein großes Anliegen.*

*Ich hoffe, dass wir auf diese Weise zu einer Verbesserung der öffentlichen Wahr-
nehmung seltener Erkrankungen beitragen können, um somit eine Steigerung
der Lebensqualität von Patientinnen und Patienten zu erreichen. Ich möchte auf
diesem Weg allen beteiligten und engagierten Menschen, die sich für dieses Vor-
haben einsetzen, ganz herzlich danken und weiterhin alles Gute wünschen.*

Ihr

Alois Stöger
Bundesminister für Gesundheit

Seltene Erkrankungen sind, wie deren Bezeichnung bereits deutlich veranschaulicht, sehr selten. Der Weg vom Erkennen, der Diagnosestellung und einer medizinischen Behandlung, sowie ergänzender sozialer Unterstützung zur selbständigen Lebensführung war für Betroffene und deren Angehörige bisher mühsam und langwierig.

Pro Rare Austria hat, nicht zuletzt durch die beharrlich aufzeigende Weise, wesentlich dazu beigetragen, dass „Seltene Erkrankungen“ nicht selten sondern immer öfter in Expertenrunden, Insiderkreisen aber auch der informierten Öffentlichkeit thematisiert wurden. Diese aktive Rolle des Vereins hatte einen wichtigen Anteil daran, den man als politisch Verantwortlicher nicht hoch genug anerkennen kann, dass im Jahr 2013 der entscheidende Schritt zum Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen gelungen ist.

Ein wichtiger Aspekt in der Umsetzung dieses strukturierenden Plans ist die Einrichtung von Expertenzentren mit klaren Handlungsaufgaben, die vorgegebene Vernetzungsstruktur, Qualitätssicherung und effektive und effiziente Kooperation aller Akteure, insbesondere auch der Betroffenenengruppen wie Pro Rare Austria.

Ich wünsche mir und erwarte, dass künftig Betroffene rascher an die richtige Stelle gelangen und sie dort umfassend behandelt und betreut werden. Ich bin auch überzeugt, dass der Verein Pro Rare Austria weiter aktiv dazu beitragen wird, Lücken aufzuzeigen, Verbesserung voran zu treiben und von mir als politischer Entscheider Lösungen beharrlich einfordern wird. Abschließend möchte ich allen im Verein Tätigen für das Bisherige danken und sie für Künftiges ermuntern.



Rudolf Hundstorfer
Bundesminister für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz



Foto: Johannes Zinner

Auf den ersten Blick klingt die Zahl der Personen, die weltweit an einer „Seltene Erkrankung“ leiden nicht besonders dramatisch, weniger als fünf von 10.000 Personen sind betroffen. Sieht man sich die Gesamtzahl der rund 8.000 bisher bekannten „Seltene Erkrankungen“ an, so ist die Zahl an Betroffenen, die an diesen oft lebensbedrohlichen oder chronisch einschränkenden Krankheiten leiden, alles andere als gering. In Österreich gibt es etwa an die 400.000 Personen mit einer seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind zumeist unheilbar, rasche bzw. spezifische Diagnosemöglichkeiten fehlen zum Teil und die Therapie kann oftmals nur symptomatisch erfolgen. Es zeigt sich also deutlich, dass im Bereich der seltenen Erkrankungen noch viel Arbeit zu leisten ist, um die Situation der Betroffenen dauerhaft verbessern zu können.

Österreich zeichnet sich mittlerweile durch eine sehr aktive Forschungsgemeinschaft aus, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigt. Das zeigt sich unter anderem an dezidiert ausgewiesenen Forschungsaktivitäten, insbesondere an den Medizinischen Universitäten und an renommierten außeruniversitären Life Sciences Forschungsinstituten der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. Fördermaßnahmen seitens des Bundesministeriums für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft unterstützen die nationalen Forschungsaktivitäten zu seltenen Erkrankungen. Zu nennen ist hier insbesondere die Co-Finanzierung von transnationalen Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen mit österreichischer Beteiligung im Rahmen des europäischen E-RARE Netzwerks durch den Wissenschaftsfonds FWF, sowie die Ausschreibung einer Förderung für Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen im Rahmen des Aktionsplans Biotechnologie in der Höhe von fünf Millionen Euro.

Für das Engagement und die Leistungen von Pro Rare Austria als Dachverband der Patientenorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen im Jahr 2013 möchte ich als Bundesminister für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft meine persönliche Anerkennung zum Ausdruck bringen und meine besten Wünsche für die kommenden Aufgaben und Vorhaben übermitteln.

Dr. Reinhold Mitterlehner
Bundesminister für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft



Foto: Hans Ringhofer

Wir treten dafür ein, für alle Menschen eine gute Gesundheitsversorgung nach dem aktuellen Stand der Medizin zu gewährleisten. Dabei macht es keinen Unterschied, ob es sich um eine seltene oder häufige Erkrankung handelt.

Bei der Optimierung der Behandlung stehen für uns die betroffenen Menschen im Mittelpunkt. Die Menschen sollen selbst mitgestalten, wenn es darum geht, Gesundheit und Lebensqualität zu verbessern. Unser Ziel ist es dabei, gesundheitsbezogene Kompetenzen zu stärken und aktive Beteiligung der Betroffenen im Rahmen der Behandlung zu ermöglichen. Es geht darum, Lösungen gemeinsam mit und nicht für die Betroffenen zu finden. Selbsthilfegruppen spielen dabei eine zentrale Rolle. Die Stärkung der Selbsthilfe ist uns daher ein besonderes Anliegen.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria haben wir uns in den letzten Jahren für die Optimierung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen eingesetzt. Dabei standen die Verbesserung der langfristigen Versorgung und die nachhaltige Finanzierung von Leistungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen im Mittelpunkt. Zentren für seltene Erkrankungen, die eine umfassende Versorgung mit größtmöglicher Qualität gewährleisten, sind essentiell. Um die langfristige Finanzierung von Medikamenten zur Behandlung von seltenen Erkrankungen sicherzustellen, werden derzeit Modelle für länderübergreifende Lösungen entwickelt.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria und den Betroffenen werden wir daran weiterarbeiten, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Rahmen des bestehenden Gesundheitssystems zu optimieren.



*Dr. Josef Probst
Generaldirektor des Hauptverbandes der
Österreichischen Sozialversicherungsträger*

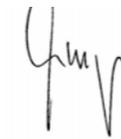


Foto: Sozialversicherung

Seltene Erkrankungen stellen sowohl Patienten als auch Ärzte vor enorme Herausforderungen. Für die Patienten und ihre Angehörigen bedeuten sie oft einschneidende Einschränkungen und Umstellungen im Alltag, im fortgeschrittenen Stadium der Krankheit häufig verbunden mit Pflege rund um die Uhr.

Für uns Ärzte stellt sich die Herausforderung, eine seltene Krankheit rechtzeitig zu diagnostizieren und so den langen Leidensweg der Patienten zu verkürzen. Obwohl wir von etwa 8.000 seltenen Erkrankungen wissen, wird ein Allgemeinmediziner höchstens einmal im Jahr mit einer solchen Erkrankung konfrontiert – wenn überhaupt. Umso wichtiger ist es, Wissen über diese Erkrankungen gebündelt zu sammeln und den Betroffenen so rasch wie möglich Hilfe zukommen zu lassen.

Der Zusammenschluss entsprechender Selbsthilfegruppen zum Dachverband Pro Rare Austria ist ein wichtiger Schritt, den die Österreichische Ärztekammer nur vollinhaltlich unterstützen kann.



*Dr. Artur Wechselberger
Präsident der Österreichischen Ärztekammer*



Foto: Hofer Innsbruck



Der Kampf gegen seltene Erkrankungen stellt uns vor große Herausforderungen. Pharmazeutische Unternehmen leisten hier Bemerkenwertes, um für jene Patienten Therapieoptionen zu entwickeln, die nicht von einer Volkskrankheit betroffen sind. Immer mehr neue Wirkstoffe und Therapien stehen für die Behandlung seltener Erkrankungen zur Verfügung. Gleichzeitig wissen wir, dass es auf diesem Gebiet noch sehr viel zu tun gibt.

Den Kampf gegen seltene Krankheiten können nicht nur einige wenige Vorreiter führen, sondern es müssen sich die politisch Verantwortlichen genauso einbringen und einbringen können wie Patientenvertretungen und weitere Partner im Gesundheitswesen. Mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen wurde bereits ein Schritt in diese Richtung gesetzt.

Pro Rare Austria ist dabei eine wesentliche Kraft, um im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen Maßnahmen zu entwickeln und umzusetzen, die die Lebensqualität derer verbessern, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind – und die auch Nutzen für die Angehörigen stiften. Der Aktionsplan wird demnächst finalisiert und es zeichnen sich damit konkrete Maßnahmen ab, die dazu beitragen werden, das Bewusstsein für die schwierige Situation der Betroffenen zu erhöhen.

Es freut mich, dass wir, die pharmazeutische Industrie, uns in diesem Rahmen gemeinsam mit Pro Rare Austria dafür einsetzen dürfen, Ihr Leben lebenswerter zu gestalten!

*Dr. Jan Oliver Huber
Generalsekretär der Pharmig*

Foto: Martin Stickler

Vorwort

Es sind enorme Herausforderungen, denen sich Menschen mit einer seltenen Erkrankung stellen müssen. Denn trotz einer Gesundheitsversorgung auf hohem Niveau und einem vergleichsweise gut ausgebauten Sozialsystem fehlt es aus Sicht der Patienten an vielem: zeitnahe Diagnosen, Zugang zu Therapien, Vergütung von Medikamenten- und Behandlungskosten sowie finanzielle Mittel für die Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung.

Mit Pro Rare Austria hat sich Ende 2011 eine Allianz für seltene Erkrankung formiert, die die Anliegen aller Betroffenen vertritt. Das sind in Österreich immerhin etwa 400.000 Menschen. Pro Rare Austria gibt diesen Menschen einerseits eine laute Stimme. Andererseits möchten wir kompetente Ansprechpartner für Industrie, Politik, Behörden und Stakeholder im Gesundheitsbereich sein, wenn es darum geht, die Situation für Betroffene zu verbessern.

Der Rückblick auf das Jahr 2013 erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit. Im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, eine Reihe von wichtigen Aktivitäten in der Aufbauphase unserer Organisation zu setzen. Treibende Kraft war der – ehrenamtlich agierende – Vorstand von Pro Rare Austria. Ganz wesentlich für den Erfolg war aber auch die Möglichkeit, ab Mai 2013 mit Frau Johanna Sadil eine in Sachen seltene Erkrankungen erfahrene Bürokräftin anzustellen. Die Finanzierung dafür wurde durch Sponsoring-Beiträge aus der pharmazeutischen Industrie ermöglicht, wofür ich mich an dieser Stelle sehr herzlich bedanke.

Wesentliche Höhepunkte im vergangenen Jahr waren für uns der Marsch der seltenen Erkrankungen im Frühjahr in Wien und der 4. Kongress für seltene Erkrankungen im Herbst in Innsbruck. Dieser Kongress bot auch die Möglichkeit, sich mit den beiden Schwestervereinen, der ACHSE aus Deutschland und ProRaris aus der Schweiz, kurzzuschließen und gemeinsame Zukunftspläne zu schmieden. Darüber hinaus nahmen wir an einer Reihe von Veranstaltungen teil, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissenserwerb ging.

Foto: Nadine Bargad



Beispiele hierfür waren die EURORDIS-Konferenz in Dubrovnik, das Treffen des Council of National Alliances in Paris oder der World Orphan Drug Congress in Genf. Über die vielen weiteren Veranstaltungen, bei denen Pro Rare Austria aktiv beteiligt war, berichten wir ab Seite 43.

Sehr erfreulich ist, dass wir im Laufe des letzten Jahres unseren Mitgliederstand deutlich erhöhen konnten: von 20 im Jahr 2012 auf 34 per Ende 2013. Der momentane Mitgliederstand beträgt 38. In Zukunft werden wir uns bemühen, alle rund 60 potenziellen Mitgliedsvereine aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen als Mitglieder zu gewinnen. Dazu ist es auch wichtig, einen guten Beraterstab an der Hand zu haben. Ein solches Gremium steht uns mit dem siebenköpfigen medizinischen Beirat zur Verfügung, den wir im vergangenen Jahr offiziell konstituieren konnten. Ein schönes und aus Sicht der Patienten essentielles Ergebnis war die Fertigstellung einer Erstversion des *Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)*. Pro Rare Austria war hier als Teil der Expertengruppe für seltene Erkrankungen des BM für Gesundheit in einer sehr aktiven Rolle tätig.

Die Aktivitäten, über die wir hier berichten, sind kein Selbstzweck. Sie sollen dazu führen, dass sich die Lebensqualität von Patienten mit seltenen Erkrankungen schrittweise verbessert. Dieses Ziel wird nur in Zusammenarbeit mit einer Reihe von Partnern möglich sein. Im Sinne der Betroffenen bedanke ich mich schon jetzt sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen. Denn: Seltene Krankheiten sind selten, aber Patienten mit seltenen Krankheiten sind zahlreich.

*Dr. Rainer Riedl
Obmann von Pro Rare Austria*

Seltene Erkrankungen

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

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 mehr als 6.000 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 sind die Betroffenen 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 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die „Seltene“ gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es rund 60 in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, hat sich ein großer Teil dieser Organisationen unter dem Dach von Pro Rare Austria zusammengefunden.

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. Viele seltene Erkrankungen gelten als unheilbar, sind lebensbedrohlich oder zeichnen sich durch eine verkürzte Lebenserwartung aus.

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.

Aufbruchsstimmung

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 Aufbruchsstimmung. 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 ein paar Dutzend 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 – wie im Fall des EB-Hauses Austria für die „Schmetterlingskinder“ – mit Spendengeldern sogar ein Expertisenzentrum 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.

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichischen 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.

Pro Rare Austria – der Dachverband

- 20** *Wer ist Pro Rare Austria?*
- 21** *Wie ist Pro Rare Austria organisiert?*
- 22** *Medizinischer Beirat*
- 23** *Mitglieder, Allianzen und Mitgliedschaften*

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 Errichtung bzw. Auswahl von Expertisezentren
- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe



Vorstandsmitglieder

Ursula Novak
Ulrike Holzer
Michaela Weigl
Florian Barton
 (hinten vlnr)

Rainer Riedl
Jürgen Otzelberger
Karin Modl
 (vorne vlnr)

Foto: Alexander Görisch

Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

Generalversammlung

Vorstand

Dr. Rainer Riedl

Obmann

Michaela Weigl

Schriftführer

Karin Modl

Obmann-Stv.

Jürgen Otzelberger

Kassier

Ursula Novak

Schriftführer-Stv.

Ulrike Holzer

Internationale Kontakte

Florian Barton

Kassier-Stv.

Beirat

Medizinischer Beirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani

Rechnungsprüfer

Wolfgang Rögner

Rechnungsprüfer

22 Medizinischer Beirat

Wir sind sehr dankbar, dass sich Mediziner und Forscher 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.

Beispiel: Gilt eine bestimmte Erkrankung XY auch wirklich als selten und können wir die Gruppe bei Pro Rare Austria als Mitglied aufnehmen?

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

- » *Ass.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD – CeMM Wien*
- » *Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner – SALK/PMU Salzburg*
- » *Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall – Meduni Innsbruck*
- » *Ao. Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, MBA – Meduni Wien*
- » *OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou – Meduni Wien*
- » *Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer – Meduni Wien/GÖG*
- » *Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke – Meduni Innsbruck*

Bei der konstituierenden Sitzung des medizinischen Beirats



Daniela Karall, Kaan Boztug, Till Voigtländer, Susanne Kircher, Helmut Hintner, Vassiliki Konstantopoulou, Johannes Zschocke (vlnr)
Foto: Rainer Riedl

23 Mitglieder, Allianzen und Mitgliedschaften

Mit Stand 01.06.2014 hat Pro Rare Austria 38 Mitglieder (weitere Details und Kontaktdaten siehe Seite 78).

Anlässlich des 4. Kongresses der seltenen Erkrankungen im Herbst 2013 in Innsbruck hat Pro Rare ein Treffen der drei deutschsprachigen Dachverbände angeregt. Das Treffen bot nicht nur Gelegenheit für umfangreichen Erfahrungsaustausch bezüglich der Aktivitäten in Österreich, Deutschland und der Schweiz. Es wurde auch eine enge Zusammenarbeit von Pro Rare Austria, ACHSE und ProRaris vereinbart.

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 71).

Weiters fungiert Pro Rare Austria als Fachbeirat in der Österreichischen Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfe.

Weitere Details hierzu: www.selbsthilfe-oesterreich.at/die-arge/der-fachbeirat/



Mitglieder der Expertengruppe für seltene Erkrankungen beim BMG
Foto: Pro Rare

Pro Rare Austria – das Jahr 2013

Aktivitäten

- 26** *Expertengruppen für seltene
Erkrankungen beim BMG*
- 27** *Der Nationale Aktionsplan für
seltene Erkrankungen*

Expertengruppe für seltene Erkrankungen beim BMG

Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria

Mit Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der GÖG wurde auch eine Expertengruppe für seltene Erkrankungen formiert. Sie setzt die Arbeiten der im Dezember 2010 turnusgemäß beendeten Unterkommission für seltene Erkrankungen des Obersten Sanitätsrates fort. Hauptaufgabe der Expertengruppe war es, das Bundesministerium für Gesundheit sowie die NKSE bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Erstellung und Umsetzung eines Nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen beratend zu unterstützen. Sie setzt sich aus folgenden Mitgliedern zusammen (alphabetisch gereiht):

- » *Dr. Magdalena Arrouas*
Bundesministerium für Gesundheit
- » *Dr. Hemma Bauer*
Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung
- » *Univ.-Prof. Dr. Brigitte Blöchl-Daum*
AGES PharmMed, Medizinische Universität Wien, Abteilung für Klinische Pharmakologie
- » *KR Gerald Fischer*
Patientenvereinigung & Forschungsverein Lungenhochdruck
- » *Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner*
Universitätsklinik für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Universität Salzburg
- » *Dr. Norbert Jachimowicz*
Österreichische Ärztekammer (Kurie Niedergelassene Ärzte)
- » *OÄ ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall*
Medizinische Universität Innsbruck, Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde
- » *Priv.-Doz. Dr. Franco Laccone*
Medizinische Universität Wien, Department für Medizinische Genetik
- » *Mag. Sophie Langer*
Bundesministerium für Gesundheit
- » *o. Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf*
Universität Wien, Institut für Rechtsphilosophie, Religions- und Kulturrecht

- » *Dr. Andreas Mischak*
Land Vorarlberg, Sanitätsangelegenheiten
- » *Dr. Silke Näglein*
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
- » *Dr. Otto Rafetseder*
MPH, Amt der Wiener Landesregierung
- » *Dr. Rainer Riedl*
DEBRA Austria, Hilfsorganisation für Schmetterlingskinder
- » *Dr. Martina Schmidt*
Pharmig – Arbeitskreis seltene Erkrankungen;
Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH
- » *OA Dr. Rudolf Schwarz*
Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz,
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde
- » *Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer*
Medizinische Universität Wien, Institut für Neurologie
- » *Erwin Wechselberger MAS Msc*
Salzburger Landeskliniken Betriebsgesellschaft mbH
- » *Dr. Christina Wehringer*
Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz
- » *Michaela Weigl*
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
- » *Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke*
Medizinische Universität Innsbruck, Department für Medizinische Genetik

Pro Rare Austria bzw. Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen (s.o.) haben sich in diesem Arbeitskreis über nun bereits mehrere Jahre sehr intensiv eingebracht. Umso erfreulicher ist es, dass die Expertengruppe bis zum Jahresende 2013 ein wichtiges Etappenziel erreicht hat: Der nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen konnte – so wie es die Vorgaben der EU vorsehen – im Großen und Ganzen fertiggestellt werden. Nun geht es darum, dieses wichtige Dokument in allen Feinheiten auszuformulieren und vor allem die geplanten Maßnahmen in die Tat umzusetzen.

