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

Jahresbericht 2014

Juvenile chronische Arthritis … Hämophilie … Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel … Morbus Wilson … Lymphangioleiomyomatose
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

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Thalassämie … Tay-Sachs-Krankheit … CADASIL … Morbus Sandhoff … Progerie
Smith-Magenis-Syndrom … CREST-Syndrom … Phenylketonurie … Turner-Syndrom

Jahresbericht 2014

Pro Rare Austria

Impressum

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

Für den Inhalt verantwortlich
Pro Rare Austria

Redaktion
Dr. Rainer Riedl

Layout
www.paulalltag.com

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

Inhalt

Geleitworte 07

Vorwort 13

Seltene Erkrankungen 15

Pro Rare Austria – der Dachverband 19

Pro Rare Austria – das Jahr 2014

- Aktivitäten 37
- Veranstaltungen 43
- Werbung und Öffentlichkeitsarbeit 63

Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext 67

Kontaktdaten 81

Ausgewählte Presseartikel 85

Danksagung 89

4

Geleitworte & Vorwort

07 BM^in Dr.^in Sabine Oberhauser
08 BM Rudolf Hundstorfer
09 BM Dr. Reinhold Mitterlehner
10 GD Dr. Josef Probst
11 Dr. Artur Wechselberger
12 Dr. Jan Oliver Huber
13 Dr. Rainer Riedl

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

Der Rückblick auf das Jahr 2014 zum Thema seltene Erkrankungen fällt äußerst positiv aus. Ist es doch in diesem Jahr gelungen in einem Reviewprozess den österreichischen nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) mit allen Beteiligten endgültig abzustimmen. So konnte der NAP.se rechtzeitig zum Tag der seltenen Erkrankungen im Februar 2015 veröffentlicht werden.

Da es mir ein großes Anliegen ist, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern, freue ich mich daher sehr, dass mit der Umsetzung einzelner Maßnahmen des Aktionsplans bereits begonnen wurde.

Der Aktionsplan definiert notwendige Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von Erkrankten und deren Angehörigen. Diese Maßnahmen umfassen neben einer Verbesserung der Versorgung sowie der Diagnostik, auch eine Förderung der Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen, Anerkennung von Selbsthilfeorganisationen sowie eine Stärkung des öffentlichen Bewusstseins für diese Erkrankungen.

Der NAP.se wurde im Auftrag des Gesundheitsministeriums von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, angesiedelt an der Gesundheit Österreich GmbH, in Zusammenarbeit mit den zwei beratenden Gremien – der „Expertengruppe für seltene Erkrankungen“ und der „strategischen Plattform für seltene Erkrankungen“ – erarbeitet. Pro Rare Austria war von Anbeginn in der Expertengruppe vertreten, um die speziellen Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen von unmittelbar Betroffenen aufzuzeigen.

Ich möchte mich auf diesem Weg für die Leistungen von Pro Rare Austria als Dachverband der Patientenorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen ganz herzlich bedanken und Sie in Ihrem zukünftigen Engagement bekräftigen.

Dr.in Sabine Oberhauser
Bundesministerin für Gesundheit

Foto: Johannes Zinner

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 Betroffenengruppen 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 „Seltenen 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 „Seltenen 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 2014 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
Vizekanzler und Bundesminister für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft

Foto: Hans Ringhofer

Wir wollen für alle Menschen eine gute Gesundheitsversorgung nach dem aktuellen Stand der Medizin 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 Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen sicherzustellen, werden derzeit Modelle für länderübergreifende Lösungen entwickelt.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria und den Betroffenen werden wir weiter daran arbeiten, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Rahmen des bestehenden Gesundheitssystems weiter 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

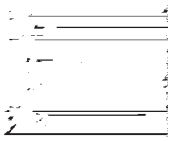
Foto: Hofer Innsbruck

Der Kampf gegen seltene Erkrankungen stellt uns vor große Herausforderungen. Pharmazeutische Unternehmen leisten hier Bemerkenswertes, 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 engagieren 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 Nationale Aktionsplan konnte erfreulicherweise Anfang 2015 verabschiedet werden. Nunmehr sind alle Verantwortlichen im System aufgerufen, für eine tatkräftige Umsetzung zu sorgen. Eine wichtige Maßnahme dabei wird sein, 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: Pilo Pichler

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 – nach wie vor – an vielem: zeitnahe Diagnosen, Zugang zu Therapien, Vergütung von Medikamenten- und Behandlungskosten sowie finanzielle Mittel für Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung.