Siehe dazu auch: www.goeg.at/de/Bereich/Expertengruppe.html

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen im Kontext nationaler und europäischer Bemühungen

PD Dr. Till Voigtländer

Der nationale Aktionsplan in Österreich – State of Play

Die Grundlagen auf europäischer Ebene und was bisher in Österreich geschah, sind in der Übersicht auf Seite 8 zusammengefasst. Wie sieht es nun konkret um den Aktionsplan in Österreich aus? Wie steht es um den Vergleich zwischen „Wunsch“ (Empfehlung des Rates und Petition) und „Wirklichkeit“ (antizipierte Maßnahmen im NAP.se)? Beides zentrale Fragen, deren Beantwortung derzeit nur mit Einschränkungen möglich ist. Denn während es sich bei Petition und Empfehlung um abgeschlossene Textdokumente handelt, existiert der NAP.se bislang nur als in manchen Teilen weit fortgeschrittener, aber dennoch unvollständiger und damit vorläufiger Entwurf. Für eine abschließende Bewertung ist es also noch zu früh. Nicht zu früh ist es hingegen für ein Zwischenfazit, das sich auf jene Bereiche beschränkt, die schon weitgehend ausgearbeitet wurden und daher eine valide Gegenüberstellung zwischen den Konzepten auf EU- und Petitionsebene und den möglichen Maßnahmen im NAP.se erlauben.

Schwerpunkt 1

Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung

In der Europäischen Union existieren mittlerweile eine Vielzahl von Empfehlungen bis hin zu Gesetzesrichtlinien, die sich gezielt den Versorgungsstrukturen von Patienten mit seltenen Krankheiten widmen ^[2-5, 8, 9].

Darin kristallisieren sich vier Kernanliegen heraus:

→ *Einrichtung und Designation von nationalen und europäischen „Expertisezentren“ (EZ); diese Zentren sind als hochspezialisierte, jeweils auf eine zusammengehörende Gruppe seltener Erkrankungen fokussierte Versorgungseinrichtungen intendiert,*

→ *Vernetzung aller Zentren und anderer relevanter Versorgungsdienstleister innerhalb der einzelnen Mitgliedstaaten,*

→ *Einrichtung und Designation von sogenannten „Europäischen Referenznetzwerken“ (ERN), in denen thematisch zueinander passende europäische Expertisezentren und andere qualifizierte Gesundheitsdienstleister auf supranationaler Ebene vernetzt werden sollen,*

→ *Unterstützung und nachhaltige Absicherung zentraler Informationssysteme wie beispielsweise die Referenzdatenbank Orphanet.*

Zunächst vom EUCERD als Empfehlung ^[4,5] entwickelt, wurden die Kriterien für die Einrichtung und Designation von europäischen Expertisezentren und Referenznetzwerken mittlerweile in die ergänzenden Ausführungsbestimmungen zur Richtlinie für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung integriert und damit für alle Mitgliedstaaten verbindlich.

Wünsche der Petition.

Die Überlegungen auf EU-Ebene spiegeln sich nahezu inhaltsgleich in den Wünschen der Petition wider.

Österreich.

Zur besseren Übersichtlichkeit untergliedert der Entwurf des Nationalen Aktionsplanes das Thema zur medizinisch-klinischen Versorgung in drei Unterkapitel:

- die Einrichtung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen,
- die Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle und
- die Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems.



- Expertisezentren Typ B (EZ Typ B)
- Expertisecluster Typ A (EZ Typ A)
- Intrasektorales Netzwerk der Expertisecluster
- Intrasektorales Netzwerk für eine definierte Gruppe von SE
- Intrasektorale Vernetzung zwischen EZ Typ B und EZ Typ A

Abb. 1
Schematische Darstellung von Expertisezentren Typ B und Expertiseclustern Typ A sowie der verschiedenen Formen intrasektoraler Netzwerke.

Die einzelnen Farben symbolisieren unterschiedliche Gruppen seltener Erkrankungen.

Spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen

Zunächst galt es, einen Konsens unter allen beteiligten Akteuren zu erzielen, wie die europäischen Modellvorstellungen am besten in das österreichische Gesundheitssystem integriert werden können:

→ Österreich besitzt ein im internationalen Vergleich sehr gutes Versorgungssystem, ein Zentrenkonzept sollte daher auf bestehende Strukturen aufbauen, die Errichtung von neuen (Parallel-)Strukturen ist zu vermeiden.

→ Das Zentrenkonzept muss funktionell vollständig in das bestehende nationale Versorgungssystem integriert werden, u. a., um mittelfristig beschleunigte und optimierte Versorgungswege für Patienten zu ermöglichen. Ein ausdrückliches Gebot zur inter- und transsektoralen Vernetzung zwischen Zentren und relevanten Gesundheitsdienstleistern soll im österreichischen Modell verankert werden.

→ Die Zentren sollen auch im internationalen Vergleich höchstmögliche Leistungs- und Qualitätsstandards erfüllen. Die auf europäischer Ebene erarbeiteten Qualitätskriterien für EZ ^[3,4] sollen so weitgehend wie möglich übernommen und, wo erforderlich, adaptiert werden.

→ In Österreich ist aufgrund seiner Größe von einer begrenzten Anzahl an EZ auszugehen, die tatsächlich alle Kriterien einschließlich der geforderten Personalressourcen (u.a. zumindest 2 Fachärzte/Experten für das Spezialgebiet des Zentrums) erfüllen werden. Andererseits existiert in Österreich viel hochentwickelte Fachexpertise, die an das Engagement eines einzigen Spezialisten gebunden ist; diese Expertise muss in entsprechender Weise im Zentrenkonzept berücksichtigt werden.

→ Österreichische Zentren sollen nach Möglichkeit an europäischen Referenznetzwerken teilnehmen. Die Kriterien für die Teilnahme an ERN sollten daher im Zentrenkonzept berücksichtigt werden.

Auf Basis dieser strategischen Grundüberlegungen wurde ein in drei Stufen gegliedertes Zentrenkonzept entwickelt:

Das Expertisezentrum Typ B (EZ Typ B)

Das „Expertisezentrum Typ B“ steht im Zentrum des österreichischen Modells ^[Abb.1]. Es ist als hochspezialisiertes Zentrum für eine zusammengehörende Gruppe seltener Erkrankungen definiert, dessen Leistungspotenzial oberhalb des generellen Leistungsangebotes einer Universitätsklinik angesiedelt ist. Ein EZ Typ B bietet somit eine fokussierte Spitzenversorgung für ausgewählte Gruppen seltener Krankheiten und stellt beispielsweise einen expliziten Interessenschwerpunkt einer Universitätsklinik oder einer Klinikabteilung dar. Das Leistungsprofil umfasst die drei Bereiche klinische Versorgung, Forschung und Ausbildung. Es orientiert sich an dem in Anlehnung an die EUCERD-Kriterien ^[4] entwickelten und für Österreich definierten Leistungskatalog für Expertisezentren. Wichtige Elemente dieses Kriterienkatalogs sind:

→ nachgewiesene Expertise für jene Krankheitsbilder, die im Fokus des EZ stehen (ausgewiesen u.a. durch die Zahl der im Zentrum betreuten Patienten in Relation zur Gesamtzahl dieser Patienten in Österreich),

→ Nachweis etablierter, vom Prozessablauf her optimierter inter- und multidisziplinärer Behandlungskonzepte,

→ Nachweis einer engen, aktiv gepflegten Vernetzung mit anderen Expertisezentren, mit Klinik- und Krankenhausabteilungen, die Patienten aus der gleichen Gruppe von seltenen Krankheiten versorgen, und mit den niedergelassenen Ärzten des regionalen Einzugsgebietes,

→ Etablierung und/oder Führung eines Patientenregisters,

→ Facharztausbildung mit einem besonderem Fokus im eigenen Expertisebereich und

→ nachhaltige Sicherung der notwendigen Ressourcen und Kapazitäten (ausgewiesen u. a. durch Vorhaltung von mindestens zwei auf das Expertisegebiet des EZ spezialisierten Fachärzten).

Expertisezentren Typ B könnten prinzipiell im Bereich einer Universitätsklinik/ Klinikabteilung, aber auch im Bereich einer Klinik/Abteilung eines Spitals der Sekundärversorgung angesiedelt sein.

Das Expertisezentrum Typ A (EZ Typ A; Expertisecluster)

Insbesondere an Universitätsstandorten besteht eine gewisse Wahrscheinlichkeit, dass sich mehrere Typ-B-Expertisezentren aus unterschiedlichen medizinischen Disziplinen für unterschiedliche Gruppen seltener Erkrankungen herausbilden. Gelingt es, zumindest drei dieser spezialisierten Einzelzentren an einem Standort in einer übergeordneten, synergistischen Struktur zusammenzufassen, so entsteht ein Expertisezentrum Typ A (EZ Typ A), auch „Expertisecluster“ genannt [Abb.1]. Der Cluster ist definiert als krankheitsübergreifender Zusammenschluss mehrerer Einzelzentren für verschiedene Gruppen seltener Krankheiten, sein Kennzeichen ist die Integration mehrerer Expertisefelder in einer übergeordneten Struktur. Entsprechend breiter gefasst sind die Leistungsanforderungen. So muss ein EZ Typ A im Bereich der klinischen Patientenversorgung nicht nur sämtliche Kriterien für Typ-B-Zentren erfüllen, sondern darüber hinaus einen erweiterten inter- und multidisziplinären Behandlungsansatz durch Einrichtung einer festen, übergreifenden Struktur für die Versorgung von Patienten mit unklaren, komplexen Krankheitsbildern nachweisen. Diese übergreifende Struktur umfasst z.B. die Einrichtung einer gemeinsamen Koordinations- und Anlaufstelle, die Durchführung regelmäßiger interdisziplinärer Fallkonferenzen (eine Art „Board“ für seltene Erkrankungen) und die gemeinsame Nutzung komplexer und / oder hochinnovativer Diagnose- und Behandlungstechniken. Auf der Forschungsebene muss die Führung eines Registers durch weitere (obligatorische) Forschungsaktivitäten in den Bereichen Grundlagen-, präkli-

nische, translationale und klinische Forschung ergänzt werden. Und hinsichtlich der Ausbildungsleistungen müssen neben einer Facharztausbildung mit besonderem Fokus auf den eigenen Expertisebereich Fort- und Weiterbildungen für Ärzte diverser Fachrichtungen sowie Angehörige anderer relevanter nichtärztlicher Gesundheitsberufe angeboten werden (beispielsweise durch die Einrichtung einer „Akademie für seltene Erkrankungen“).

Das assoziierte Zentrum Typ C

Für eine ganze Reihe von seltenen Erkrankungen findet sich in Österreich eine regional, national und international ausgewiesene Fachexpertise, die primär auf dem Engagement einzelner Experten an einem Standort beruht, so dass zwar wichtige, nicht aber alle Kriterien für Expertisezentren des Typs B erfüllt werden. Um diese Expertise dennoch in das System spezialisierter Einrichtungen integrieren zu können und darin besser sichtbar zu machen, wurde als dritte Zentrebene das assoziierte Zentrum Typ C (AZ Typ C) definiert [Abb.2]. Für assoziierte Zentren kommt eine „abgespeckte“ Form des Kriterienkatalogs für Typ-B-Zentren zur Anwendung, d. h., sie müssen eine besondere Expertise für die betreffende Gruppe seltener Erkrankungen vorweisen, einen Routineprozess für die inter- und multidisziplinäre Zusammenarbeit bei der Patientenversorgung etabliert haben und enge und aktive Verbindungen mit zumindest einem Expertisezentrum des Typs B oder A sowie mit der relevanten Selbsthilfeorganisation (wenn vorhanden) und dem niedergelassenen Bereich unterhalten.

Die meisten anderen Kriterien des Leistungskatalogs sind für assoziierte Zentren hingegen nicht verpflichtend, können aber mit der Zeit umgesetzt werden. In diesem Sinne kann ein AZ Typ C auch die Ausgangsbasis für eine Weiterentwicklung zu einem Typ-B-Zentrum bilden.

Wesentliches Merkmal aller drei Zentrumstypen ist somit – neben der besonderen Expertise – die aktive intra- und transektorale Vernetzung. Die Betonung liegt dabei auf „aktiv“, denn das kontinuierliche Pflegen der Vernetzung ist unverzichtbares Prärequisit für die Integration des neuen Zentrenkonzeptes in die bestehende Versorgungslandschaft und damit die erfolgreiche Implementierung verbesserter Versorgungswege für die Patienten.

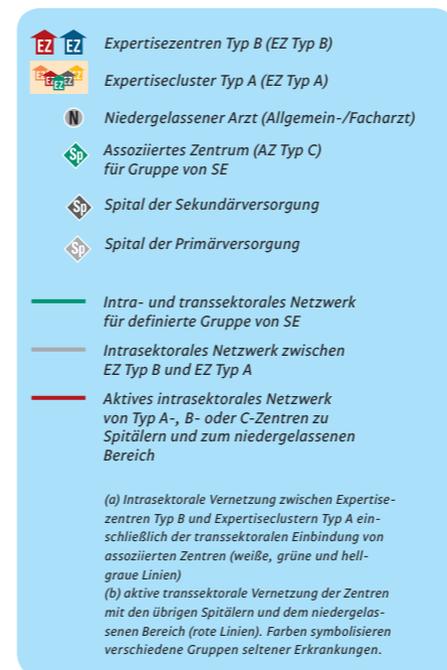


Abb. 2 Schematische Darstellung der geplanten intra- und transektoralen Einbindung des neuen Zentrenmodells in die Versorgungslandschaft.



Was bedeutet das neue Stufenmodell für die Versorgungswege?

Die Positionierung der unterschiedlichen Zentrumstypen in der Versorgungslandschaft veranschaulicht *Abbildung 3*. Die linke Bildhälfte zeigt schematisch den heutigen Versorgungspfad, beginnend im niedergelassenen Bereich über Krankenhäuser der Primär- und Sekundärversorgung bis hin zu Universitäts- und Tertiärversorgung (Tertiärversorgung). Schon das derzeitige Versorgungssystem basiert also prinzipiell (zumindest theoretisch) auf transsektoralen Versorgungswegen (in Abhängigkeit von der Schwere des Krankheitsbildes). Für Patienten mit seltenen Erkrankungen, deren Betreuung phasenweise besonderer Expertise bedarf, ist dieses Modell allerdings nur begrenzt nutzbar, denn existiert die Expertise für eine konkrete Gruppe seltener Krankheiten, ist sie häufig nicht oder nicht ausreichend sichtbar – und existiert sie nicht, so steht auch keine alternative Struktur wie beispielsweise ein Netzwerk zur Verfügung, das diesen Mangel abfangen könnte. Es fehlt mithin an aktiver Kommunikation und Vernetzung sowie fakultativ einer zentralen Koordinations- und Informationsstelle. Diese Defizite adressiert das neue Stufenmodell (*rechte Bildhälfte*). Eine vorhandene Expertise wird in speziell designierten Expertisezentren Typ B, Expertiseclustern Typ A und assoziierten Zentren Typ C deutlich sichtbar gemacht, zudem kommunizieren alle Zentren ihr Leistungsspektrum aktiv transsektoral an diejenigen Kliniken und niedergelassenen Ärzte, die in den gleichen Patientenpfad eingebunden sind, die also Patienten der gleichen Gruppe seltener Erkrankungen (mit-)versorgen. Expertisecluster fungieren darüber hinaus aufgrund ihrer internen integrativen Netzwerkstruktur als Anlaufstelle für jene Patienten, für die in Österreich kein ausgewiesenes Typ-B-Zentrum existiert. Und die mit allen Zentren vernetzte nationale Koordinationsstelle soll als weiterer, zentraler Informationsknoten zur Kommunikation der Versorgungswege dienen.

Im europäischen Kontext schließlich schafft das modulare Zentrenkonzept aus Expertisezentren, Expertiseclustern und der Koordinationsstelle jene Voraussetzungen, die die reibungslose Integration österreichischer Zentren in europäische Referenznetzwerke gewährleistet (weitere Informationen zu den möglichen Patientenpfaden im mehrstufigen Zentrenmodell und zur europäischen Vernetzung finden sich in^[10]).

Patienten sollen weiterhin wohnortnah versorgt werden

Man könnte das neue Zentrenmodell dahingehend missverstehen, dass Patienten mit seltenen Krankheiten primär an den Zentren behandelt und betreut werden sollen und dass sie den bisher betreuenden Einrichtungen „weggenommen“ würden. Genau das ist nicht vorgesehen. Im Gegenteil, das Credo lautet: Solange Expertise, bildlich gesehen, „reisen“ kann, soll Expertise reisen und nicht der Patient. In die Praxis umgesetzt heißt das, die Grundversorgung der Patienten erfolgt so wohnortnah wie möglich – beim niedergelassenen Arzt oder in einem Spital der Primär- und Sekundärversorgung. Expertisezentren, Expertisecluster und assoziierte Zentren kommen erst bei besonderen Anforderungen ins Spiel. Hierzu gehören u.a.:

→ die (abschließende) Erstdiagnostik des Patienten,

→ die detaillierte Erhebung und Dokumentation des klinischen Krankheitsbildes zum Diagnosezeitpunkt („Baseline“),

→ die Festlegung und Einleitung einer allfälligen Therapie (falls vorhanden und initial in einem Zentrum vorgeschrieben); u.U. auch eine engmaschige Kontrolle hinsichtlich potenzieller Nebenwirkungen in der Anfangsphase,

→ regelmäßige (z.B. jährliche) Kontrolluntersuchungen im Rahmen eines Patientenmonitorings die Betreuung im Rahmen von plötzlichen Notfallsituationen. Darüber hinaus sollen die Zentren dem primär behandelnden Arzt beratend zur Verfügung stehen. Allfällige Modifikationen der medikamentösen Therapie sollten in jedem Fall mit dem Zentrum rückbesprochen werden.

Eigenständiges und transparentes Designationsverfahren

Um im Sinne einer Qualitätssicherung die Übereinstimmung der einzelnen Zentrumstypen (Expertisezentrum, Expertisecluster und assoziiertes Zentrum) mit den jeweils hierfür definierten Leistungskriterien gewährleisten zu können, soll in Österreich (analog zu den auf der EU-Ebene angesiedelten Planungen für europäische Expertisezentren und Referenznetzwerke) ein eigenständiges, offizielles, transparentes Designationsverfahren mit folgenden Schritten etabliert werden:

→ eine Bewerbungsphase: Potenzielle Zentren sollen sich sowohl aus eigenem Antrieb („bottom-up“) als auch auf Anregung beispielsweise durch die Koordinationsstelle („top down“) bewerben können,

→ eine Evaluationsphase mit Begutachtung durch ein externes Expertengremium,

→ eine Beurteilungs- und Beschlussphase mit finaler positiver oder negativer Entscheidung durch eine noch zu definierende Stelle innerhalb des Gesundheitssystems.

Im Falle einer positiven Beurteilung wird das Verfahren mit der Vergabe eines offiziellen, für einen Zeitraum von 5 Jahren verliehenen Titels abgeschlossen. Nach Ablauf dieser Frist wären im 5-Jahres-Rhythmus erneute Evaluationen mit internen und externen Audit-Elementen vorgesehen.

Im Kontext mit dem Thema Designationsverfahren ist ein Punkt von besonderer Bedeutung: Während sich potenzielle Zentren aus eigener Initiative um eine offizielle Designation bewerben können und sollen, ist ein Selbstnennungsprozess zu einem Expertisezentrum (Typ B und A) oder einem assoziierten Zentrum (Typ C) nicht vorgesehen und seitens der Gesundheitsbehörden explizit nicht gewünscht.

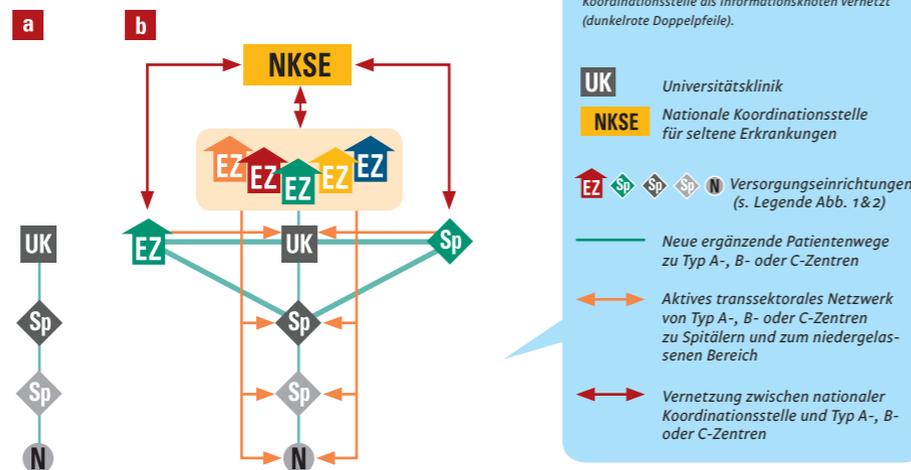
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen

Die Schaffung einer regionalen oder nationalen Koordinationsstelle wird weder in den Dokumenten der EU noch im Text der Petition direkt thematisiert. Beide Quellen weisen aber wiederholt auf den besonderen Wert der Einrichtung von Expertisenzentren und der Bildung nationaler und supranationaler Netzwerke zwischen diesen Zentren hin. Und genau hier liegen mittelfristig wesentliche Aufgaben der nationalen Koordinationsstelle in Österreich: die Unterstützung und Koordination der Herausbildung und Designation der verschiedenen Zentrentypen und die Einrichtung und/oder Förderung der zugehörigen Netzwerke auf nationaler und europäischer Ebene. Die Koordinationsstelle wurde bereits Anfang 2011 an der Gesundheit Österreich GmbH etabliert und stellt ein erstes Ergebnis des Aktionsplanes dar. Greift man die eingangs des Zwischenfazit gestellte Frage auf, ist hier der „Wunsch“ bereits „Wirklichkeit“ geworden.

Informationssystem für seltene Erkrankungen

Sowohl die europäischen Konzepte als auch die Petition regen nachdrücklich die Einrichtung und nachhaltige Sicherung eines leicht zugänglichen Informationssystems für seltene Krankheiten an. Die EU geht noch einen Schritt weiter, indem sie in der Empfehlung [2] explizit auf Orphanet, das mittlerweile weltweit anerkannte Internet-Referenzportal für seltene Erkrankungen und Orphan Drugs, verweist. In Österreich ist eine nationale Co-Finanzierung des Orphanet-Länderteams im Entwurf für den nationalen Aktionsplan vorgesehen. Auch hier ist die Realität – zumindest derzeit – weiter. So finanziert das Bundesministerium für Gesundheit bereits jetzt das österreichische Länderteam im Rahmen der „Joint Action Orphanet Europe“, des aktuellen EU-Projektes zu Orphanet, mit. Dieses Projekt läuft allerdings Ende 2014 aus, danach sollte und müsste eine nationale Co-Finanzierung über den NAP.se greifen.

Abb. 3 Schematische Darstellung der geplanten intra- und transsektoralen Einbindung des neuen Zentrenmodells in der Versorgungslandschaft.



Schwerpunkt 2

Die Verbesserung der Diagnostik

Europa.

Im Gegensatz zur medizinisch-klinischen Versorgung sind die Anregungen zum Thema Diagnostik in den EU-Dokumenten nur allgemein gehalten. Konkrete Empfehlungen zu Leistungs- und Qualitätskriterien von diagnostischen Einrichtungen fehlen.

Österreich.

Auch wenn die Themenschwerpunkte im Aktionsplan separat abgehandelt werden, so bestehen doch häufig enge Verbindungen zwischen den einzelnen Themenfeldern.

So sieht das Kapitel Versorgung eine Reihe von Maßnahmen vor, die signifikante Verbesserungen im Bereich Diagnostik erwarten lassen:

→ Die aktive transsektorale Vernetzung (Abb.3) soll nicht nur die Aufmerksamkeit gegenüber seltenen Erkrankungen steigern, sondern mittelfristig idealtypische Versorgungspfade etablieren und auf diese Weise die Diagnose zukünftiger neuer Patienten beschleunigen (Stichwort: „Awareness and care pathways“).

→ Die Einrichtung von Koordinations- und Anlaufstellen innerhalb zukünftiger Expertisecluster vom Typ A für die Versorgung von Patienten mit unklarer Diagnose soll ebenfalls die Diagnostik beschleunigen.

→ Die Einrichtung von Expertisenzentren Typ B zur Versorgung definierter Gruppen seltener Krankheiten schließt den Einsatz einer klinisch-apparativen „State-of-the-art“-Diagnostik innerhalb des Zentrums ein und sollte ebenfalls zu einer beschleunigten und verbesserten Diagnostik beitragen.

Beispiel Labordiagnostik

Im klinischen Bereich sind somit hinsichtlich der Verbesserung der Diagnostik bereits zentrale Maßnahmen gesetzt. Anders verhält es sich in den Bereichen medizinisch-chemische sowie genetische Labordiagnostik, bildgebende Diagnostik und Pathologie, hier sind zusätzliche Maßnahmen geplant. Dabei gleichen die Herausforderungen und Limitationen, mit denen diagnostische Einrichtungen im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen konfrontiert sind, in vielen Punkten denen im klinischen Bereich, wie das Beispiel der Laboranalytik stellvertretend belegt:

→ Häufig handelt es sich um hochspezialisierte und/oder technisch sehr aufwändige Untersuchungen, die besonderer Expertise in der Durchführung der Analysen und der Interpretation der Ergebnisse bedürfen.

→ Die Probenzahlen sind generell klein, was besondere Anforderungen an die Sicherung der Analyse- und Ergebnisqualität stellt.

→ Im Falle genetischer Untersuchungen geht es (im Idealfall) um einmal angeordnete Bestätigungs-/Ausschluss-Diagnosen, entsprechend hoch ist der Anspruch an die Verlässlichkeit.

→ Viele Untersuchungen sind sehr kostenintensiv, auch das begründet einen hohen Anspruch an die Verlässlichkeit.

→ Last but not least werden Expertisenzentren Typ B und Expertisecluster Typ A mittelfristig verpflichtet sein, diagnostische Untersuchungen, wann immer möglich, in Einrichtungen durchführen zu lassen, die vergleichbare Expertisestandards erfüllen; diese Standards existieren aber noch nicht und müssen erst definiert werden.

Qualitätsstandards und Designationsverfahren.

Für die Labordiagnostik bei seltenen Erkrankungen wurde ein eigener Katalog an Leistungs- und Qualitätskriterien erarbeitet, der dem Muster des Leistungskatalogs von Expertisenzentren folgt und den all jene Laboratorien zukünftig erfüllen müssen, die als besonders spezialisierte Einrichtungen (quasi „Expertiselabors“) offiziell designiert werden wollen. Der Kriterienkatalog untergliedert sich in die gleichen sieben Kategorien wie derjenige für die Expertisenzentren Typ B und umfasst in seiner aktuellen, (prä)finalen Version 20 Einzelkriterien. Auch hier ist ein offizielles, eigenständiges und transparentes Designationsverfahren nach dem Zentrenmuster mit Bewerbungs-, Begutachtungs- und Beschlussphase vorgesehen. Für bildgebende Einrichtungen und Pathologien sind vergleichbare Arbeiten noch im Gange.

Schwerpunkt 3

Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem

Europa.

Die umfassende Kodierung seltener Erkrankungen in den Gesundheitssystemen der Mitgliedstaaten und deren Abbildung „in den [relevanten] nationalen Systemen der gesundheitlichen Versorgung und Krankenversicherung“^[2] stehen im Zentrum der europäischen Überlegungen. 2009 herrschte in der EU noch die Überzeugung vor, dass sich dies durch die anstehende Revision der International Classification of Diseases der WHO (von ICD-10 zu ICD-11) quasi automatisch umsetzen ließe. Eine von Orphanet im Auftrag der WHO geführte Arbeitsgruppe für seltene Krankheiten erarbeitete ein neues, multiaxiales Konzept mit Integration aller in Orphanet erfassten Krankheitsbilder in das ICD-Klassifikationssystem. Die ICD-Revision entwickelte sich danach jedoch für seltene Erkrankungen vom Traum zum Albtraum, da andere Arbeitsgruppen mit der Revision „ihrer“ Organbereiche den Entwurf ohne Rücksprache und Koordination so fundamental veränderten, dass von einer angemessenen Abbildung seltener Erkrankungen im ICD-Konzept keine Rede mehr sein kann. Entsprechend

tief sind die Erwartungen an ICD-11 in der Europäischen Kommission gesunken, sodass die EU inzwischen explizit als Alternative zu ICD-11 die Integration der von Orphanet entwickelten „Orpha-Codes“ in die Gesundheitssysteme aller EU-Staaten als Alternative zu ICD-11 favorisiert.

Wünsche der Petition.

Im Einklang mit den Zielsetzungen auf EU-Ebene forderte auch die Petition die Einführung einer umfassenden Kodierung seltener Erkrankungen in Österreich. Daneben schlug sie die Einführung eines Ausweises vor, der in Kurzform die besonderen sozialen und medizinischen Bedürfnisse sowie notwendige Vorsichtsmaßnahmen bei der jeweiligen seltenen Erkrankung beschreiben und Hinweise zu aktuellen Informationsquellen enthalten sollte^[1].

Österreich.

Alle an der Ausarbeitung und Beratung des NAP-Entwurfes beteiligten Akteure stimmen inzwischen grundsätzlich darin überein, dass seltene Erkrankungen umfassend kodiert und auf Basis dieser Kodierung im österreichischen Gesundheits- und Sozialversicherungssystem erfasst werden sollen. Dieser Schritt käme zwar zunächst nur der stationären Leistungsdokumentation zugute, sollte allerdings in Zukunft eine vergleichbare Leistungsdokumentation im ambulanten Bereich etabliert werden, so wären seltene Krankheiten, einmal in das System integriert, automatisch mitberücksichtigt. Angesichts der derzeit wenig ermutigenden Entwicklungen hinsichtlich der Abbildung seltener Erkrankungen in der zukünftigen ICD-11-Fassung wird im österreichischen Aktionsplan aller Voraussicht nach eine Parallelstrategie verankert werden: Diese sieht vor, den Revisionsprozess der WHO noch für ein weiteres Jahr zu beobachten und zeitgleich bereits einen Prozessfahrplan für die ICD-11-Alternative (die Integration der Orpha-Codes in die relevanten Gesundheits- und Sozialversicherungssysteme) auszuarbeiten. Mit Blick auf die europäische Dimension ist hier nicht an einen österreichischen Alleingang gedacht, sondern an eine Zusammenarbeit mit anderen Mitgliedstaaten, und hier – aufgrund der Ähnlichkeiten der Gesundheitssysteme – im Besonderen mit Deutschland.

Schwerpunkt 4

Ständiges Beratungsgremium für seltene Erkrankungen beim Gesundheitsministerium

Europa.

Die Empfehlung des Rates ^[2] fordert die Mitgliedstaaten auf, Patienten und Patientenvertreter hinsichtlich zukünftiger Strategien für seltene Krankheiten zu konsultieren.

Wünsche der Petition.

Auch die Petition schlug die Einrichtung eines ständigen Expertengremiums zur Beratung des Bundesministeriums für Gesundheit vor, in dem – neben medizinischen Experten und Akteuren des Gesundheitswesens – auch Selbsthilfegruppen vertreten sein sollten ^[1].

Österreich.

Der Petitionsgedanke wurde bereits Ende 2008 durch Etablierung einer beim Obersten Sanitätsrat angesiedelten, auf zweieinhalb Jahre befristeten Unterkommission für seltene Erkrankungen umgesetzt. Der Unterkommission folgte 2011 die Einrichtung der aktuellen Expertengruppe für seltene Erkrankungen, deren Mandat nach dreijährigem Turnus mit Ende 2013 ausgelaufen ist. Beide Gremien waren eng in die Ausarbeitung des Entwurfes für den nationalen Aktionsplan involviert, so dass das Grundanliegen der Empfehlung – die Einbeziehung der Patienten in den Planungs- und Entwicklungsprozess von Strategien für seltene Erkrankungen – bereits in den letzten Jahren erfüllt wurde. Mit dem Abschluss der Arbeiten am NAP.se ist die Grundidee eines permanenten Beratungsgremiums für seltene Erkrankungen natürlich nicht obsolet geworden, so dass der Aktionsplan die Einrichtung eines neuen, dann ständigen Beratungsgremiums für das Bundesministerium für Gesundheit vorsieht. In diesem Sinne wurde der Wunsch aus Empfehlung und Petition nicht nur vorübergehende Wirklichkeit, er wird auch Wirklichkeit bleiben.

Was bisher geschah

Fanden die konkreten gesundheitspolitischen Arbeiten im Bereich der seltenen Erkrankungen in Österreich in den letzten 5 Jahren statt, so reichen sie in der EU bis 1998 zurück.

Europäische Schlüsseldokumente

Die Empfehlung des Rates für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten vom Juni 2009 ^[2] fordert alle Mitgliedstaaten auf, spätestens bis Ende 2013 nationale Aktionspläne oder Strategien für seltene Erkrankungen zu entwickeln und in Kraft zu setzen. Als Orientierungshilfe definiert die Empfehlung sieben Schwerpunkte, darunter die Sicherstellung einer umfassenden Kodierung seltener Erkrankungen in den Gesundheits- und Sozialsystemen sowie die Einrichtung von nationalen Expertisezentren und europäischen Referenznetzwerken.

Richtlinie über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung: Im Gegensatz zur Empfehlung besitzt die im April 2011 in Kraft getretene Richtlinie ^[3] Gesetzeskraft. Sie definiert die Rechte und die Kostenerstattungsansprüche, aber auch die Grenzen und die gegebenenfalls notwendigen Bewilligungsabläufe für Behandlungen in einem anderen EU-Mitgliedsland. Die Richtlinie ist zwar allgemein gefasst, besitzt jedoch einen engen Bezug zu seltenen Erkrankungen. Im Art. 13 wird auf die besondere Stellung der seltenen Erkrankungen in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung verwiesen, Art. 12 inkludiert die Festlegung von Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren und europäische Referenznetzwerke.

Europäische Gremien

EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases), der Sachverständigenausschuss für seltene Erkrankungen, hat in den letzten 3 Jahren unter anderem die EUCERD-Empfehlung „Qualitätskriterien für Expertisezentren für seltene Erkrankungen in den Mitgliedstaaten“ ^[4] mit 45 Einzelkriterien erarbeitet, die in adaptierter Form auch in die Ausgestaltung des österreichischen Aktionsplanes eingeflossen sind.

Cross-Border Healthcare Directive Expert Group (CBHDEG): Die Expertengruppe wurde von der Europäischen Kommission eingerichtet und soll diese bei der Ausarbeitung jener Kriterien unterstützen, die europäische Referenznetzwerke und die Expertisezentren erfüllen müssen. Da diese Kriterien elementar für die Designation von Zentren sein werden, sind sie auch in die Ausgestaltung des österreichischen Kriterienkatalogs für Expertisezentren integriert worden.

Committee on Cross-Border Healthcare: Im Gegensatz zur vorgenannten Expertengruppe ist der „Ausschuss für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung“ ein formaler Rechtskörper. Entsprechend weiter gefasst ist das Aufgabenfeld, denn der Ausschuss ist ein politisches Beschlussorgan, das die seitens der Kommission vorgelegten Vorschläge verabschieden soll. Hierzu zählt die Definition des Begutachtungs-, Designations- und Evaluationsprozesses von Expertisezentren und Referenznetzwerken auf europäischer Ebene.

Österreich

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE): Mit der Etablierung der NKSE an der Gesundheit Österreich GmbH durch das Bundesministerium für Gesundheit wurde der Ausarbeitungsprozess des Aktionsplanes Anfang 2011 institutionalisiert.

Die *Expertengruppe für seltene Erkrankungen (EG-SE)* und *Strategische Plattform für seltene Erkrankungen* wurden vom Gesundheitsministerium als Begleitgremien der NKSE eingerichtet. Bei der Expertengruppe handelt es sich im Prinzip um eine Fortsetzung der von 2008 bis 2010 beim Obersten Sanitätsrat angesiedelten Unterkommission für seltene Erkrankungen.

Bericht "Seltene Erkrankungen in Österreich": Der im Auftrag des BMG erstellte und im November letzten Jahres veröffentlichte Bericht ^[7] ist die erste Bestandsaufnahme zur Situation und Sichtweise von Menschen mit seltenen Erkrankungen sowie der in diesem Feld tätigen Akteure. Zusammen mit den Anregungen der Europäischen Union dienen die im Bericht erhobenen Befunde als Ausgangsbasis für die konkrete Festlegung der Maßnahmen im österreichischen Aktionsplan.