Mit Pro Rare Austria hat sich Ende 2011 eine Allianz für seltene Erkrankungen formiert, die die Anliegen aller Betroffenen vertritt. Das sind in Österreich immerhin rund 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 2014 erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit. Im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, eine Reihe von wichtigen Aktivitäten in der Konsolidierungsphase unserer Organisation zu setzen. Treibende Kraft war der – ehrenamtlich agierende – Vorstand von Pro Rare Austria. Ganz wesentlich für den Erfolg war aber auch die beherzte Mitarbeit unserer Vorstandsassistentin Frau Ing. Johanna Sadil, die sich weit über das übliche Maß bei Pro Rare Austria einbringt. Ihre Finanzierung 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 gemeinsam mit der Politischen Kindermedizin veranstaltete Kongress zum Thema Kompetenzzentren und Versorgungsstrukturen für Kinder und Jugendliche. Darüber hinaus nahmen wir an einer Reihe von Veranstaltungen teil, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissenserwerb ging. Beispiele hierfür waren die Europäische Konferenz für seltene Erkrankungen (ECRD) in Berlin, die Konferenz zum Thema Cross Border Health Care in Ljubljana oder der Orphan Drug Summit in Kopenhagen. 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 Mitgliederkreis deutlich erhöhen konnten: von 34 im Jahr 2013 auf 40 per Ende 2014. Der momentane Mitgliederstand beträgt 42. 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, der uns nun schon das zweite Jahr tatkräftig unterstützt. Ein schönes und aus Sicht der Patienten essentielles Ergebnis war die Veröffentlichung des *Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)*, am 28.2.2015. 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 Stakeholdern 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 Pro Rare Austria

Foto: Nadine Bargad

14

Seltene Erkrankungen

16 Was ist eine seltene Erkrankung?

16 Wer ist betroffen und wo liegen die Probleme?

17 Wozu ein eigener Dachverband?

Seltene Erkrankungen

Was ist eine seltene Erkrankung?

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen 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 „Seltenen" 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 Expertisezentrum 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 österreichweiten Allianz für seltene Erkrankungen unterstützen sie sich gegenseitig. Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den „Seltenen" Gehör. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, kräftige Stimme geben.

18

Pro Rare Austria – der Dachverband

20 Wer ist Pro Rare Austria?

21 Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

22 Medizinischer Beirat

23 Allianzen und Mitgliedschaften

23 Unsere Mitglieder

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	**Karin Modl**	**Jürgen Otzelberger**
Schriftführer	*Obmann-Stv.*	*Kassier*
Ursula Novak	**Ulrike Holzer**	**Florian Barton**
Schriftführer-Stv.	*Internationale Kontakte*	*Kassier-Stv.*

Beirat

Medizinischer Beirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani	**Wolfgang Rögner**
Rechnungsprüfer	*Rechnungsprüfer*

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*

Der medizinische Beirat von Pro Rare Austria

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

Allianzen und Mitgliedschaften

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/

Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2015 hat Pro Rare Austria 42 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir unsere Mitglieder vor. Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu unseren Mitgliedern siehe Seite 82.

Alpha1-Österreich

Erkrankung: Alpha1-Antitrypsinmangelerkrankung

Alpha1 ÖSTERREICH gem.V.

Alpha1-Österreich ist ein gemeinnütziger Verein, der eine Anlaufstelle für die verschiedenen krankheitsbedingten Probleme der Betroffenen aber auch der Angehörigen bietet. Wir versuchen im medizinischen Bereich Hilfe anzubieten, indem wir regen Kontakt mit den Alphacenterärzten und den anderen behandelnden Medizinern pflegen. Dazu bieten wir Hilfestellungen bei Amtswegen, im sozialen Bereich und im persönlichen Bereich durch Gespräche und Treffen. Besonders der psychische Aspekt liegt uns sehr am Herzen und so bieten wir mehrmals jährlich Workshops für Betroffenen und Angehörige an. Workshops mit vielen anderen Themen sind auch österreichweit im Programm. Der jährliche Infotag mit Mitgliederversammlung findet immer in einem anderen Bundesland statt. So minimieren wir die Anfahrtswege. Hilfe zur Selbsthilfe fördern wir, indem wir in den Bundesländern Selbsthilfegruppen unterstützen, die Betroffenen vor Ort helfen. Durch all diese Maßnahmen entstehen Bindungen, die sich in Krisensituationen positiv auswirken.