Zusammenfassung

Wie fällt nun das versprochene Zwischenfazit aus, wenn man die Anforderungen auf nationaler und europäischer Ebene mit den Konzeptionen des NAP-Entwurfes in den vier bislang weitgehend fertiggestellten Themenschwerpunkten vergleicht? Die schnelle und kurze Antwort könnte lauten: sehr gut. Doch das würde der Wahrheit nicht ganz gerecht werden – diese ist, wie so oft, komplexerer Natur. Und so empfiehlt sich eine differenziertere Analyse, die folgende drei Facetten abdeckt:

1. Das Positive

Grundsätzlich greift der Entwurf des Aktionsplans viele Anregungen und Ansätze der Empfehlung^[2], der Richtlinie^[3] und der Petition^[1] auf und versucht, sie in einer an die Ausgangssituation und die Rahmenbedingungen in Österreich angepassten Art und Weise in den Gesamtplan zu integrieren. So wurde im Bereich der medizinisch-klinischen Versorgung der Anstoß zur Einrichtung von Expertisezentren und zu einer verstärkten Neu- und Weitervernetzung auf nationaler wie europäischer Ebene ebenso aufgegriffen wie derjenige nach einer Unterstützung von Informationssystemen wie Orphanet. Im Bereich der Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen wurde der umfassende Kodierung seltener Krankheiten jener Stellenwert gegeben, den man ihr auf europäischer Ebene beimisst. Und dem Wunsch nach gegenwärtiger wie zukünftiger Einbindung zentraler Akteure im Bereich der seltenen Krankheitsbilder einschließlich der Vertreter von Patientenorganisationen wurde durch Einrichtung eines Beratungsgremiums beim BMG Rechnung getragen.

Im NAP-Entwurf wurden aber nicht nur externe Anregungen aufgegriffen, es wurde auch Neues entwickelt, was mindestens genauso positiv zu bewerten ist. So schafft die geplante Einrichtung von Expertiseclustern mit ihrer strukturell verankerten interdisziplinären Vernetzung eine neue Versorgungsdimension für Patienten mit seltenen Erkrankungen und könnte als Ausgangspunkt für spezielle Programme für bislang nicht diagnostizierte Patienten dienen. Und im Bereich der Diagnostik wurden an das Konzept der Expertisezentren angelehnte Leistungs-, Qualitäts- und Designationskriterien ausgearbeitet, die die klinische und die diagnostische Versorgung der Patienten auf eine gleiche Stufe stellen.

Ein letzter, positiv hervorzuhebender Aspekt ist der integrative Ansatz und die innere Kohärenz des NAP-Entwurfes. Schon der Blick auf die vier abgehandelten Themenschwerpunkte zeigt, dass der Aktionsplan mehr sein soll als die Summe seiner Teile und dass die erwogenen Maßnahmen, wenn immer möglich, nicht nur auf einen isolierten Themenschwerpunkt ausgerichtet sind, sondern die Anliegen mehrerer Themenfelder abdecken.

2. Das Unentschiedene oder Offene

In fast allen Bereichen befinden wir uns aktuell noch immer in der Planungs- und Entwurfsphase. Das trifft auf die hier dargestellten vier Themenschwerpunkte genauso zu wie auf die noch zu finalisierenden weiteren Kapitel. Ist der NAP-Entwurf im Herbst dieses Jahres fertiggestellt, muss er zunächst noch einmal auf politischer Ebene geprüft werden, bevor er endgültig beschlossen werden kann. Hier könnte es natürlich noch zu Modifikationen und Adaptierungen kommen. Wenn derzeit also „Wunsch“ und „Wirklichkeit“ oft nahe beieinanderliegen oder sich sogar decken, so ist dies für die finale Fassung des NAP.se noch nicht garantiert.

3. Das Gefährliche

Wir leben seit einigen Jahren in Zeiten einer Finanzkrise, auch Österreich kann sich dem nicht entziehen. Restrukturierung von Haushalten und Einsparungen sind dabei ganz allgemein unvermeidlich. Und diese Sparbemühungen treffen, wie jeder derzeit sehen kann, auch den Gesundheitssektor. Nun kosten nicht alle Maßnahmen im NAP.se gleich Geld, mittel- und langfristige sind sogar zu erwarten, dass einige der im Aktionsplan avisierten Maßnahmen durch raschere und damit ökonomischere Prozessabläufe Kosteneinsparungen bringen (man denke einmal an die Verkürzung von Diagnosewegen und -zeiten sowie den Wegfall unnötiger diagnostischer Maßnahmen sowie unnötiger oder falscher Therapien). Kurzfristig allerdings werden für ausgewählte Maßnahmen gezielte Investitionen notwendig sein und hier wird es besonderer Anstrengungen vieler Akteure bedürfen, um den zusätzlichen Finanzbedarf erfolgreich darstellen und begründen zu können.

Wir leben augenblicklich auch in Zeiten einer Gesundheitsreform, die weitreichende Veränderungen in strukturellen Bereichen und die Neudefinition von Verant-

wortlichkeiten zum Ziel hat. Diese Veränderungen werden sich auf die Planungen für häufige wie seltene Krankheitsbilder gleichermaßen auswirken. Aufgrund ihrer zahlenmäßigen Bedeutung stehen allerdings bei der Ausarbeitung der Reform die häufigen Erkrankungen wesentlich stärker im Blickpunkt. Man wird daher sehr darauf achten müssen, dass das Thema seltene Erkrankungen im Rahmen der generellen Reformbemühungen nicht zu sehr in den Hintergrund gerät, sondern den ihm gebührenden Stellenwert behält – wir sprechen schließlich von zumindest 500.000 Betroffenen in Österreich.

Einen letzten Risikofaktor bildet die mangelnde Koordination der verschiedenen, teils individuellen Bemühungen und Initiativen in Österreich. Der Aktionsplan soll lokale und regionale Initiativen unterstützen, in manchen Bereichen, wie beispielsweise der Bewerbung einer hochspezialisierten klinischen Einrichtung um die Designation als Expertisezentrum, setzt er sogar explizit darauf. Andererseits soll und darf Eigeninitiative die nationalen Konzepte nicht unterminieren. Das Beispiel

der Designation von Zentren zeigt hier eindrücklich die Probleme auf. Denn die Einrichtung von Expertisezentren, Expertiseclustern und assoziierten Zentren ist eine Aufgabe der nationalen Versorgungsplanung, zudem schafft sie die elementaren Grundvoraussetzungen für die Teilnahme und Integration österreichischer Zentren in europäische Referenznetzwerke. Dieser Etablierungsprozess kann nicht ohne nationale Koordination unter Beteiligung des Bundes, der Bundesländer und der Sozialversicherungsträger erfolgen. Dies ist, neben dem Aspekt der Qualitätssicherung, der zweite wesentliche Grund dafür, dass offizielle Zentren einem offiziellen Designationsverfahren unterliegen werden. Es bleibt zu hoffen, dass alle betroffenen Akteure diese Zusammenhänge auch weiterhin erkennen und respektieren.

Denn gelingt es, die Positiva in den verbleibenden Schwerpunkten noch weiter auszubauen, das noch Offene positiv zu beeinflussen und das Gefährliche zu umschiffen, dann sollte am Ende wirklich gut werden, was lange währt.

Referenzen

- [1] Petition für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich vom 29. Februar 2008, Orphanet Austria, www.meduniwien.ac.at/orphanet/downloads/Petition_lang_download.pdf (2008)
- [2] EMPFEHLUNG DES RATES vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02); Amtsblatt der Europäischen Union, C 151/7-10 (2009)
- [3] RICHTLINIE 2011/24/EU DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung; Amtsblatt der Europäischen Union, L 88/45-65 (2011)
- [4] EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member

States; October 24, 2011; www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224 (2011)

[5] EUCERD RECOMMENDATIONS on RARE DISEASE EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (RD ERNS); January 31, 2013; www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207 (2013)

[6] BESCHLUSS DER KOMMISSION vom 30. November 2009 zur Einsetzung eines Sachverständigenausschusses der Europäischen Union für seltene Krankheiten (2009/872/EG); Amtsblatt der Europäischen Union, L 315/18-21 (2009)

[7] Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen. Ergebnisbericht im Auftrag des BMG; ISBN 13 978-3-85159-172-9 (2012)

[8] MITTEILUNG DER KOMMISSION AN DEN RAT, DAS EUROPÄISCHE PARLAMENT, DEN EUROPÄISCHEN WIRTSCHAFTS- UND SOZIALAUSSCHUSS UND DEN AUSSCHUSS DER REGIONEN über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa; KOM (2008) 679 (2008)

[9] EUROPLAN RECOMMENDATIONS FOR THE DEVELOPMENT OF NATIONAL PLANS FOR RARE DISEASES GUIDANCE DOCUMENT; July 8, 2010; www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/2008-2011_2.EuroplanRecommendations.pdf (2010)

[10] Voigtländer T, „Orphan diseases“: Warum seltene Erkrankungen viele Netzwerke brauchen; Monatsschrift Kinderheilkunde, 160:863-875 (2012) Till Voigtländer, Österreichischer Projektkoordinator von Orphanet

Pro Rare Austria – das Jahr 2013

Veranstaltungen

- 44** *Pharmig:
Arbeitskreis seltene Erkrankungen*
- 45** *Marsch der seltenen Erkrankungen*
- 48** *Vorstellung bei den Chefärzten der
Sozialversicherungen*
- 49** *EURORDIS Mitgliederversammlung
und CNA Meeting, Dubrovnik*
- 50** *Präsentation Ergebnisbericht
Seltene Erkrankungen in Österreich*
- 54** *Kongress für seltene Erkrankungen,
Innsbruck*
- 55** *Treffen ACHSE – Pro Raris –
Pro Rare Austria, Innsbruck*
- 56** *Tag der Selbsthilfe*
- 57** *Treffen des CNA, Paris*
- 58** *World Orphan Drug Congress, Genf*
- 60** *Tag der Wiener Selbsthilfe*
- 61** *Diskussionsrunde:
Ärztliche Fortbildung bei seltenen
Erkrankungen*

Arbeitskreis seltene Erkrankungen in der Pharmig, 12.02.2013, Wien

Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria

Auf Einladung von Dr. Martina Schmidt hatte ich im Februar 2013 die Möglichkeit, die Aktivitäten von Pro Rare Austria in der Pharmig, der Interessenvertretung der österreichischen pharmazeutischen Industrie, zu präsentieren. Frau Dr. Schmidt koordiniert innerhalb der Pharmig einen regelmäßig stattfindenden Arbeitskreis für seltene Erkrankungen. Es war sehr erfreulich zu sehen, dass die Vertreter von Pharmafirmen, die im Bereich der seltenen Erkrankungen tätig sind, großes Interesse an der Entwicklung eines starken Dachverbands haben. Die von mir präsentierten Zukunftspläne für Pro Rare Austria und die möglichen Berührungspunkte zwischen unserem Dachverband und der pharmazeutischen Industrie stießen auf Zustimmung. An dieser Stelle bedanke ich mich sehr herzlich bei Frau Dr. Martina Schmidt (Actelion), die diese wichtige Kontaktplattform koordiniert und darüber hinaus in den verschiedenen einschlägigen Arbeitsgruppen immer wieder die Anliegen der seltenen Erkrankungen betont. Auf Ihre Initiative geht auch die bestehende finanzielle Unterstützung für Pro Rare Austria zurück, die eine Reihe von Pharmaunternehmen gewähren.

Arbeitskreis Rare Diseases in der Pharmig

Der Arbeitskreis besteht aus einer Anzahl nominierten Mitarbeiter von Pharmig-Mitgliedsunternehmen und gestaltet als fachliches Gremium die Rahmenbedingungen für Arzneimittel für Seltene Erkrankungen in Österreich aktiv mit.

Ziele und Aufgaben des Arbeitskreises sind u.a.:

- Interessensvertretung im Fachbereich Seltene Erkrankungen
- Experten-Pool für industrierelevante Positionen
- Mitgestaltung der politischen und fachlichen Rahmenbedingungen
- Begleitung von aktuellen politischen und fachlichen Fragestellungen
- Ansprechpartner für Pharmaindustrie, Behörden und andere Stakeholder
- Aufbereitung und Weitergabe von Information an die Mitgliedsunternehmen
- Etablierung von Best Practices und Qualitätsstandards

Weitere Informationen zum Arbeitskreis:
[www.pharmig.at/DE/Der%20Verband/
 Fachbereiche/Seltene%20Erkrankungen/
 Seltene+Erkrankungen.aspx](http://www.pharmig.at/DE/Der%20Verband/Fachbereiche/Seltene%20Erkrankungen/Seltene+Erkrankungen.aspx)



Plakat zum Aktionstag

Marsch der seltene Erkrankungen 02.03.2013, Wien

Lena Riedl, Epidermolysis bullosa-Betroffene

Als Betroffene einer seltenen Erkrankung ist dieses Ereignis etwas ganz Besonderes für mich. Immer am Samstag, der auf den internationalen Rare Disease Day folgt, organisiert der Dachverband Pro Rare Austria einen Marsch durch die Wiener Innenstadt. Diese mittlerweile schon traditionelle Veranstaltung dient dazu, auf die Situation der Betroffenen von seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Insgesamt sind wir gar nicht wenige, man schätzt etwa 400.000 betroffene Menschen in Österreich.

Als ich an diesem 2. März 2013 bei der Wiener Staatsoper ankomme, stehen schon überall kleine Gruppen mit Schildern und Luftballons. Ich entdecke meine Freunde, die ich motiviert habe uns zu begleiten und natürlich einige Mitglieder aus der DEBRA Familie. Denn ich bin ein „Schmetterlingskind“. Dann startet der 5. Marsch der seltenen Erkrankungen mit fröhlich-rhythmischer Blasmusik. Jemand drückt mir Flyer in die Hand, die ich während des Marsches durch die Innenstadt an Passanten verteile. Dazwischen studiere ich die Schilder der anderen Patientengruppen und staune über unaussprechliche Krankheitsbezeichnungen, hinter denen vielfältige Schicksale stehen. Noch mehr beeindruckt mich die Kraft, die viele der Anwesenden – manche davon im Rollstuhl – ausstrahlen. Es geht ihnen um Anerkennung ihrer besonderen Bedürfnisse, um Veränderungen im Gesundheitssystem. Genau dafür marschieren wir: friedlich, fröhlich, aber auch beharrlich.

Auf dem Platz zwischen dem Kunsthistorischen und dem Naturhistorischen Museum machen wir Halt und lassen Luftballons steigen – ein schönes Zeichen der Solidarität. Auch die Blasmusik und eine Cheerleader-Gruppe sorgen für gute Stimmung. Unser Etappenziel, das Museumsquartier, ist bald erreicht. Hier findet die Generalversammlung von Pro Rare Austria statt. Unsere großen Ziele – Aufmerksamkeit und eine faire Gesundheitspolitik für seltene Erkrankungen – sind mit diesem Tag wieder ein Stück näher gerückt.



Impressionen vom Marsch
der seltenen Erkrankungen
in Wien
Fotos: Rainer Riedl



Vorstellung bei den Chefärzten der Sozialversicherungen

25.04.2013, Wien

Ursula Novak,
Mutter einer Cystische Fibrose-Betroffenen

Auch Chefärzte kommen mit seltenen Erkrankungen nicht sehr oft in Berührung. Somit sind ihre Erfahrungen mit den Bedürfnissen der Patienten und die Frustration, die eine Ablehnung von Medikamenten oder Heilbehandlungen auslösen, eher gering. Umso erfreulicher war es, dass Rainer Riedl und ich als Vertreter von Pro Rare Austria im April 2013 zu einem Erfahrungsaustausch mit den Chefärzten in den Hauptverband der Sozialversicherungsträger eingeladen wurden. Zu dieser Sitzung hatten wir die Zusammenfassung unserer Fragebogenaktion mitgebracht, die wir unter unseren Mitgliedern durchgeführt hatten. Anhand der konkreten Probleme und Anliegen unserer Mitglieder wollten wir einen nachvollziehbaren Einblick in die Erfordernisse geben, die das Leben mit einer seltenen Erkrankung mit sich bringt, und auf die Schwierigkeiten hinweisen, die entstehen, wenn Unterstützungen nicht gewährt werden.

Manches konnte gleich vor Ort gelöst werden, manches wurde hinterfragt. Insgesamt war es ein sehr wertschätzender und guter erster Erfahrungsaustausch. Wir sind jedenfalls mit dem guten Gefühl weggegangen, dass wir einerseits alle Chefärzte für unsere Anliegen und auch unsere Arbeit sensibilisieren konnten, andererseits aber auch ein offenes Ohr für unsere Anliegen gefunden haben.

Allen voran danken wir hier Frau Dr. Silke Nägelein, die als Vertreterin des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger und Sprecherin für seltene Erkrankungen jederzeit bereit ist, Betroffenen zu helfen – sofern es auch nur irgendeine Möglichkeit dazu gibt.

EURORDIS Mitgliederversammlung und CNA Meeting

30.05.–01.06.2013, Dubrovnik

Ulrike Holzer
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Vom 30.05. bis 01.06. 2013 fand die Mitgliederversammlung von EURORDIS und das Meeting des so genannten Council of National Alliances (Rat der Nationalen Allianzen), kurz CNA statt. Ich nahm als Vertreterin von Pro Rare Austria daran teil. EURORDIS Mitgliedertreffen werden jedes Jahr in einer anderen europäischen Stadt abgehalten, damit Patientenvertreter sich treffen und austauschen können. Die Veranstaltung fand im sonnigen Dubrovnik statt, da Kroatien erst kürzlich Mitglied der EU wurde. Mehr als 200 Teilnehmer aus über 30 Ländern nahmen teil und debattierten Themen wie Förderung für Nationale Pläne für seltene Erkrankungen, zulassungsüberschreitende Anwendung von Medizinprodukten, Neugeborenen-Screening und Gentests sowie Strategien und Hilfsmittel für die Verbesserung des Patientenzugangs zu Orphan-Medizinprodukten. Patientenregister, Europäische Referenznetzwerke, Fachzentren und spezialisierte soziale Dienstleistungen waren weitere Themen.

Das CNA-Meeting beschäftigte sich hauptsächlich mit dem Rare Disease Day 2014. Als übergreifendes Thema wurde „Solidarität“ festgelegt. Es wurden alle Hilfsmittel vorgestellt, die EURORDIS den Mitgliedern zur Verfügung stellt: Infopaket für Patientenorganisationen, offizielles Video, gedrucktes Infomaterial und die gemeinsame Webseite: www.rarediseaseday.org. Ein weiteres Vorhaben für die nächsten Jahre ist der Vorschlag für ein europäisches Jahr der seltenen Erkrankungen 2019. Die Vorbereitungen dafür müssten möglichst rasch beginnen. In der Diskussion wurde die Notwendigkeit dafür von allen Teilnehmern bestätigt. Die Situation der Nationalen Pläne für seltene Erkrankungen wurde als nächstes durch einen Ländervergleich Dänemark – Deutschland – Großbritannien beleuchtet. Es wurde dargestellt, wie weit die Arbeiten in diesen Ländern bereits gediehen sind und welche Schritte noch fehlen.

Am Beginn der EURORDIS-Mitgliederversammlung stand ein Vortrag von Antoni Montserrat. Er ist Policy



Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE mit Ulrike Holzer
Foto: Pro Rare

Officer für Rare Diseases der EU-Kommission und erläuterte die Möglichkeiten der Finanzierung eines Nationalen Planes für seltene Erkrankungen. Er wies darauf hin, dass Mitgliedsländer Gelder aus dem EU-Strukturfond beantragen können. Das einzige Land, das das bis jetzt getan hat, ist Griechenland. Die Kosten für ihren Nationalen Plan für seltene Erkrankungen werden zu 40% aus diesem Fond bezahlt. Die EU hat längere Budgetperioden (FP7, 2007-2013). Derzeit wird das Budget für 2014–2020 verhandelt. Regierungsmitglieder, die für den Strukturfond zuständig sind, sollten auf diese Möglichkeit aufmerksam gemacht werden.

Im Workshop über Qualitätskriterien für Expertisezentren für seltene Erkrankungen wurden die Vorstellungen und Wünsche von verschiedenen Teilnehmerländern aufgezeigt. Zentren müssen ihre Expertise in jährlichen Berichten dokumentieren. Es sollte die Kontinuität der Behandlung vom Kindesalter zum Erwachsenenalter gewährleistet sein. Auch die Anzahl der behandelten Patienten ist ausschlaggebend.

Im Rahmen der Veranstaltung traf ich auch mit den Vorsitzenden der Dachverbände Schweiz ProRaris, Esther Neiditsch, und Deutschland ACHSE, Mirjam Mann, zu einem Gespräch über die Konferenz in Innsbruck zusammen. Der Wunsch beider Dachorganisationen ist die Schaffung einer Möglichkeit zum Gedankenaustausch über den 15-minütigen Vortrag hinaus. Dieses Meeting wird parallel zu anderen Vorträgen Freitagnachmittag stattfinden und unter dem Motto „Gemeinsam sind wir stark – Chancen und Schwierigkeiten beim Aufbau eines Dachverbandes“ stehen.

Siehe auch: www.eurordis.org/de/news/eurordis-mitgliedschaften-2013

Präsentation Ergebnisbericht Seltene Erkrankungen in Österreich 09.09.2013, Wien

Susanne Hinger
(Auszug aus einem Artikel in „klinik“ 6/2013)

Im Rahmen einer von Susanne Hinger vom MedMedia Verlag moderierten Podiumsdiskussion, an der Ass.-Prof. Dr. Till Voigtländer, Medizinische Universität Wien, Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit, Dr. Silke Näglein, Hauptverband der Sozialversicherungsträger, Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Medizinische Universität Innsbruck, Dr. Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria und Dr. Maria Kletečka-Pulker, Universität Wien, teilnahmen, wurde der Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ vorgestellt.

Erstmals systematische Bestandsaufnahme

Rainer Riedl, stellvertretender Obmann von Pro Rare Austria, bezeichnet den Ergebnisbericht als enorm wichtig: „Dieser stellt erstmals eine systematische Bestandsaufnahme dar.“ So verschieden die Situation der Betroffenen ist, so verschieden waren mitunter die Aussagen. „Nun liegen erstmals Fakten auf dem Tisch, die helfen, von der anekdotischen Beschreibung der Thematik wegzukommen“, betont Riedl. Durch die Beteiligung der verschiedenen Gruppen von Betroffenen und Stakeholdern „besteht nun Einigkeit, wie die Situation ist, und man kann gemeinsam an Lösungen arbeiten“.



Rainer Riedl, Daniela Karall, Magdalena Arrouas,
Susanne Hinger, Till Voigtländer, Maria Kletečka-Pulker, Silke Näglein (vlnr)
Foto: Michael Weber

Große Unterschiede in der Versorgung

Was liest Riedl als die Hauptprobleme aus dem Bericht heraus? Zum einen den auf Grund der Seltenheit der Erkrankung oft langen (im Durchschnitt jahrelangen) Weg zur Diagnose. Noch schlimmer als das Nichtwissen seien für die Betroffenen hier oft falsche Diagnosen, die dann wiederum mit falschen Therapien einhergehen. Zweiter wichtiger Punkt sei die Versorgung, die in den einzelnen Bereichen sehr, sehr unterschiedlich ist. „Und das große Thema, das den Alltag der Betroffenen so schwierig macht, ist die Erstattung, weil manches so schwer und kaum erstattet wird, auch weil die Erkrankung bei den Verantwortlichen wenig bekannt ist.“

Daniela Karall beschäftigt sich selbst seit über 20 Jahren mit einer besonderen Gruppe seltener Erkrankungen, den angeborenen Stoffwechselstörungen, und hat viele Familien durch Diagnose, Therapien und Therapieversuche sowie Behördenwege begleitet. Den Ergebnisbericht hält sie daher für besonders wichtig, weil er erstmals ein strukturiertes Feedback zu ganz unterschiedlichen Krankheiten und Sachverhalten liefert und auch die Versorgungsstrukturen in ruralen Gebieten abgebildet werden. Insgesamt habe das österreichische Gesundheitssystem zwar ein gutes Zeugnis bekommen: Es wurde von etwa der Hälfte aller Befragten (und das quer durch alle Gruppen und Stakeholder) als gut oder sehr gut beurteilt. „Aber es bleibt eine zweite Hälfte!“ Und hier bestünde Verbesserungsbedarf. Gleichzeitig betont Karall, wie wichtig es sei, dass an der Arbeit am Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen nun alle Gruppen an einem Tisch säßen.

Oft langer Weg zur Erstattung

Als Vertreterin der Sozialversicherung bezog sich Silke Näglein vor allem auf das Problemfeld der Erstattung. Kaum Probleme gäbe es hier im Bereich der zugelassenen Medikamente. Hier sei das Prozedere klar geregelt und funktioniere auch gut. Näglein beruft sich auf das Prinzip der EBM. Dort, wo es jedoch keine Evidenz gäbe, etwa im Bereich der so genannten alternativ- und komplementärmedizinischen Präparate, könne es auch keine Erstattung geben. Probleme in der Erstattung habe man jedoch im Bereich der Heilhilfen und Hilfsmittel erkannt. „Die Schwierigkeit besteht darin, dass es kein einheitliches System wie bei Medikamenten gibt“, so Näglein. Derzeit wird an einem ambitionierten Pilotprojekt für seltene Erkrankungen gearbeitet, bei dem eine österreichweite einheitliche Vorgangsweise gefunden werden soll. Zum rechtlichen und ethischen Aspekt im Umgang mit seltenen Erkrankungen sagt Maria Kletečka-Pulker, Institut für Ethik und Recht in der Medizin, dass jeder Patient Anspruch auf eine Behandlung lege artis habe. „Nur da hört sich die Klarheit auch schon wieder schnell auf, denn was bedeutet lege artis etwa bei einer Erkrankung, bei der es noch gar keine etablierte Behandlung gibt?“ Kletečka-Pulker betont, dass lege artis gerade bei seltenen Erkrankungen auch sehr stark mit allen Fragen der Forschung zusammenhänge. Sie verweist etwa auf den Bereich der Forschung an Kindern und nicht Einwilligungsfähigen, für den es politische Konzepte und letztlich –

historisch belastet – auch noch großer Aufklärungsbedarf. Weiters verweist sie auf die neue europäische Patientenmobilitätsrichtlinie, von der sie sich positive Auswirkungen auf die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen erwartet.

Was bringt der Nationale Aktionsplan?

Was dürfen wir uns nun konkret vom NAP erwarten? Welchen konkreten Aspekten des Ergebnisberichtes soll nun konkret Rechnung getragen werden? Derzeit, so Arrouas, werde insbesondere an den drei Handlungsfeldern Diagnostik, Verbesserung der Therapie und Versorgungsstrukturen gearbeitet. Unser Gesundheitssystem ist derzeit sehr stark auf die Versorgung häufiger Erkrankungen ausgerichtet. Wie könnten hier seltene Erkrankungen stärker berücksichtigt werden? Arrouas verweist hier auf die Notwendigkeit einer integrierten und abgestuften Versorgung, die durch die Bildung von Zentren für bestimmte Gruppen seltener Erkrankungen und Netzwerke gewährleistet werden soll.

Expertisezentren und Netzwerke

Auch Riedl erwartet sich viel von Expertisezentren: Durch die Bündelung der Expertise kann nicht nur in der Versorgung der Betroffenen viel erreicht, sondern auch ein Impuls für die Forschung gesetzt werden. Als Positivbeispiel verweist er auf das EB-Zentrum in Salzburg, räumt aber ein, dass es in Österreich nicht für alle Erkrankungsgruppen Expertisezentren geben werde könne. Durch die Cross-Border-Healthcare-Direktive würden die Vernetzung und der Zugang leichter.

Auch Karall betont die Vernetzung, die mit der Etablierung von Zentren Hand in Hand gehen muss: Denn neben der Identifikation von Zentren wird auch die regionale Versorgung mitgeplant. „Zusammengefasst: Nicht der Patient soll reisen, das Wissen soll reisen“, so Karall. Durch die Identifikation von Zentren werde transparent gemacht, wo Wissen vorhanden ist. Im Idealfall würde dann beispielsweise ein Patient einmal im Jahr zur Jahreskontrolle ins Zentrum kommen, die regelmäßigen Kontrollen etc. würden aber durch den niedergelassenen Kinderarzt oder das Schwerpunktspital erfolgen. „Dazu ist eine Vernetzung notwendig“, betont Karall, und zwar nicht nur zwischen den einzelnen Zentren, sondern auch zwischen dem Zentrum und den anderen Strukturen.

Qualitäts- und Leistungskriterien

In einem ersten Schritt werden nun Qualitäts- und Leistungskriterien für solche Zentren festgelegt, so Arrouas. Diese Kriterien werden jedoch nicht gänzlich neu erfunden, sondern folgen einheitlichen europäischen Standards, wie Voigtländer betont. Damit wird dem europäischen Ziel einer letztlich grenzüberschreitenden Zentrenbildung Rechnung getragen. Wer letztlich die Akkreditierung eines Zentrums vornehmen wird, ist derzeit noch Gegenstand von Diskussion. Angedacht sei eine Art Gutachterprozess mit Entscheidung durch ein Gremium. Jedenfalls soll es keine Selbstnominierung sein.

Voigtländer sieht den Weg zur Zentrenbildung als dynamischen Prozess: „Ende 2014 werden wir an einem Punkt sein, wo wir mit ersten Zentren rechnen könnten – parallel zur europäischen Ebene.“

Bündelung von Expertise

Auf die Fragen aus dem Publikum, welche Zentren konkret bis wann entstehen sollen und wer die Kosten tragen sollte, betonen Arrouas und Voigtländer, dass nicht neue Zentren etabliert, sondern bestehende Expertise gebündelt bzw. weiter ausgebaut werden sollten. Die Finanzierung dafür könnte nur – wie üblich – gemischt erfolgen, so Näglein, d. h. durch die Kostenträger: Bund, Länder und Sozialversicherung.

Österreich braucht andere Prioritäten und Wertewandel

Erwin Tschachler merkte an, dass erst der Erkenntnisschub der letzten 15 Jahre dazu geführt habe, dass heute seltene Erkrankungen überhaupt unterschieden und diagnostiziert werden können. Österreich sei hier Profiteur anderer Länder, die in die Erforschung dieser Erkrankungsgruppen investiert hätten, während man bei uns in Volkskrankheiten investiert habe. Ein Defizit, das er auch in der Ausbildung sieht. Er appelliert daher, auch an die zukünftigen Behandler zu denken und seltene Erkrankung stärker in der Ausbildung zu verankern.

Eine Vertreterin einer Selbsthilfegruppe appellierte hier v. a. auch an Ärzte im Primärversorgungsbereich, sich die eigenen Grenzen früher einzugestehen und Patienten schneller zu überweisen. Kletečka-Pulker verwies hier auf einen dringend notwendigen Wandel in der Wertehaltung, einerseits auf Seiten der Ärzte, sich Hilfe zu holen, andererseits auch auf Seiten der Patienten, das Nichtwissen des Arztes nicht als Schwäche zu verstehen. Karall sieht hier auch Verbesserungspotenzial in der Kommunikation – auch zwischen den Ärzten, da manche, die einen Patienten weiterüberweisen, mitunter nie eine Rückmeldung erhalten.

Mehr als ein Lippenbekenntnis?

Woran sollen wir Ende 2014 erkennen, dass der NAP mehr als ein Lippenbekenntnis ist? Zum einen daran, dass erste Schritte der besprochenen Umsetzung bereits gesetzt sind, wie Arrouas und Voigtländer betonen, erste Zentren bereits nominiert sind. Zum anderen daran, dass der NAP veröffentlicht wurde – und zwar als gemeinsames Dokument der Ministerien für Gesundheit, Soziales und Wissenschaft.

Die Umsetzung und Bewusstseinsänderung würde Karall konkret daran festmachen können, wenn mehr Patienten als bisher mit erfolgreich bewilligten Erstattungsanträgen zurückkämen oder sie häufiger mit Rückfragen von Chefärzten konfrontiert würde, um die Verordnungen zu erläutern.

In seinem Resümee zeigt sich Riedl kritisch und gespalten. Einerseits arbeite man bereits vier Jahre an der Thematik – frustrierend lang. Andererseits verweist er auf die Zusammenarbeit, zu der man gefunden habe, und das wechselseitige Verständnis. „Für mich ist der Weg jetzt unumkehrbar“, zeigt er sich optimistisch, dass der weitere Weg nun in guter Weise vorbereitet sei.

Kongress für seltene Erkrankungen 27.-28.9.2013, Innsbruck

Ursula Novak
Mutter einer Cystische Fibrose-Betroffenen

Nach Mariazell, Wien und Salzburg fand 2013 der 4. Österreichische Kongress der seltenen Erkrankungen in Innsbruck statt. Diesmal wurde die Veranstaltung im Rahmen der jährlichen Kinderärztetagung organisiert, was vielen Kinderärzten und Kinderkrankenschwestern eine gute Gelegenheit gab, auch den einen oder anderen Vortrag über seltene Erkrankungen zu hören. Auch Pro Rare Austria war mit dem gesamten Vorstand angereist.

Die Themenpalette war breit gestreut: So standen spezielle Fragen aus der Kinderheilkunde, allgemeine Problemstellungen aus der Diagnostik und der Aufbau von Referenznetzwerken im Bereich der seltenen Erkrankungen auf dem Programm. Aber auch über die Entwicklung von Medikamenten speziell für seltene Erkrankungen, die Unterstützungs- und Erstattungspraxis aus Sicht der Sozialversicherungen oder die Herausforderungen, die sich für Pflegeberufe ergeben, wurde referiert. Besonders inspirierend war der Vortrag vom Club mobil, wurde doch hier besonders Menschen mit Mobilitätseinschränkungen Mut gemacht.

Im zweiten Teil des Kongresses waren dann Vertreter von Selbsthilfeorganisationen am Wort: Mit ÖSPID, ÖGAST und dem CF-TEAM-Tirol und Vorarlberg bekamen drei Vereine aus Österreich die Gelegenheit, ihre Aktivitäten vorzustellen. Aus der Perspektive der Vernetzung besonders erfreulich waren die beiden Präsentationen unserer Schwesternvereine aus Deutschland (ACHSE) und der



Johannes Zschocke, Magdalena Arrouas,
Daniela Karall, Helmut Hintner (vlnr)
Fotos: Rainer Riedl



Teilnehmer am 4. Kongress für seltene Erkrankungen

Schweiz (ProRaris). Der Vorstand von Pro Rare Austria und die beiden deutschsprachigen Vereine für seltene Erkrankungen nahmen die Veranstaltung auch zum Anlass für einen ausführlichen Erfahrungsaustausch, der auch der Startschuss für eine internationale Zusammenarbeit war.

Am Schluss des Kongresses stand die erste offizielle Vorstellung des medizinischen Beirats von Pro Rare Austria. In diesem Zusammenhang bedanken wir uns sehr herzlich bei Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, PD Dr. Till Voigtländer und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke. Für Pro Rare Austria brachte dieser Kongress gute Gespräche, neue Mitglieder aus den westlichen Bundesländern, aber auch neue Ideen und viel Motivation, den eingeschlagenen Weg fortzusetzen. Herzlichen Dank an die Organisatoren Daniela Karall und Johannes Zschocke.

Treffen ACHSE – ProRaris – Pro Rare Austria, gemeinsam mehr erreichen 27.09.2013, Innsbruck

Ulrike Holzer
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Anlässlich des 4. Österreichischen Kongresses für seltene Erkrankungen im September 2013 in Innsbruck trafen sich Vertreterinnen und Vertreter von den drei deutschsprachigen Allianzen seltener Erkrankungen das erste Mal zu einem intensiveren Erfahrungsaustausch: ACHSE (Allianz chronischer seltener Erkrankungen) aus Deutschland, ProRaris aus der Schweiz und Pro Rare Austria aus Österreich nutzten die Gelegenheit, sich kennenzulernen und über Arbeit, Erfahrungen, Probleme und Erfolge zu berichten. Die Themen reichten von den Herausforderungen bei der Gründung, der Mitgliederstruktur, der jeweiligen Versorgungssituation, der Zusammenarbeit im Netzwerk bis hin zum jeweiligen Status der Nationalen Aktionspläne für seltene Erkrankungen.

Alle drei Dachverbände sind aus der Notwendigkeit entstanden, Menschen mit seltenen Erkrankungen zusammenzuführen, die trotz unterschiedlicher Diagnosen mit denselben Problemen kämpfen. Die Ziele sind bei allen die gleichen: sich zusammenschließen, sich gegenseitig unterstützen, um Verbesserungen in Diagnose, Versorgung und Forschung durchzusetzen. Alle drei Dachverbände sind auch Mitglieder im europäischen Dachverband EURORDIS. In Europa sind rund 30 Millionen Menschen von einer der über 6000 seltenen Erkrankungen betroffen. EURORDIS ist die internationale Stimme der Patienten mit seltenen Erkrankungen und zählt 606 Patientenorganisationen in 56 Ländern zu ihren Mitgliedern.

Im Gespräch der deutschsprachigen Dachverbände wurde deutlich, dass wir aufgrund der gleichen Herausforderungen und Ziele viel von einander lernen können und vor allem im deutschsprachigen Raum gemeinsam noch viel mehr für die Aufklärung und Sensibilisierung tun müssen. Dazu sollte besonders auf die schwierigen Lebens- und Versorgungsbedingungen hingewiesen werden.

So verständigten wir uns darauf, uns noch enger zu vernetzen und durch verstärkte, gemeinsame Öffentlich-



Erfahrungsaustausch zwischen Vertretern von
ACHSE, ProRaris und Pro Rare Austria

keitsarbeit dafür zu sorgen, dass unsere Anliegen besser wahrgenommen werden. Ein konkreter Vorschlag war, den Tag der seltenen Erkrankungen im nächsten Schaltjahr koordiniert zu veranstalten. Uns wurde auch der „Machtfaktor“ Patient bewusst und wir werden zukünftig daran arbeiten, das Gesicht des Gesundheitswesens im Bereich der seltenen Erkrankungen zu verändern.