Kontakt: Christa Berger
Website: www.alpha1-oesterreich.at

Autoimmunhepatitis und Primär Biliäre Zirrhose sowie Primär Sklerosierende Cholangitis

Erkrankungen: AIH, PBZ und PSC

Unsere Initiative ist ein Zusammenschluss von Menschen mit seltenen autoimmunen Lebererkrankungen zum gegenseitigen Unterstützen und Austausch. Damit tragen wir zur bestmöglichen Lebensqualität in einer schwierigen Situation bei. Ziele und Aktivitäten:

- Erfahrungsaustausch unter Betroffenen, per Email und über unsere Website
- Tipps und Hinweise zum Leben mit einer seltenen Erkrankung (z.B. Hinweise zu Hautpflege oder Ernährung), speziell auch für die berufliche Situation
- Informationen: aktuelle Termine, Zusammenfassung von Forschungsergebnissen etc.

Kontakt: Margit Paul, Melitta Matousek
Website: www.autoimmunhepatitis.net
Blog: autoimmunhepatitis-vienna.blog.de

Angelman Verein Österreich

Erkrankung: Angelman-Syndrom

Bei diesem Syndrom handelt es sich um einen seltenen, oft schwer diagnostizierbaren Gendefekt. Das Angelman-Syndrom tritt bei circa einem von 20.000 Neugeborenen auf. 2011 schlossen sich die Eltern von zwei Kindern mit Angelman-Syndrom in einer Selbsthilfeinitiative zusammen und gründeten den Angelman Verein Österreich. Inzwischen zählt der Verein mehr als 40 Familien. Der ständige Austausch von Erfahrungen, Tipps und Informationen wird durch regelmäßige Treffen in ganz Österreich gewährleistet. Oft geht der Kontakt der Mitglieder weit über diese Treffen hinaus, denn hier finden Eltern mit Angelman-Kindern das Verständnis, dass sie oft anderenorts nicht finden. Der Verein steht im aktiven Kontakt mit anderen internationalen Vereinen und bietet in Österreich die wohl umfassendste und aktuellste Möglichkeit, sich über das Angelman-Syndrom zu informieren.

Kontakt: Yvonne Otzelberger
Website: www.angelman.at

Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF Österreich)

Erkrankung: Kleinwuchs

Der Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien wurde 1997 als gemeinnütziger Verein mit dem Ziel gegründet, die Interessen und Anliegen kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien bzw. Menschen mit Wachstumsstörungen zu vertreten. Rund 10.000 Menschen sind in Österreich von Kleinwuchs betroffen. Es wurden bereits über 650 verschiedene Formen des Kleinwuchses medizinisch-wissenschaftlich diagnostiziert. Wir informieren durch regelmäßige Publikationen und Fachseminare auf Österreich- bzw. Regionalgruppentreffen. Unser Verband unterstützt den Informations- und Erfahrungsaustausch, die Aufklärung über Kleinwuchs, die Zusammenarbeit mit Ärzten, Therapeuten und Familienberatungsstellen, die Verbesserung der Diagnosefindung, Kooperationen mit anderen Verbänden, den Abbau von Vorurteilen gegenüber kleinwüchsigen Menschen sowie deren Inklusion in den Alltag – getreu dem Vereinsmotto: Besser klappt‘s miteinander füreinander – BKMF.

Kontakt: Ingvild Fischer
Website: www.kleinwuchs.at, www.bkmf.at

CF-Austria
Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)

CF-Austria als gemeinnütziger, österreichweit tätiger Selbsthilfeverein setzt sich aktiv für die Anliegen von an Cystischer Fibrose erkrankten Menschen ein und unterstützt diese in allen Bereichen. Unsere Ziele:

- Ansprechpartner für Betroffene (Angehörige, PatientInnen u. a.) und die Öffentlichkeit
- Unterstützung von PatientInnen durch finanzielle Zuschüsse
- Laufende Informationsbereitstellung an unsere Mitglieder, u.a. durch unsere Vereinszeitschrift „Leben mit Cystischer Fibrose“
- Organisation von Veranstaltungen (Tagungen, Informationsabende, CF-Erwachsenentreffen, Elterntreff usw.)
- Psychosoziale Unterstützung für Betroffene
- Schaffung eines breiten Bewusstseins in der Bevölkerung über die Krankheit CF durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit
- Starke Interessensvertretung bei Behörden
- Zusammenarbeit und Vernetzung mit anderen Organisationen (Pro Rare Austria usw.)
- Förderung von Forschungsprojekten

Kontakt: Anton Schober
Website: www.cf-austria.at

CF-TEAM Tirol und Vorarlberg, Verein zur Unterstützung von Personen mit Cystischer Fibrose
Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)

Obwohl Cystische Fibrose bzw. Mukoviszidose in ihrer Art die häufigste Erbkrankheit ist und in Österreich ca. jeden zehnten Tag ein Kind mit CF geboren wird, betrifft sie nur eine relativ kleine Gruppe von Menschen. Neue Therapien ermöglichen es heute, dass Menschen mit CF ein nahezu normales Leben führen. Im Verein engagieren sich betroffene Eltern und seit 2011 auch erwachsene CF-Patienten – als Ausdruck dafür, dass die Krankheit „erwachsen“ geworden ist und sich damit ein neuer Themenkomplex auftut. Was macht das CF-Team konkret?

- Information über die Krankheit sammeln und verteilen
- Finanzielle Unterstützung für CF-Betroffene gewähren: z.B. Anschaffung von Therapiegeräten, Kuraufenthalte
- Kontakt zu ÄrztInnen und TherapeutInnen des CF-Zentrums pflegen
- Studien, Forschungsprojekte und Fortbildungen von medizinischem Personal unterstützen
- Kontakte zu Ämtern, Politikern und Medien pflegen, um Bewusstsein für die Krankheit zu schaffen
- Benefizveranstaltungen organisieren, um Geld für die Unterstützung von Betroffenen und für Forschungsprojekte zu sammeln

Kontakt: Theresia Kiederer
Website: www.cf-team.at

DEBRA Austria

Erkrankung: Epidermolysis bullosa (EB)

DEBRA Austria hat sich als Selbsthilfeorganisation das Ziel gesetzt, kompetente medizinische Versorgung für die „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen und durch gezielte, erstklassige Forschung die Chance auf Heilung zu erhöhen. Dazu kommt die unmittelbare Hilfe für sozial schwächere Betroffene und Angehörige in Notfällen oder wenn das Krankenkassen- bzw. Sozialsystem nicht ausreicht. Unsere Ziele:

1. Betrieb der von DEBRA Austria initiierten Spezialklinik EB-Haus Austria mit
   - EB-Ambulanz: kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
   - EB-Forschungseinheit: engagiertes Forscherteam und
   - EB-Akademie: Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
2. Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung von EB
3. Unterstützung von Betroffenen in Notsituationen

Kontakt: Dagmar Libiseller
Website: www.debra-austria.at

Interstitielle Cystitis Association Austria

Erkrankung: Interstitielle Cystitis (IC)

Unsere Selbsthilfegruppe wurde im Jahr 2000 als Verein gegründet, um diese seltene, schwerwiegende Blasenerkrankung bekannt zu machen, Betroffene zu informieren und ihnen Hilfestellung zu geben. Konkret bedeutet das: Rat und Unterstützung bei Schwierigkeiten mit Versicherungen, Arbeitgebern, Behörden und Familie sowie Tipps zur Verringerung der Schmerzen und zur Verbesserung der Lebensqualität. In Wien, Niederösterreich, Oberösterreich, Salzburg, Tirol und Steiermark gibt es bereits Anlaufstellen für Diagnosestellung und medizinische Versorgung. Unser Wunschziel ist die Schaffung eines IC-Kompetenzzentrums in jedem Bundesland zur Verbesserung der Diagnosestellung und der Versorgung mit spezifischen Behandlungstechniken.

Kontakt: Christa Rammerstorfer, Barbara Blauensteiner
Website: www.ica-austria.at

KEKS Österreich

Erkrankung: fehlgebildete bzw. kranke Speiseröhre

KEKS Österreich ist eine Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre. Unsere Kinder sind mit einer fehlgebildeten Speiseröhre zur Welt gekommen. Das bedeutet oft schwierige Operationen und langwierige Folgeprobleme. Die Aufgabe von KEKS Österreich besteht darin, diese Familien zu informieren und zu beraten. Mittlerweile hat sich ein Netzwerk von über 1000 Familien in Deutschland, Österreich und der Schweiz entwickelt. Unser Ziel ist es, das von unserer deutschen Partnerorganisation KEKS e.V. aufgebaute und standardisierte Nachsorgeprogramm an den österreichischen Kinderchirurgien zu implementieren und ein medizinisches Kompetenzzentrum für Speiseröhrenfehlbildungen ins Leben zu rufen.