Eine seltene Erkrankung kann in jeder Familie und zu jeder Zeit und überall auf der Welt auftreten. Sie beeinträchtigt das Leben der Betroffenen und ihrer Angehörigen. Sie alle brauchen Unterstützung und Hilfe. Hier sehen die drei Dachorganisationen eine besondere Herausforderung für sich, die sie allerdings nur annehmen können, wenn sie breitere gesellschaftliche Unterstützung erhalten. Zusammen sind wir stärker und werden besser gehört – die gemeinsame Sprache und eine kräftige Stimme helfen dabei.



Esther Neiditsch (ProRaris, ganz links) und Lisa Biel (ACHSE, hinten Mitte) mit dem Vorstand von Pro Rare Austria
Fotos: Pro Rare

Tag der Selbsthilfe 09.10.2013, Wien

Johanna Sadil
Vorstandsassistentin von Pro Rare Austria

Am 9. Oktober 2013 veranstaltete die ARGE Selbsthilfe Österreich und der Hauptverband – unter dem Motto „Steht der Patient tatsächlich im Mittelpunkt?“ – den Tag der Selbsthilfe. Dieser Tag steht ganz im Zeichen der gesetzlichen Verankerung der Selbsthilfe, 250.000 Menschen wollen diese – was bringt sie? Rund 100 Teilnehmer, Mitglieder von Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen, Vertreter der Bundesministerien für Gesundheit und für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz, Experten und Entscheidungsträger aus der Pharmaindustrie und dem Gesundheitsbereich folgten der Einladung. Am Vormittag liegt der Schwerpunkt bei den Impulsreferaten. Durch den Tag der Selbsthilfe führt Frau Mag. Andrea Fried.

Mag. Monika Maier, Mitglied des Bundesvorstandes der ARGE Selbsthilfe, hebt in Ihrem Vortrag die hohe Erfahrungskompetenz der Selbsthilfegruppen hervor. Das daraus resultierende Wissen trägt wesentlich zu einer bedarfsorientierten Versorgung bei. Ihrem Referat folgt das Thema der gesetzlichen Verankerung der Selbsthilfe aus der Sicht des Ministeriums, vorgetragen von Dr. Clemens Auer. Er ist Sektionschef im Bundesministerium für Gesundheit, zuständig für das Gesundheitssystem und die zentrale Koordination. „Die Patientenpassivität sei kein zeitgemäßes Bild mehr – die

Struktur der Primärversorgung werde neu organisiert und kann nur unter Einbezug der Patienten funktionieren“. Die nachfolgende Kaffeepause dient neben einer Stärkung bei Kuchen und Kaffee zum Plaudern mit Gleichgesinnten und zum Kennenlernen von Vertretern anderer Selbsthilfevereine.

Univ.-Prof. Dr. Frank Schulz-Nieswandt, Professor für Sozialpolitik und Methoden der qualitativen Sozialforschung an der Universität zu Köln, berichtet über die Entwicklung der Selbsthilfe von der Laienkompetenz zur Professionalität. Schulz-Nieswandt bezeichnet das soziale Feld der Selbsthilfeorganisationen im politischen System als ein Feld voller Ambivalenzen. Diese sind unter anderem Autonomieanspruch und Fördererwartung der Patientenorganisationen im Gegenzug der Förderwilligkeit der Politik – wer fördert, kontrolliert! Es muss dafür gesorgt sein, dass die Unabhängigkeit der Selbsthilfe garantiert wird.

Einen weiteren spannenden Beitrag aus Deutschland hören wir zum Thema gesetzliche Verankerung der Selbsthilfe in Deutschland von Dr. Martin Danner, Bundesgeschäftsführer der deutschen Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe. In Deutschland ist seit 2004 ein Mitberatungsrecht der Selbsthilfe gesetzlich verankert. Die Mittagspause wird zum Netzwerken genutzt. Im Programmablauf folgend waren nun Selbsthilfegruppen zum Thema „Partizipation und notwendige Rahmenbedingungen“ am Wort. An der Gesprächsrunde nehmen Vertreter themenbezogener bundesweit tätiger Selbsthilfeorganisationen teil, das Hautaugenmerk liegt auf dem Erfahrungsaustausch und dem Aufzeigen der vielfältigen Herausforderungen.

Abgeschlossen wird die äußerst interessante Veranstaltung mit einer Podiumsdiskussion, wo Vertreter jener Institutionen eingeladen sind, die die Selbsthilfe auf Bundesebene unterstützen. Der allgemeine Tenor der Beteiligten war, dass die ARGE Selbsthilfe und die Patientenorganisationen wichtige Partner im Gesundheitswesen sind und dafür sorgen müssen, dass es zu einer patientenorientierten Weiterentwicklung kommt. Der Ausklang dieser gelungenen und informativen Veranstaltung findet bei Kuchen und Kaffee statt.



Andrea Fried, Frau Peinhaupt, Magdalena Arrouas,
Brigitte Zarfl, Jan Huber, Monika Maier (vlnr)
Foto: Johannes Hloch

Siehe auch:
www.selbsthilfe-oesterreich.at/aktuelle-themen/tag-der-selbsthilfe

Treffen des Council of National Alliances EURORDIS 28.–29.10.2013, Paris

Ulrike Holzer
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Das diesjährige Council of National Alliances (CNA) Meeting fand in Paris statt, ich nahm als Vertreterin von Pro Rare Austria teil. Eine wichtige Entscheidung wurde sehr rasch getroffen. Der Slogan für den Rare Disease Day 2014 sollte „Join together for better care – Gemeinsam für eine bessere Versorgung“ lauten. Es wurden alle Materialien präsentiert, die EURORDIS für den kommenden Aktionstag zur Verfügung stellt. Heftig diskutiert wurde auch über das zentrale Thema „Solidarity“ des Rare Disease Days 2015. Weiters wurde darüber informiert, dass sämtliche Informationen über die Nationalen Aktionspläne für seltene Erkrankungen auf der Website von Europlan abrufbar sind: www.europlanproject.eu. Die EU-Kommission erstellt einen Katalog mit 60 Fragen zum Stand dieser Nationalen Pläne. Darüber will sie zwei bis drei Best-Practice-Vorschläge für Maßnahmen aus jedem Land sammeln, die ohne großen finanziellen Aufwand verwirklicht werden können.

EURORDIS engagiert sich auch für die Initiative eines „European Year of Rare Diseases 2019“. Die offizielle Bekanntgabe wird im Februar 2014 erfolgen. Alle Nationalen Allianzen werden gebeten, die Verantwortungsträger aus den Gesundheits- und Sozialbereichen ihres jeweiligen Landes im März 2014 darüber zu informieren. Darüber hinaus haben sie die Aufgabe, das Thema zu vertreten, publik zu machen, Presse und andere Medien zu mobilisieren, das Staatsoberhaupt in Kenntnis zu setzen und eventuelle Schirmherren dafür zu gewinnen. Ideale Kandidaten dafür wären beispielsweise Gesundheitsminister, Mitglieder des Parlaments oder die First Lady. Zur Vorbereitung dieses besonderen Jahres wurde von EURORDIS ein Team gebildet, das aus den Reihen der Nationalen Allianzen mit vier Mitgliedern verstärkt werden soll.

Im Rahmen des CNA Meetings ergab sich erneut die Gelegenheit, die Zusammenarbeit der deutschsprachigen Dachverbände ACHSE (Deutschland), ProRaris (Schweiz) und Pro Rare Austria weiterzuentwickeln. Im Gespräch mit Christoph Nachtigäller, dem Vorsitzenden der ACHSE, erörterten wir die Möglichkeiten von gemeinsamen Aktionen. So bietet schon der Careum Kongress in Basel im März 2014 eine schöne Plattform für den Auftritt aller drei Dachverbände.



Teilnehmer des CNA Meetings mit Yann Le Cam,
CEO von EURORDIS in der Mitte
Foto: EURORDIS

Da es aufgrund der Finanzkrise in praktisch allen europäischen Staatshaushalten zu Kürzungen gekommen ist, wurde von EURORDIS eine Studie begonnen. Dabei soll geklärt werden, wie die Krise den Zugang zu Medikamenten und Heilmitteln erschwert hat. Folgende Fragen sollen von den Nationalen Allianzen bei den Mitgliedern erhoben werden:

→ Haben Sie Kenntnis über den Einfluss der Wirtschafts- und Finanzkrise auf die Gesundheit der Bewohner Ihres Landes im Speziellen auf Rare Disease Patienten? und

→ Können Sie über Vorkommnisse berichten oder kennen Sie Patienten, denen nun der Zugang erschwert oder verweigert wird? Bis März 2014 soll die Datensammlung abgeschlossen sein.

World Orphan Drug Congress 14.–15.11.2013, Genf

Michaela Weigl
Mutter einer MPS-Betroffenen

Im November 2013 durfte ich als Patientenvertreterin für unseren Dachverband Pro Rare Austria am Weltkongress für Orphan Drugs in Genf teilnehmen. Orphan Drugs sind Arzneimittel, die für die Behandlung von seltenen Erkrankungen eingesetzt werden. Ich freute mich darauf, viel Neues zu lernen, was angesichts des sehr vielfältigen Programms auch tatsächlich der Fall war. Was ich dort erlebte, waren zwei äußerst intensive Tage mit einer Vielzahl von interessanten Vorträgen, immer wieder gemischt mit spannenden Podiumsdiskussionen.

Beide Kongresstage begannen mit einer großen gemeinsamen Sitzung: Dabei ging es beispielsweise um Fragestellungen angesichts der zunehmenden Entwicklung von neuen Medikamenten, wie etwa die Vereinigung von Bemühungen, klinische Entwicklungen zu optimieren und eine harmonische und beschleunigte Marktzulassung anzustreben; um den Imperativ der Zusammenarbeit, denn Partnerschaften von Akteuren sind wesentlich, um den Prozess der Medikamentenentwicklung zu beschleunigen; um die Komplexität der Beforschung von seltenen Erkrankungen; in Form einer Podiumsdiskussion, an der übrigens auch Dr. Robert Sauer mann vom österreichischen Hauptverband der Sozialversicherungen teilnahm, wurde die Bedeutung von „Wert“ eines Medikaments aus der Perspektive der Zahlenden beleuchtet.

Die Themen Marktzulassung, Preisgestaltung und Rückerstattung wurden intensiv diskutiert, allerdings waren die Meinungen dazu naturgemäß sehr unterschiedlich, was einmal sogar in einer Debatte über Preis und Wert endete. Der Wert eines Medikaments wird je nach Betrachter (Patient, Pharmafirma, Krankenkasse) sehr unterschiedlich gesehen!

Die Sitzungen wurden dann jeweils in zwei parallele Veranstaltungen geteilt und es fiel mir zeitweise schwer mich zu entscheiden, welche Vorträge ich besuchen sollte, weil ich so vieles interessant fand. Egal ob es um die Optimierung oder Realisierung von klinischen Versuchen für seltene Erkrankungen ging, um Richtlinien, rechtliche Rahmenbedingungen, die Rolle von Patientenorganisationen bei der Finanzierung von Forschung und Medikamentenentwicklung, Patientenregister oder die Evaluation von Patientenbedürfnissen und das Anbieten von patientenzentriertem Service zur Erleichterung der Patientenaufnahme und Teilnahme an klinischen Studien – alles war spannend.

Ségolène Aymé, bekannt als Gründerin von Orphanet und Vorstand des EU-Expertengremiums für seltene Erkrankungen oder Projektleiterin von IRDiRC, berichtete von den EU-Aktivitäten auf dem Gebiet der seltenen

Erkrankungen, von der Umsetzung Nationaler Aktionspläne in den einzelnen Ländern, nationalen Rationalisierungsprozessen und Entscheidungen zur Kostenerstattung. Besonders bemerkenswert war, dass sie unumstrittene Siegerin bei der Verleihung des ROAR Awards in der Kategorie European Leadership wurde. ROAR Awards sind Preise, die während des Kongresses in verschiedenen Kategorien für „Rare Orphan Advocacy and Research“ verliehen werden. Sie wurden etwa für das beste europäische Marktzulassungsprogramm, die beste Biotech-Pipeline und die beste Pharma-Pipeline vergeben.

Etwa 70% der Kongressteilnehmer waren Vertreter der Pharmaindustrie, der Rest kam wie ich aus Dachverbänden für seltene Erkrankungen oder aus einzelnen Selbsthilfvereinen. Für uns Patientenvertreter hatte man im großen Ausstellungsraum, in dem Pharmafirmen ihre Produkte, Ideen und Pipelines präsentierten, erstmals eine eigene Sektion gestaltet. In dieser „Allianzzone für seltene Erkrankungen“ konnten wir einerseits Poster und Informationsmaterial präsentieren, andererseits trafen wir uns dort in den Pausen, um uns persönlich kennen zu lernen und unsere Erfahrungen aus den jeweiligen Ländern auszutauschen.



In der Allianzzone für seltene Erkrankungen



Michaela Weigl und Virginia Tsai (Dachverband SE, Taiwan)
Fotos: Pro Rare

Tag der Wiener Selbsthilfe 24.11.2013, Wien

Johanna Sadil
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria



Johanna Sadil
Hans Hochreiter
Silvia Schweinzer
(vlnr)

Im November 2013 lud die Wiener Gesundheitsförderung zum dritten Mal zum so genannten „Tag der Wiener Selbsthilfe“ ein. Insgesamt 76 Selbsthilfvereine und Patientenorganisationen nahmen mit ihren Messeständen die Gelegenheit wahr, ihre Angebote und Leistungen einem breiten Publikum zu präsentieren. In persönlichen Gesprächen konnte ich zahlreiche Interessierte über die Aufgaben und Ziele von Pro Rare Austria informieren. Durch intensive Besuche bei den anderen Ständen nützten wir die Gelegenheit, auch andere Aussteller kennen zu lernen und Kontakte zu knüpfen, die zu einigen neuen Mitgliedschaften bei unserem Dachverband führten. Einige unserer Mitgliedvereine versorgten uns mit Informationsmaterial, das ich an unserem Stand präsentierte und somit einen guten Überblick über das breite Spektrum der seltene Erkrankungen geben konnte, das Pro Rare Austria vertritt.

Die Festräume des Wiener Rathauses boten einen prächtigen Rahmen für die abwechslungsreiche Veranstaltung, die einen breiten Themenbereich abdeckte. Hier einige Beispiele: informelle Angebote zu zahlreichen Volkskrankungen wie Diabetes, Herz- und Kreislauferkrankungen, psychischen und physische Beeinträchtigungen wie Depressionen und Burnout. Für reges Interesse beim Publikum sorgte unter anderem der Vortrag „Komplementärmedizinische Behandlungsmethoden“ und eine Präsentation über die Selbstheilungskräfte durch Shaolin-Künste. Workshops, beispielsweise zu den Themen Bewegung und positive Lebenseinstellung, lockten mit kostenlosen Mitmach-Angeboten. Begeisterten Zuspruch fand auch der Kinderbereich mit Schminkmöglichkeit, Basteln, Herumtollen und Lesen. Ein weiterer Programmpunkt war die gut besuchte Podiumsdiskussion zum Thema „Wenn Kinder schwer erkranken“. Die bekannte ORF-Journalistin Andrea Puschl leitete die spannende und anregende Diskussion. Ein unterhaltsames und abwechslungsreiches Musikprogramm rundete die Veranstaltung ab.

Für mich war die Veranstaltung sehr interessant und lehrreich. Besonders beeindruckt haben mich die vielen engagierten Mitwirkenden, die größtenteils ehrenamtlich viel Zeit für die Selbsthilfe aufwenden. Wenn die Möglichkeit besteht, nimmt Pro Rare Austria im nächsten Jahr gerne wieder am „Tag der Wiener Selbsthilfe“ teil.



Am Stand von Pro Rare Austria
Fotos: Rainhard Rollett

Diskussionsrunde: Ärztliche Fortbildung bei seltenen Erkrankungen 26.11.2013, Wien

Rainer Riedl
Obmann von Pro Rare Austria

Im November 2013 wurde ich zu einer Diskussionsrunde zum Thema Ärztliche Fortbildung bei seltenen Erkrankungen eingeladen. An dieser Veranstaltung nahmen unter anderem auch Dr. Reinhold Glehr, Allgemeinmediziner aus Hartberg und Präsident der ÖGAM, Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhold Kerbl, Leiter der Abteilung für Kinder und Jugendliche am LKH Leoben und Präsident der ÖGKJ, Dr. Erwin Rebhandl, Allgemeinmediziner aus Haslach und Präsident von Am Plus, Dr. Martina Schmidt, Geschäftsführerin von Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH und Arbeitsgruppenleiterin seltene Erkrankungen in der Pharmig, und Univ.-Prof. Dr. Thomas Stulnig, Klinik für Innere Medizin III, Leiter der Stoffwechsellambulanz, MedUni Wien, teil. Die Diskussion wurde von Wilfried Teufel moderiert, die Ergebnisse wurden Anfang 2014 auch publiziert. Die Experten aus Ärzteschaft, Selbsthilfe und Pharmaindustrie diskutierten im Rahmen einer „Ultima Ratio“-Diskussionsrunde, veranstaltet von der PERI Group, über die derzeit bestehenden und notwendigen Fortbildungsmöglichkeiten und vorhandenen Diagnosetools.

Eines meiner Statements gebe ich hier im Wortlaut wieder: „Für den Patienten steht der Wunsch nach einer raschen Diagnose an oberster Stelle. Die Expertengruppe im Bundesministerium für Gesundheit, allen voran Till Voigtländer, arbeitet daran, die Bewusstseinsbildung für seltene Erkrankungen generell zu verbessern. Norbert Jachimowicz setzt sich in der Ärztekammer für ein diesbezügliches Curriculum ein. Hier geht es nicht um eine Ausbildung im klassischen Sinn, sondern um Awareness

und Guidance für Allgemeinmediziner. In Österreich ist bereits einiges an Wissen dazu vorhanden. Wichtig ist es, den Arzt dabei zu unterstützen, die Patienten optimal durchs System zu leiten.“

Zum Ausklang der Veranstaltung wurde den Teilnehmern die neu entwickelte Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen zur Unterstützung der Allgemeinmediziner vorgestellt. Diese soll Hilfestellung für Ärzte bieten, um bei Patienten aufgrund unterschiedlicher Symptome nach seltenen Verdachtsdiagnosen zu suchen, bei Patienten schon frühzeitig mögliche Verdachtsdiagnosen auszuschließen bzw. einzugrenzen und Patienten mit Verdacht auf bestimmte seltene Erkrankungen rasch an die richtige Stelle zur Abklärung überweisen zu können.



Erwin Rebhandl, Reinhold Glehr, Martina Schmidt, Thomas Stulnig, Rainer Riedl, Wilfried Teufel (vlnr). Foto: Franz Pfluegl

Weitere Informationen: www.symptomsuche.at

Um sich Gehör zu verschaffen, aber auch um die Mitglieder, Förderer und Stakeholder zu informieren, ist intensive Öffentlichkeitsarbeit notwendig. Wir haben uns daher bemüht, unseren Außenauftritt umfassend und professionell umzusetzen. Im Folgenden zeigen wir einige Beispiele für das Branding von Pro Rare Austria.