Kontakt: Cornelia Strassmair
Website: www.keks.at

Klinefelter-Syndrom Gruppe Selbsthilfe Österreich Ost

Erkrankung: Klinefelter-Syndrom

Im Frühjahr 2004 fiel der Beschluss, diese Selbsthilfegruppe zu gründen. Ziel war es, andere Betroffene mit dieser genetischen Erkrankung kennen zu lernen und sich gegenseitig zu unterstützen. Unsere Selbsthilfegruppe ist in Wien, Niederösterreich und im Burgenland tätig. Informations- und Erfahrungsaustausch sowie Öffentlichkeitsarbeit sind unsere Hauptanliegen. Seit 2012 sind wir ein gemeinnütziger Verein mit 48 Mitgliedern. Unsere Mitgliederversammlung findet einmal im Jahr statt.

Kontakt: Wolfgang Rögner
Website: www.klinefelter-ost.at

LOT-Austria mit Lungenfibrose Forum-Austria

Erkrankung: Lungenfibrose (IPF)

LOT-Austria mit Lungenfibrose Forum-Austria ist ein gemeinnütziger Verein. Das Lungenfibrose Forum-Austria widmet sich den PatientInnen in allen Belangen der seltenen Erkrankung idiopathische pulmonale Fibrose (IPF). Unsere Ziele sind: Informationen zur Krankheit, zur Diagnose und Behandlung bereitstellen; die Umsetzung der Europäischen IPF-Patienten Charta in Österreich; Vernetzung von Ärzten und PatientInnen; Aufklärungskampagnen, um nicht diagnostizierte Erkrankte einer kompetenten Behandlung zuzuführen; Bereitstellung eines Nurse-Dienstes, um die besonderen Bedürfnisse der PatientInnen zu unterstützen; Publikation neuester Erkenntnisse; Zusammenarbeit mit Forschung, Entwicklung und Kompetenzzentren; Hilfe über digitale Medien; Vorträge und Gruppentreffen und die Einbindung politischer Entscheidungsträger. Wir kämpfen für eine Verbesserung der Lebensqualität für FibrosepatientInnen und eine bessere langfristige Behandlung, um die Überlebenschancen zu erhöhen.

Kontakt: Ing. Günther Wanke
Website: www.lungenfibroseforum.at

Marathon – Verein von Eltern und Angehörigen gegen Muskelerkrankungen bei Kindern

Erkrankung: Muskelerkrankungen bei Kindern

Marathon, das sind Familien und deren Kinder, die von verschiedenen Muskelerkrankungen betroffen sind. Gemeinsam wollen wir die medizinischen und sozialen Rahmenbedingungen schaffen, die Eltern und Kindern ein lebenswertes Leben ermöglichen. Wir wollen...

- die Krankheiten und ihre Probleme in der Öffentlichkeit bekannt machen, betroffenen Familien materielle, technische und persönliche Hilfe geben
- jedem Kind die bestmögliche medizinische Behandlung zukommen lassen (elektrischer Rollstuhl, Atemtraining etc.)
- unsere Erfahrungen und unser Wissen weitergeben
- Kontakte zu internationalen Diagnose-, Behandlungs- und Forschungszentren knüpfen und pflegen
- Kindern mit verschiedenen Muskelkrankheiten helfen

Wir wissen: Jeder Tag, an dem unsere Kinder sich wohl fühlen, ist ein gewonnener Tag!

Kontakt: Bernd Scholler
Website: www.verein-marathon.at

Marfan Initiative Österreich
Erkrankung: Marfan-Syndrom (MFS)

Ziele des Vereins: Informationsverbreitung über MFS, Organisation von regelmäßigen Treffen mit Fachvorträgen, Beratung und gegenseitige Unterstützung der Betroffenen und ihrer Angehöriger, Vernetzung mit Marfan-Organisationen im Ausland zum Austausch von Erfahrungen und Teilnahme an Veranstaltungen.

Nationale und internationale Aktivitäten: Neben den laufenden Zusammenkünften tritt der Verein bei verschiedenen Kongressen in Österreich auf und knüpft dabei Kontakte zu Ärzten mit MFS-Erfahrung, um die medizinische Versorgung der Betroffenen zu verbessern. Darüber hinaus erfolgt die Teilnahme an internationalen Veranstaltungen, um neue Erkenntnisse zu Diagnose und Behandlung von MFS in Erfahrung zu bringen.

Weitere Vorhaben sind die Einführung eines Notfallausweises und beratende Unterstützung beim Ausbau von Marfan-Ambulanzen und -Sprechstunden.

Kontakt: Heidemarie Egger
Website: www.marfan-initiative.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
Erkrankung: MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

Gründungsjahr war 1985, daher feiern wir 2015 unser dreißigjähriges Bestehen und damit 30 Jahre Hilfe für Kinder mit MPS. Unsere Hauptziele sind die Unterstützung der Betroffenen, das Vorantreiben der Forschung und die Öffentlichkeitsarbeit.

Unsere Familien brauchen viel emotionale Unterstützung, um die Tragödien, ausgelöst durch die Diagnose MPS, ertragen zu können. Neben dieser sehr persönlichen Betreuung organisieren wir spezielle Veranstaltungen, um den Familien zu ermöglichen, Erfahrungen auszutauschen, voneinander zu lernen, mehr über MPS zu erfahren und sie im Umgang mit der Krankheit zu schulen. Bestens dafür geeignet ist unsere Therapiewoche, mit der es auch gelingt, die Lebensqualität unserer kleinen Patienten nachhaltig zu verbessern.

Wir finanzieren unsere Arbeit über Spenden, gehören dem Kreis der begünstigten Spendenempfänger an, führen das Spendengütesiegel und sind Teil der Initiative Vergissmeinnicht.at., sowie des internationalen MPS-Netzwerkes.

Kontakt: Michaela Weigl
Website: www.mps-austria.at

Gesellschaft für Spina Bifida & Hydrocephalus Österreich
Erkrankung: Angeborene Querschnittlähmung / Hirnwasserkreislaufstörung

Unsere Selbsthilfegruppe ist ein gemeinnütziger Verein, gegründet von Betroffenen und Familien mit betroffenen Kindern mit Spina Bifida und/oder Hydrocephalus. Wir organisieren Fachvorträge, tauschen Informationen über neue Entwicklungen und Therapiemöglichkeiten aus und sind vor allem füreinander da, wenn jemand Rat oder Hilfe benötigt. Unsere regelmäßigen Treffen finden etwa alle zwei Monate statt, die Daten werden auf der Homepage bekanntgegeben.

Kontakt: Ursula Buchmann
Website: www.sbho.at

NF Kinder – Verein zur Förderung der Neurofibromatoseforschung Österreich

Erkrankung: Neurofibromatose (NF) / Morbus Recklinghausen

NF Kinder
Neurofibromatose durch Forschung besiegen

NF Kinder ist ein gemeinnütziger Verein, der sich für Menschen mit Neurofibromatose in Österreich einsetzt. Als Patientenorganisation sind wir für Betroffene jeden Alters da. Wir arbeiten daran, die großen Herausforderungen und Probleme von Menschen mit NF bekannt sowie öffentlich sichtbar zu machen und Unterstützung durch die öffentliche Hand zu erhalten. Unsere Ziele sind vor allem die Entwicklung einer medizinischen Infrastruktur, die eine optimale medizinische Betreuung von NF-Patienten ermöglicht und der Aufbau der notwendigen Rahmenbedingungen, damit nachhaltige Forschung erfolgen kann. Ebenso stellen wir Betroffenen aktuelle Informationen rund um Neurofibromatose zur Verfügung. Darüber hinaus fördern wir die Vernetzung von Betroffenen und schaffen Nachsorgeangebote.

Kontakt: Claas Röhl
Website: www.nfkinder.at

Osteogenesis Imperfecta Austria (OIA)

Erkrankung: Glasknochenkrankheit bzw. Osteogenesis Imperfecta, Brittle Bone Disease

OSTEOGENESIS IMPERFECTA OIA AUSTRIA

Osteogenesis Imperfecta Austria ist ein gemeinnütziger Verein sowie eine Interessengemeinschaft für Angehörige und Betroffene der sehr seltenen Glasknochenkrankheit. Es gibt in Österreich ca. 300 Betroffene. Neben dem Informationsaustausch und der Beratung ist vor allem die Förderung der Mobilität eines der zwei Hauptziele des Vereins. Wir haben bis zu 30 Personen bei unseren Jahrestreffen und diese werden durch PhysiotherapeutInnen begleitet. Fachvorträge und gesellige Abende gehören natürlich auch mit dazu. Quartalsweise trifft sich der Vorstand, um sich auszutauschen, um Newsletter zu verfassen, Anträge zu bearbeiten sowie Spendenaktionen zu organisieren bzw. zu betreuen. Der Verein hat derzeit etwa 100 Mitglieder.