Pro Rare Austria – das Jahr 2013

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

64 Logo, Claim, Informationsfolder

65 Website, Facebook

Logo

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Claim

Gemeinsam mehr erreichen.

Informationsfolder



Website



www.prora-austria.org

Facebook



www.facebook.com/prorareaustria

In dieser Rubrik stellen wir Themen oder Organisationen vor, die für Pro Rare Austria und generell für Menschen mit seltenen Erkrankungen relevant sind. Das sind im heurigen Jahresbericht einmal die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, die an der Gesundheit Österreich GmbH angesiedelt ist.

Weiters stellen wir mit Orphanet das weltweit anerkannte Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen vor. Mit EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen und dem relativ junge Konsortium IRDiRC, welches Wissenschaftler und Organisationen, die in die Erforschung von seltenen Erkrankungen investieren, vernetzt, präsentieren wir zwei internationale Organisationen.

Zu guter Letzt stellen wir den Rare Disease Day vor, der seit seiner ersten Durchführung im Jahr 2008 sich immer mehr zur weltweit Awareness- und Aufklärungsveranstaltung für seltene Erkrankungen entwickelt.

Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

- 68** **Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)**
- 69** **Orphanet**
- 71** **EURORDIS**
- 73** **IRDiRC**
- 74** **Rare Disease Day**

Koordinationsstelle seltene Erkrankungen NKSE

Mit 1. Jänner 2011 wurde an der Gesundheit Österreich die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) eingerichtet (National Coordination Centre for Rare Diseases, CCRD). Zu den Aufgaben dieser relativ jungen Organisationseinheit gehört es, die bestehenden medizinischen Leistungsangebote zu identifizieren und zu strukturieren. Außerdem sollen Grundlagen für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen erarbeitet und dafür gesorgt werden, dass der Plan auch umgesetzt wird.

Ebenfalls auf der Agenda stehen Fortführung und Ausbau der österreichspezifischen Informationen im Internetportal Orphanet. Diese Plattform bietet Informationen für Hilfesuchende zu nationalen und internationalen Expertinnen und Experten, zu medizinischen Spezialeinrichtungen, laufenden und geplanten klinischen Studien, zu Therapieoptionen und Angeboten sowie Kontaktinformationen zu Selbsthilfegruppen in mehr als dreißig Ländern.

Die Koordinationsstelle führte bis 31. Juli 2011 im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit eine Befragung zur Versorgungslage in Österreich von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen durch.

Orphanet

Orphanet ist ein Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen und Orphan Drugs. Die Informationen sind für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich. Ziel von Orphanet ist es, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Orphanet bietet eine große Auswahl von frei verfügbaren Angeboten:

→ Ein Verzeichnis der seltenen Erkrankungen und ein Klassifikationssystem, welches sich auf existierende Fachpublikationen begründet.

→ Eine mehrsprachige Enzyklopädie der seltenen Erkrankungen, die ausgehend von den englischen Beschreibungen schrittweise in die verfügbaren Sprachen der Datenbank übersetzt wird

→ ein Verzeichnis der Orphan Drugs in verschiedenen Entwicklungsstadien.

→ ein Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen: Informationen über Expertenzentren, medizinische Labors, laufende Forschungsprojekte und klinische Studien, Register, Netzwerke, Technologieplattformen und Patientenorganisationen aus jedem Land des Orphanet-Konsortiums.

→ Ein Assistenz-Diagnose-Tool, welches dem Nutzer die Suche über die Eingabe von Symptomen erlaubt

→ Eine Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie

→ Ein Newsletter der zweimal im Monat erscheint: OrphaNews. Es informiert über aktuelle wissenschaftliche und politische Angelegenheiten auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen und Orphan Drugs. Der Newsletter erscheint auf Englisch und Französisch.

→ Eine Sammlung von Berichten mit thematischen Schwerpunkten: Die sogenannten Orphanet Berichtsreihe, stellt übergeordnete Themen vor, die als Download zur Verfügung gestellt werden.

Orphanet besteht aus einem Konsortium von 40 Partnerländern, welches unter die Koordination des französischen INSERM-Team (INSERM = Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) gestellt ist. Die nationalen Teams sind verantwortlich für die Datensammlungen der verfügbaren spezialisierten Leistungen ihres Landes (Expertenzentren, Labors, laufende Forschungsaktivitäten, klinische Studien, Selbsthilfegruppen usw.).

Alle Orphanet-Teams befolgen die Orphanet Standard Operating Procedures (SOPs).

Das koordinierende Team aus Frankreich ist verantwortlich für die Infrastruktur von Orphanet, die Bereitstellung der Bearbeitungstools, die Aktualisierung und Klassifizierung der Krankheiten und die Erstellung der Enzyklopädie. Orphanet steht unter der Verantwortung verschiedener Ausschüsse, die das Projekt unabhängig voneinander betreuen um Kohärenz, Fortschritt und Nutzbarkeit der Datenbank zu gewährleisten.

Auf europäischer Ebene:

→ Ein Vorstand, bestehend aus den Landeskoordinatoren. Der Vorsitz wird durch den Direktor der Abteilung Orphanet in INSERM gestellt. Der Vorstand identifiziert verfügbare Fördermittel und leitet das Projekt.

→ Ein Lenkungscommittee, bestehend aus Vertretern der Behörden und Einrichtungen, die für die Finanzierung der Kernstruktur verantwortlich sind. Der Vorsitz wird durch den Direktor der Abteilung Orphanet in INSERM gestellt. Das Komitee gewährleistet, dass die Inhalte von Orphanet den gegenwärtigen politischen und strategischen Plänen der beteiligten Länder entsprechen.

→ Ein internationaler Herausgeberbeirat bestehend aus renommierten Fachleuten, die vom Vorstand vorgeschlagen und durch das Lenkungscommittee nominiert werden. Er berät das Lenkungscommittee im Hinblick auf die Gesamtstrategie des Projekts.

Auf nationaler Ebene:

→ Ein wissenschaftlicher Beirat bestehend aus nationalen Experten, die von den Fachgesellschaften der jeweiligen Länder nominiert werden. Der Expertenbeirat berät das nationale Team auf Landesebene.

Die Infrastruktur und die koordinativen Arbeitsbereiche werden gemeinschaftlich durch INSERM, das französische Gesundheitsministerium und die Europäische Kommission gefördert. Einige Serviceangebote der Datenbank werden durch die gezielte Förderung von weiteren Partnern ermöglicht. Nationale Aktivitäten werden gleichwertig von nationalen Institutionen und/oder durch gesonderte Verträge finanziert. Jedes Jahr wird ein Tätigkeitsbericht erstellt, der online auf der Orphanet-Website veröffentlicht wird.

Weitere Informationen:

www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE
www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite



EURORDIS

EURORDIS ist die Stimme von 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben. Die Europäische Organisation für seltene Erkrankungen ist eine nicht-staatliche, patientengeführte Allianz von Organisationen und Personen, die in Europa auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen tätig sind. Sie repräsentiert mehr als 600 Patientenorganisationen für mehr als 6000 seltene Erkrankungen in mehr als 50 Ländern und unterstützt die Schaffung und Entwicklung von nationalen Allianzen für seltene Erkrankungen und von krankheitsspezifischen europäischen Föderationen und Netzwerken.

Die wesentlichen Ziele von EURORDIS sind: Der Aufbau einer starken europäischen Gemeinschaft von Patientenorganisationen und Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben und auf europäischer Ebene als gemeinsame Stimme dieser Patienten zu arbeiten und gegen die Auswirkungen dieser Krankheiten auf ihr Leben kämpfen.

Was tut EURORDIS?

Gesundheitspolitik und Öffentliches Gesundheitswesen

→ Öffentlichkeitsarbeit zur Entwicklung von Gesundheitsprogrammen für seltene Erkrankungen: EURORDIS setzt sich für die Entwicklung nationaler Strategien für die seltenen Erkrankungen auf europäischer und nationaler Ebene ein und unterstützt aktiv deren Einführung. Sie organisiert die von ihr ins Leben gerufenen Europäischen Konferenzen für seltene Erkrankungen (ECRD).

→ Patienten mit seltenen Erkrankungen in die Mitte des Gesundheitssystems bringen: EURORDIS organisiert Umfragen und leitet Projekte mit dem Ziel, den Patienten in den sie betreffenden Gesundheitsprogrammen eine Stimme zu verleihen. Darauf aufbauend schlägt sie situationsgerechte Organisationsmodelle für medizinische und soziale Dienste vor, speziell für Expertenzentren und Europäische Referenz-Netzwerke, Patienten-Datenbanken und Register, genetische Tests, genetische Beratung und Neugeborenen-Screening.

→ Spezialisierte Dienste für Patienten aufbauen: EURORDIS wirbt aktiv für die Schaffung von Diensten, die an die Situation und besonderen Bedürf-

nisse der Patienten mit seltenen Erkrankungen angepasst sind. Sie fördert die Vernetzung der Pflegedienste und der therapeutischen Programme in Europa.

Forschung, Medikamente & Therapien

→ **Forschungspolitik mitgestalten:** EURORDIS wirbt für eine anhaltende und vorrangige Berücksichtigung der seltenen Erkrankungen in Forschungspolitik und Förderprogrammen der EU.

→ **Für Medikamentenentwicklung und Verfügbarkeit von Therapien werben:** EURORDIS greift in die gesetzgebenden Verfahren für Orphan-Medikamente, neuartige Therapien und pädiatrische Medikamente ein und arbeitet zusammen mit der Industrie für eine beschleunigte Entwicklung und Verbreitung von Therapien. EURORDIS wirbt für eine bessere Verfügbarkeit von Medikamenten mit offener und qualitätsvoller Information für den Patienten.

→ **Klinische Forschung unterstützen:** EURORDIS hat das Europäische Netzwerk von DNA-, Zell- und Gewebsbanken für seltene Erkrankungen (EuroBioBank) gegründet und sorgt für seinen Erhalt. Sie vertritt die Bedürfnisse der Patienten in europäischen Forschungsnetzwerken und befähigt Patienten zur Beteiligung an klinischer Forschung.

Lobbyarbeit für Patienten

→ EURORDIS repräsentiert 30 Millionen Menschen mit mehr als 6.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen und setzt sich in der Europäischen Kommission und anderen Institutionen der EU für Programme ein, die auf die Bedürfnisse dieser Patienten und ihrer Familien eingehen.

Information & Vernetzung

→ **Schaffung von Gemeinschaft:** EURORDIS will, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen die Kraft und die Fähigkeit erlangen, über ihre eigenen Erfahrungen zu sprechen und voneinander zu lernen. Dafür sorgen die Anzahl der Mitglieder und ein koordiniertes Vorgehen: EURORDIS hat über 600 Mitgliedsorganisationen in 56 Ländern.

→ **Informieren und Aufklären:** EURORDIS nutzt seine herausgehobene Position in der Gemeinschaft der seltenen Erkrankungen zur Information, Fortbildung und Aufklärung über seltene Erkrankungen. EURORDIS initiierte und koordiniert in internationalem Rahmen den Tag der seltenen Erkrankungen.

→ **Informationsdienste für Patienten:** EURORDIS schafft Informationsdienste, die an die Situation und besonderen Bedürfnisse der Menschen mit seltenen Erkrankungen angepasst sind. Sie ermöglicht über ganz Europa hinweg die Vernetzung von Beratungsdiensten und bietet auf ihrem Internetportal patientenfreundlichen Zugang zu vielfältigen Informationen.

Weitere Informationen: www.eurordis.org/de



IRDiRC

IRDiRC steht für International Rare Disease Research Consortium und ist ein internationales Konsortium, das Wissenschaftler und Organisationen, die in die Erforschung von seltenen Erkrankungen investieren, mit zwei großen Zielsetzungen vereint: Einerseits möchte man bis zum Jahr 2020 eine Therapie für 200 seltene Erkrankungen auf den Markt bringen und andererseits in der Lage sein, die meisten seltenen Erkrankungen zu diagnostizieren.

Zielsetzungen

Weltweit sind Millionen von Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen. Nachdem es tausende verschiedener seltener Erkrankungen gibt, die zum Großteil genetisch bedingt sind und komplexe Krankheitsursachen haben, war es bisher sehr teuer, Diagnostik und Therapien zu entwickeln. Die Entdeckung des „Next Generation Sequencing“ und die Fortschritte in der Molekularbiologie haben eine Neuentwicklung von Forschungsaktivitäten ermöglicht. IRDiRC bringt diese Aktivitäten nun auf ein Niveau, auf dem vier Kontinente am selben Strang ziehen. Davon erwartet man sich, die Entwicklung von Diagnostik und neuen Therapien zu beschleunigen, doppelte Anstrengungen zu vermeiden und den Weg für ein neues Modell der Zusammenarbeit zu ebnet. Aktuell hat IRDiRC über 30 Mitglieder, wie z.B. Gesundheitsinstitute und Ministerien verschiedener Länder, aber auch Pharmafirmen und steht weiteren Mitgliedern offen. Der Beitritt kostet 10 Mio. US-Dollar und gilt für fünf Jahre.

In international ausgerichteten Kooperationsprojekten sollen komplexe Themen angegangen werden. So zum Beispiel die Erstellung einer einheitlichen Datenbank, die molekulare und klinische Charakterisierung von seltenen Erkrankungen, die Steigerung der Forschungsaktivitäten und die Straffung ethischer und regulatorischer Verfahren. Inzwischen wurde beispielsweise schon ein einheitliches Vokabular mit 2250 Ausdrücken für die Beschreibung von Phänotypen entwickelt. Dieses wird auf der Website publiziert.

Entstehung

Die Idee zur Gründung von IRDiRC entstand 2009 bei einem Treffen zwischen zwei Vertretern der Europäischen Kommission und der Nationalen Gesundheitsinstitute der USA (NIH). Ihr Hauptziel war, den medizinischen Durchbruch für Menschen, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind, zu beschleunigen. Bereits

im Oktober 2010 gab es den ersten Vorbereitungsworkshop in Island und im April 2011 die offizielle Gründung der IRDiRC in Bethesda (Sitz des NIH). Am 3. Workshop im Oktober 2011 nahmen bereits 100 Personen teil: Wissenschaftler, Behörden, Industrie, Patientengruppen sowie öffentliche und private Förderorganisationen. Die erste öffentliche IRDiRC-Konferenz fand im April 2013 in Dublin statt. (Konferenzbericht unter www.irdirc.org/wp-content/uploads/2013/06/IRDiRC_conference_report_April2013.pdf). Die nächste öffentliche Konferenz der IRDiRC wird im November 2014 in China stattfinden.

Struktur

IRDiRC wird von einem Exekutivausschuss geleitet, der sich aus Vertretern der einzelnen Förderstellen, Patientendachverbänden und den Vorsitzenden von drei wissenschaftlichen Ausschüssen zusammensetzt.

Diagnose Ausschuss: zur Beratung bezüglich der Erforschung der Diagnostizierung seltener Erkrankungen, einschließlich Sequenzierung und Charakterisierung derselben.

Interdisziplinärer Ausschuss: stellt das Know-how zu fachübergreifenden Aspekten einschließlich Fragen in Bezug auf Ontologie, natürlichen Krankheitsverlauf, Biobanken und Registern.

Therapie Ausschuss: stellt die Leitlinien für präklinische und klinische Forschung mit dem Ziel 200 neue Therapien für seltene Erkrankungen bis 2020 auf den Markt zu bringen. Dazu gibt es zwölf Arbeitsgruppen, die von Vertretern der geförderten Projekte gebildet werden. Sie gewährleisten durch ihre Zusammenarbeit (Austausch von Ergebnissen, Know-how, Erfahrungen und Informationen) Synergien zwischen allen Forschungsprojekten.

Weitere Informationen: www.irdirc.org



Rare Disease Day – Tag der seltenen Erkrankungen

Der Tag der seltenen Krankheiten ist eine jährliche stattfindende, Informations- und Sensibilisierungsveranstaltung. Sie wird auf internationaler Ebene von EURORDIS koordiniert, auf nationaler Ebene von den nationalen Allianzen und Patientenorganisationen.

Hauptziel des Rare Disease Days ist, das Bewusstsein über seltene Erkrankungen und deren Auswirkungen auf das Leben der Patienten in der Öffentlichkeit und bei Entscheidungsträgern zu erhöhen. Die Kampagne richtet sich in erster Linie an die breite Öffentlichkeit, ist aber auch für Patienten und Patientenvertreter sowie Politiker, Behörden, politische Entscheidungsträger, Vertreter der Industrie, Forscher, Mediziner und alle, die ein echtes Interesse an seltenen Erkrankungen haben, ausgelegt.

Seit der Tag der Seltenen Erkrankungen 2008 erstmals von der EURORDIS organisiert wurde, haben weltweit mehr als 1000 Veranstaltungen stattgefunden. So wurden hunderttausende Menschen mit umfangreicher medialer Berichterstattungen erreicht. Der aus diesem Tag resultierende politische Impuls führte letztendlich in einer Reihe von Ländern zu einer beachtenswerten Weiterentwicklung von nationalen Aktionsplänen und Strategien für seltene Erkrankungen.

Auch wenn die Kampagne als eine europäische Veranstaltung begann, hat sie sich mit über 70 teilnehmenden Ländern im Jahr 2013 schrittweise zu einem Weltereignis entwickelt. Ziel ist, dass die WHO, den letzten Tag des Monats Februar offiziell als Tag der seltenen Erkrankungen anerkennt und dass dadurch die Sensibilisierung für seltene Erkrankungen weltweit erhöht wird.

Der Tag der seltenen Erkrankungen wäre ohne die kontinuierlichen Bemühungen von Patientenorganisationen auf der ganzen Welt, die vor Ort Bewusstseinsbildung für Menschen mit seltenen Erkrankungen (und deren Familien) betreiben, nicht möglich. EURORDIS ist ihren Partnern, den Nationalen Allianzen, die in einem bestimmten Land oder einer Region wiederum als Dachverbände mehrere Organisationen für seltene Erkrankungen unter sich gruppieren, dankbar.