Kontakt: Mag. Veronika Lieber
Website: www.glasknochen.at

Österreichische Dystonie Gesellschaft (ÖDG)

Erkrankung: Dystonie, chronische oft schwer neurologische Bewegungsstörung

DYSTONIE

Zweck unserer Selbsthilfegruppe ist:

- Interessensvertretung aller Dystonie-Kranken in Österreich
- Sicherstellung von raschen und richtigen Diagnosen
- Sicherstellung der Behandlung mit wirkungsvollen Therapien
- Hilfe bei der Lebensbewältigung (Coping) mit der Erkrankung Dystonie

Folgende weitere Tätigkeiten und Aufgaben haben wir uns zum Ziel gesetzt:

- Aufklärung und Information sowie Öffentlichkeitsarbeit
- Erfahrungsaustausch sowie Förderung der Kommunikation
- Verfolgung internationaler Forschungsvorhaben und Förderung von Forschungsvorhaben in Österreich

Kontakt: Prof. Mag. Richard Schierl
Website: www.dystonie.at

Österreichische Gaucher Gesellschaft (ÖGG)

Erkrankung: Morbus Gaucher

Die Österreichische Gaucher Gesellschaft wurde 2002 gegründet, agiert bundesweit und ist als gemeinnütziger Verein in Wien registriert. Die ÖGG ist aus dem Zusammenschluss von Gaucher-Erkrankten, deren Familien und Ärzten entstanden. Die ÖGG hat es sich zur Aufgabe gemacht, über die Erkrankung und die notwendige medizinisch-soziale Versorgung von Gaucher-Patienten aufzuklären, indem sie:

- Ärzte und Patienten sowie deren Familien über die Krankheit informiert
- Kontakte zwischen Patienten, Familien und Ärzten herstellt, um der krankheitsbedingten Isolation zu entgegnen
- Wissen um die Erkrankung erweitert und Zugang zu aktuellen Informationen ermöglicht
- Hilfestellung für Patienten und deren Angehörige bietet
- im Rahmen ihrer Möglichkeiten die medizinische Forschung zu Morbus Gaucher unterstützt
- die Zusammenarbeit mit anderen Gaucher-Gesellschaften sucht
- Patiententreffen anbietet
- über Behandlungsmöglichkeiten, vor allem die Enzymersatztherapie, informiert

Kontakt: Roman Pichler
Website: www.morbus-gaucher-oegg.at

Österreichische Gesellschaft für angeborene Stoffwechselstörungen (ÖGAST)

Erkrankung: angeborene, seltene Eiweißstoffwechselstörungen, wie Phenylketonurie, Galaktosämie, Tyrosinämie etc.

Ziele und Vereinsaktivitäten sind: Austausch von Informationen; Beratung und Erfahrungsaustausch zwischen Betroffenen und Angehörigen; Hilfe zur Selbsthilfe; Pflege der Zusammenarbeit mit allen Institutionen, die sich mit angeborenen Stoffwechselstörungen beschäftigen; Organisation von Diät-Ferien für Jugendliche; Herausgabe einer Mitgliederzeitung mit aktuellen Informationen über die Stoffwechselstörung sowie Bekanntgabe von Vereinsaktivitäten; Jahrestreffen mit Vorträgen und Arbeitskreisen unter Mitwirkung von ÄrztInnen; Aufklärung der Öffentlichkeit über die besondere Situation der Betroffenen, z.B. bei Behörden, Krankenkassen und Versicherungen; Förderung wissenschaftlicher Studien im medizinischen und psychologischen Bereich; Mitgliedschaft in der europäischen Vereinigung für PKU und bei der europäischen Galaktosämie Vereinigung.

Kontakt: Katja Gielesberger
Website: www.oegast.at

Österreichische Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung (ÖMCCV)

Erkrankung: Morbus Crohn und Colitis ulcerosa

Die Österreichische Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung ist eine Initiative zur Selbsthilfe von Betroffenen für Betroffene mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen. Sie ist eine Vereinigung, deren Tätigkeit nicht auf Gewinn gerichtet ist, und versucht durch ihre Arbeit das Verständnis der Öffentlichkeit für die Anliegen und Probleme der Betroffenen zu erwecken und fördern. Ihr Zweck ist, das Los der an Morbus Crohn oder Colitis ulcerosa Erkrankten zu lindern, Hilfe zur Selbsthilfe zu geben und damit dem Einzelnen zu mehr Lebensqualität zu verhelfen. Die Betroffenen brauchen neben der kompetenten Hilfe des Arztes auch das Gespräch mit anderen Erkrankten, um die Krankheit zu akzeptieren und die damit verbundenen familiären und sozialen Probleme bewältigen zu können. Nicht zuletzt beugt der Kontakt mit anderen Betroffenen einer möglichen gesellschaftlichen Isolation vor, da Ängste durch das Ansprechen noch immer tabuisierter Themen abgebaut werden.