Weitere Informationen: www.rare diseaseday.org

Tag der seltenen Erkrankungen wird organisiert von



Offizielle Partner



Kontaktaten

- 78** *Pro Rare Austria*
- 78** *Mitgliedsorganisationen*
- 79** *Zentren und Kontakte in Österreich*
- 79** *EURORDIS*

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1
1030 Wien, Austria

T +43 (0) 664 456 9737
E office@prorare-austria.org
I www.prorare-austria.org
Kontakt: Johanna Sadil

Spendenkonto Raiffeisenbank
IBAN AT30 3258 5000 0101 5700
BIC RLNWATWWOBG
ZVR 066216826

Mitgliedsorganisationen (Stand 1.6.2014)

4 H Syndrom
T +43 (0) 699 190 969 03
E sabine.pessenteiner@sbg.at
Kontakt: Sabine Pessenteiner

Angelman Syndrom
Angelman Verein Österreich
T +43 (0) 699 11 18 12 34
E info@angelman.at
I www.angelman.at
Kontakt: Yvonne Otzelberger

Autoimmunhepatitis
E melitta@matousek.biz
I www.matousek.biz
Kontakt: MMag. Melitta Matousek

Cystische Fibrose
cf-austria
T +43 (0) 664 213 29 47
E office@cf-austria.at
I www.cf-austria.at
Kontakt: Anton Schober

CF-TEAM Tirol und Vorarlberg
T +43 (0) 664 855 42 36
E obfrau@cf-team.at
I www.cf-team.at
Kontakt: Maria Theresia Kiederer

Dystonie
Österreichische Dystonie Gesellschaft
T +43 (0) 1 334 26 49
E dystonie@aon.at
I www.dystonie.at
Kontakt: Prof. Mag. Richard Schierl

Einschlusskörperchen Myositis
T +43 (0) 664 101 63 22
E walter10@aon.at
Kontakt: Helene Brunner

Ektodermale Dysplasie
Selbsthilfe Ektodermale Dysplasie Austria
T +43 (0) 664 450 08 68
E ulli.h@gmx.at
Kontakt: Ulrike Holzer

Epidermolysis bullosa
DEBRA Austria
T +43 (0) 1 876 40 30
E office@debra-austria.org
I www.schmetterlingskinder.at
Kontakt: Dagmar Libiseller

Fibromyalgie
SHG-Fibromyalgie-Tirol
T +43 (0) 650 934 56 61
E leitner.elisabeth@tele2.at
I www.selbsthilfe-tirol.at
Kontakt: Elisabeth Leitner

Hinman Syndrom
T +43 (0) 2253 63 98
E therese7haindl@aon.at
Kontakt: Therese Haindl

Interstitielle Cystitis
ICA Österreich e.V.
T +43 (0) 699 13 44 81 48
E ica.at-rammersdorfer@gmx.at
I www.ica-austria.at
Kontakt: Christa Rammersdorfer

Juvenile idiopathische Arthritis
SHG Rheumatis
T +43 (0) 699 19 74 88 11
E selbsthilfe-rheuma@gmx.at
I www.rheumalis.org
Kontakt: Karin Formanek

Kleinwüchsigkeit
BKMF Österreich
T +43 (0) 7227 206 00
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

Lungenfibrose IPF
LOT Austria
T +43 (0) 676 717 48 68
E silvia.scholz@selbsthilfe-lot.at
I www.selbsthilfe-lot.at
Kontakt: Silvia Scholz

Lungenhochdruck
SHG Lungenhochdruck
T +43 (0) 1 402 37 25
E info@lungenhochdruck.at
I www.lungenhochdruck.at
Kontakt: Gerald Fischer

M. Waldenström Kälteagglutinin
T +43 (0) 680 144 26 64
E is.noe@aon.at
Kontakt: Irmgard Schmidt

Marfan-Syndrom
Marfan Initiative Österreich
E info@marfan-initiative.at
I www.marfan-initiative.at
Kontakt: Mag. Heidemarie Egger

Melas-Syndrom
T +43 (0) 699 106 81 660
E karin.niebuhr@chello.at
Kontakt: Karin Niebuhr

Morbus Crohn, Colitis Ulcerosa
ÖMCCV
T +43 (0) 1 333 06 33
E ingrid.freimbacher@oemccv.at
I www.oemccv.at
Kontakt: Ingrid Freimbacher

Morbus Gaucher – ÖGG
T +43 (0) 699 116 94 107
E pichler@liwest.at
I www.morbus-gaucher-oegg.at
Kontakt: Roman Pichler

MukoPolySaccharidosen
Ges. für MukoPolySaccharidosen
T +43 (0) 664 522 06 82
E office@mps-austria.at
I www.mps-austria.at
Kontakt: Michaela Weigl

Muskeldystrophie, Muskelatrophie
Verein Marathon
T +43 (0) 664 846 300 510
E bernd.scholler@ebid.at
I www.verein-marathon.at
Kontakt: Bernd Scholler

Neurofibromatose
NF Kinder Austria
T +43 (0) 699 166 245 48
E claus.roehl@nfkinder.at
I www.nfkinder.at
Kontakt: Claus Röhl

Ösophagusatresie
KEKS Österreich
T +43 (0) 681 818 50 161
E cornelia.strassmair@keks.org
I www.keks.at
Kontakt: Cornelia Strassmair

Osteogenesis Imperfecta
OIA
T +43 (0) 650 922 02 99
E oia@glasknochen.at
I www.glasknochen.at
Kontakt: Veronika Lieber

Phenylketonurie, Glaktosämie
ÖGAST
T +43 (0) 699 195 824 84
E office@oegast.at
I www.oegast.at
Kontakt: Sabine Ebner

Prader-Willi-Syndrom
PWS Austria
T +43 (0) 662 62 41 42
E info@prader-willi-syndrom.at
I www.prader-willi-syndrom.at
Kontakt: Dr. Monika Lederer

Primäre Immundefekte
ÖSPID
T +43 (0) 664 183 01 69
E info@oespid.org
I www.oespid.at
Kontakt: Karin Modl

Retts-Syndrom
Österreichische Retts-Syndrom
Gesellschaft
T +43 (0) 676 967 06 00
E kontakt@retts-syndrom.at
I www.retts-syndrom.at
Kontakt: Günther Painsi

Sarkoidose
Sarkoidose SHG
T +43 (0) 664 639 69 08
E sarko@sanktjohannintiroil.com
I www.selbsthilfe-tirol.at
Kontakt: Gisela Huter

SHG Sarkoidose Wien
T +43 (0) 681 106 15 970
E info@sarko.at
I www.sarko.at
Kontakt: Johann Hochreiter

Smith-Magenis-Syndrom
Smith-Magenis-Syndrom Österreich
T +43 (0) 650 934 83 81
E oesterreich@smith-magenis.at
I www.smith-magenis.de
Kontakt: Mag. Alexander Ströher

Spina Bifida & Hydrocephalus
Österreich
T +43 (0) 676 353 54 68
E sbhoub@gmail.com
I www.sbho.at
Kontakt: Ursula Buchmann

Tuberöse Sklerose
Verein Tuberöse Sklerose Complex Mitand
T +43 (0) 664 406 35 03
E info@tuberoesesklerose.at
I www.tuberoesesklerose.at
Kontakt: Jeanette Bobos

Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom
SHG Seltene Bauchgefäßberkrankungen
T +43 (0) 699 117 413 75
E angela.mair@aon.at
I www.lebenskuenstlerin.at
Kontakt: Mag. Angela Mair

X-ALD, AMN
T +43 (0) 664 526 91 71
E werner.oberweger@gmx.at
Kontakt: Ingrid Oberweger

Fördermitglieder 2013

ACTELION Pharmaceuticals Austria GmbH
www.actelion.com

INTERMUNE Austria GmbH
www.intermune.at

GlaxoSmithKline Pharma GmbH
www.glaxosmithkline.at

Alexion Pharma Germany GmbH
www.alxn.com

Zentren und Kontakte

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: Till Voigtländer, Joy Ladurner,
Margit Gombocz

Orphanet Austria
c/o Klinisches Institut für Neurologie
MedUni Wien
Währinger Gürtel 18-20
1097 Wien
T +43 (0) 1 40400-5517
E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at
I www.orpha.net/national/AT-DE/index/
team-kontakt
Kontakt: Dr. Ursula Unterberger

Wiener Zentrum für seltene und unbekannte
Erkrankungen (Vienna Center for Rare and
Undiagnosed Diseases) der Medizinischen
Universität Wien am Allgemeinen Kranken-
haus der Stadt Wien
T +43 (0) 1 40400-3235
E cerud@meduniwien.ac.at
I cerud.meduniwien.ac.at
Leiter: Ass.-Prof. Dr. Kaan Boztug

Zentrum seltene Erkrankungen Salzburg
(ZSK Salzburg)
c/o Salzburger Landeskliniken und der
Paracelsus Medizinische Privatuniversität
Müllner Hauptstraße 48
5020 Salzburg
T +43 (0) 662 4482 57158 – Helpline
E info@zsk-salzburg.at
I www.zsk-salzburg.at
**Board für Seltene Krankheiten/
Leiter der Spezialzentren**
Univ.-Prof.Dr. Wolfgang Sperl,
UK für Kinder- & Jugendheilkunde
Univ.-Prof.Dr. Johann Bauer,
UK für Dermatologie
Univ.-Prof.Dr. Eugen Trinkla,
UK für Neurologie
Priv. Doz.Dr. Bernhard Paulweber,
UK für Innere Medizin I
Priv. Doz.Dr. Florian Lagler,
Forschungsinstitut für angeborene Stoff-
wechselerkrankheiten

Forum seltene Erkrankungen Innsbruck
c/o Humangenetik Innsbruck
Schöpfstraße 41
6020 Innsbruck
T +43 (0) 512 9003 70532 – Helpline
E info@forum-sk.at
I www.forum-sk.at
Leiter der Spezialzentren
Univ.-Prof. DDr. Johannes Schocke
Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Projekt Rare Disease Salzburg
T +43 (0) 664 576 0320
E office@rare-disease.at
I www.rare-disease.at
Kontakt: Helmut Kronewitter

EURORDIS
EURORDIS Plateforme Maladies Rares
96, rue Didot, 75014 Paris, France
T +33 (1) 56 53 52 10
E eurordis@eurordis.org
I www.eurordis.org

In dieser Rubrik drucken wir einen Auszug aus den im Jahr 2013 erschienenen Presseartikel zum Thema seltene Erkrankungen und Pro Rare Austria ab.

Ausgewählte Presseartikel

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

Bundesminister Alois Stöger Nationaler Ersatz

Europawerter Alois Stöger Nationaler Ersatz

MPS, GBS, CIDP, HAE & PD Was ist das?

Orphanet-Koordinator Till Voglender Ein Überblick

MEDIA PLANET

Februar 2013

SELTENE KRANKHEITEN

6. FEBRUAR 2013 EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

INSPIRATION

Oft werde ich angestarrt, als ob ich ein Alien wäre, obwohl ich eigentlich gar nicht anders bin. Das ist ein eher kleiner Grobhirn, schlechtere Reaktionsfähigkeit, längere Reaktionszeit, keine Kraft habe und einen Rollstuhl benötige.

Leben mit einer Seltenen Krankheit

Leben mit einer Seltenen Krankheit ist oft ein Kampf. Die Betroffenen sind oft isoliert, haben wenig Unterstützung und müssen sich oft gegen Vorurteile wehren. Dennoch ist es möglich, ein erfülltes Leben zu führen.

Leicht hatte ich es nie...

Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit.

Waisen der Mutter

Maria und ihre Mutter Michela einer Seltenen Krankheit und ihr Leben.

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

Februar 2013

SELTENE KRANKHEITEN

6. FEBRUAR 2013 EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

INSPIRATION

Oft werde ich angestarrt, als ob ich ein Alien wäre, obwohl ich eigentlich gar nicht anders bin. Das ist ein eher kleiner Grobhirn, schlechtere Reaktionsfähigkeit, längere Reaktionszeit, keine Kraft habe und einen Rollstuhl benötige.

Leben mit einer Seltenen Krankheit

Leben mit einer Seltenen Krankheit ist oft ein Kampf. Die Betroffenen sind oft isoliert, haben wenig Unterstützung und müssen sich oft gegen Vorurteile wehren. Dennoch ist es möglich, ein erfülltes Leben zu führen.

Leicht hatte ich es nie...

Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit.

Waisen der Mutter

Maria und ihre Mutter Michela einer Seltenen Krankheit und ihr Leben.

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

Februar 2013

SELTENE KRANKHEITEN

6. FEBRUAR 2013 EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

INSPIRATION

Oft werde ich angestarrt, als ob ich ein Alien wäre, obwohl ich eigentlich gar nicht anders bin. Das ist ein eher kleiner Grobhirn, schlechtere Reaktionsfähigkeit, längere Reaktionszeit, keine Kraft habe und einen Rollstuhl benötige.

Leben mit einer Seltenen Krankheit

Leben mit einer Seltenen Krankheit ist oft ein Kampf. Die Betroffenen sind oft isoliert, haben wenig Unterstützung und müssen sich oft gegen Vorurteile wehren. Dennoch ist es möglich, ein erfülltes Leben zu führen.

Leicht hatte ich es nie...

Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit.

Waisen der Mutter

Maria und ihre Mutter Michela einer Seltenen Krankheit und ihr Leben.

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

Februar 2013

SELTENE KRANKHEITEN

6. FEBRUAR 2013 EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

INSPIRATION

Oft werde ich angestarrt, als ob ich ein Alien wäre, obwohl ich eigentlich gar nicht anders bin. Das ist ein eher kleiner Grobhirn, schlechtere Reaktionsfähigkeit, längere Reaktionszeit, keine Kraft habe und einen Rollstuhl benötige.

Leben mit einer Seltenen Krankheit

Leben mit einer Seltenen Krankheit ist oft ein Kampf. Die Betroffenen sind oft isoliert, haben wenig Unterstützung und müssen sich oft gegen Vorurteile wehren. Dennoch ist es möglich, ein erfülltes Leben zu führen.

Leicht hatte ich es nie...

Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit. Ich habe immer ein bisschen Angst vor dem Leben mit einer Seltenen Krankheit.

Waisen der Mutter

Maria und ihre Mutter Michela einer Seltenen Krankheit und ihr Leben.

Seltene Erkrankungen – man kann ihnen nicht genug Aufmerksamkeit schenken!

MedWatch engagiert sich seit einigen Jahren im Bereich der Rare Diseases und fördert mehrere interessante Projekte. Das Ziel ist, eine Plattform zu bieten, auf der sich die verschiedenen Interessengruppen austauschen, Gemeinsamkeiten finden und Kraft bündeln können, sowie Awareness in der Breite und Bevölkerung zu schaffen. Tatsächlich geht es um eine Verbesserung der Lebensqualität für alle Betroffenen.

Redaktion: Mag. Sanja Prickler

Forschung für Orphan Drugs

Seltene Erkrankungen sind, was Diagnostik und Therapie betrifft, nach wie vor „Stiefkinder der Medizin“. Am 2. März fand bereits zum sechsten Mal der „Rare Disease Day“ statt, mit dem Ziel, Awareness für die Thematik und die damit assoziierten Probleme zu schaffen.

TEXT MAG. DR. ANITA SCHREIBERHUBER

Wort der Woche

SELTENE ERKRANKUNGEN ZENTREN FÜR THERAPIE UND FORSCHUNG GESUCHT

Jede einzelne Erkrankung trifft nur wenige – doch insgesamt sind 400.000 Österreicher von einer seltenen Erkrankung betroffen. Denn Diagnose und Therapie sind meist schwierig.

Dr. Veronika Schindler

Seltene Krankheiten, schwerwiegende Folgen

400.000 Menschen in Österreich (bzw. jährlich Kinder) leiden an einer von mehr als 6000 verschiedenen sogenannten seltenen Erkrankungen. Sie selbst sind also insgesamt gesehen gar nicht. Es gibt kaum Therapien. Die meisten Patienten und ihre Familien brauchen viel Kraft. Selbsthilfungsorganisationen unterstützen Betroffene.

Pharmaustria (November 2013)

Podiumsdiskussion zum „Ergebnisbericht Seltene Erkrankungen“

Anfang September dieses Jahres lud MED-About zum – dank der Unterstützung einiger Pharmahersteller – zu einer interdisziplinären Podiumsdiskussion zum „Ergebnisbericht Seltene Erkrankungen“ in Österreich. Unter dem Vorsitz von Ass.-Prof. Dr. Till Voglender (MedUni Wien) diskutierten Dr. Magdalena Arozova (BM für Gesundheit), Dr. Silke Nagelin (Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsgruppen), Univ.-Prof. Dr. Daniela Karali (MedUni Innsbruck), Dr. Rainer Riedl (Obmann von DEBRA Austria) und

Mediaplanet (Februar 2013)

Ein Leben mit und für MPS

Einzelne, allgemeinere, mehr die Leben für die Betroffenen, die meisten Menschen mit MPS sind Kinder, die auch psychisch und sozial betroffen sind. Die meisten Menschen mit MPS sind Kinder, die auch psychisch und sozial betroffen sind.

Pharma Time (März 2013 – Nr. 3)

Allein auf weiter Flur?

Sie leiden unter der Huntington-Krankheit, Cystische Fibrose, Vitiligo... und warten – oft unbehandelt – jahrelang allein auf die Diagnose. Wie geht es Menschen, deren Schicksal eine seltene Erkrankung ist, was sind ihre größten Probleme, wo sehen sie Licht am Ende des Tunnels, und welche Wünsche haben sie an Ärzte, mit denen sie in Kontakt kommen?

THEMA 233

Allein auf weiter Flur?

Sie leiden unter der Huntington-Krankheit, Cystische Fibrose, Vitiligo... und warten – oft unbehandelt – jahrelang allein auf die Diagnose. Wie geht es Menschen, deren Schicksal eine seltene Erkrankung ist, was sind ihre größten Probleme, wo sehen sie Licht am Ende des Tunnels, und welche Wünsche haben sie an Ärzte, mit denen sie in Kontakt kommen?

Pharmaustria (November 2013)

Podiumsdiskussion zum „Ergebnisbericht Seltene Erkrankungen“

Anfang September dieses Jahres lud MED-About zum – dank der Unterstützung einiger Pharmahersteller – zu einer interdisziplinären Podiumsdiskussion zum „Ergebnisbericht Seltene Erkrankungen“ in Österreich. Unter dem Vorsitz von Ass.-Prof. Dr. Till Voglender (MedUni Wien) diskutierten Dr. Magdalena Arozova (BM für Gesundheit), Dr. Silke Nagelin (Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsgruppen), Univ.-Prof. Dr. Daniela Karali (MedUni Innsbruck), Dr. Rainer Riedl (Obmann von DEBRA Austria) und

Mediaplanet (Februar 2013)

Ein Leben mit und für MPS

Einzelne, allgemeinere, mehr die Leben für die Betroffenen, die meisten Menschen mit MPS sind Kinder, die auch psychisch und sozial betroffen sind. Die meisten Menschen mit MPS sind Kinder, die auch psychisch und sozial betroffen sind.

Pharma Time (März 2013 – Nr. 3)

Allein auf weiter Flur?

Sie leiden unter der Huntington-Krankheit, Cystische Fibrose, Vitiligo... und warten – oft unbehandelt – jahrelang allein auf die Diagnose. Wie geht es Menschen, deren Schicksal eine seltene Erkrankung ist, was sind ihre größten Probleme, wo sehen sie Licht am Ende des Tunnels, und welche Wünsche haben sie an Ärzte, mit denen sie in Kontakt kommen?

THEMA 233

Allein auf weiter Flur?

Sie leiden unter der Huntington-Krankheit, Cystische Fibrose, Vitiligo... und warten – oft unbehandelt – jahrelang allein auf die Diagnose. Wie geht es Menschen, deren Schicksal eine seltene Erkrankung ist, was sind ihre größten Probleme, wo sehen sie Licht am Ende des Tunnels, und welche Wünsche haben sie an Ärzte, mit denen sie in Kontakt kommen?