Kontakt: Michael Anderlik
Website: www.oemccv.at

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG)

Erkrankung: Rett-Syndrom

Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft ist ein Selbsthilfeverein von größtenteils selbst betroffenen Eltern, der sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht. Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen zu verkleinern und – wo möglich – an Ärzte, Therapeuten und andere Familien zu vermitteln. Wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wollen auch finanziell unterstützen. Im Jahr 1993 wurde die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft auf Initiative von Dr. Andreas Rett (†1997) gegründet. Sie versteht sich als Selbsthilfeverein und Informationsdrehscheibe rund um die Zusammenarbeit zwischen Eltern und Angehörigen von Kindern mit Rett-Syndrom und Ärzten bzw. Therapeuten. Auch die Förderung des internationalen Erfahrungs- und Informationsaustausches ist uns ein Anliegen. Unsere Ziele sind: Förderung der Obsorge, Betreuung und Entwicklung der am Rett- Syndrom erkrankten Personen, Information, Beratung und Unterstützung von Eltern und Angehörigen, Zusammenarbeit mit der International Rett Syndrome Association (IRSA) und Förderung der medizinischen Forschung.

Kontakt: Günther Painsi
Website: www.rett-syndrom.at

Österreichische Selbsthilfegruppe primärer Immundefekte (ÖSPID)

Erkrankung: Primärer Immundefekt

Die Österreichische Selbsthilfegruppe primärer Immundefekte ist ein gemeinnütziger Verein. Unser Hauptaugenmerk liegt im Auffinden der vielen, derzeit noch nicht diagnostizierten Patienten. Diese leiden unter enormen Problemen im Alltag, wissen aber nicht, was ihnen tatsächlich fehlt. Viele Betroffene müssen unzählige Untersuchungen über sich ergehen lassen und konsultieren eine Reihe von Ärzten, ohne die richtige und entscheidende Diagnose – primärer Immundefekt – zu erhalten. Wir organisieren jährlich Mitgliedertreffen, pflegen einen engen, persönlichen Kontakt zu den Betroffenen, stehen bei allen Fragen mit Rat und Tat zur Seite und haben stets ein offenes Ohr für die Anliegen unserer Mitglieder. Unser erklärtes Ziel ist es, Aufklärungsarbeit zu betreiben und Information über primäre Immundefekte in ganz Österreich zu verbreiten. Mit Vorträgen, Filmbeiträgen, Informationstagen und Öffentlichkeitsaktionen möchten wir betroffene Menschen erreichen, Mediziner sensibilisieren, kompetenter Ratgeber sein und der Ausgrenzung entgegentreten.

Kontakt: Karin Modl
Website: www.oespid.org

Prader-Willi-Syndrom Austria
Erkrankung: Prader-Willi-Syndrom (PWS)

Um die Situation PWS-Betroffener in Österreich zu verbessern, sind unsere vorrangigen Ziele:

- Unterstützung, Beratung und Information betroffener Familien
- Förderung der medizinischen und psychologischen Betreuung von PWS-Betroffenen durch interdisziplinäre Teams
- Austausch von Information und Wissen zwischen Betroffenen einerseits und Ärzten, Wissenschaftlern, Diätberatern, Therapeuten und psychologischen Beratern andererseits auch auf internationaler Ebene
- Öffentlichkeitsarbeit
- Beschaffung von Mitteln zur Verwendung für satzungsmäßige Ziele der Gesellschaft

Kontakt: siehe Website, je nach Bundesland unterschiedlich
Website: www.prader-willi-syndrom.at

Sarkoidose Selbsthilfegruppe Tirol
Erkrankung: Sarkoidose

Unsere Ziele sind:

- andere Betroffene kennenlernen, Infos und Erfahrungen austauschen und dadurch zusätzliche psychische Belastungen wegen vermeintlichem Alleinkämpferstatus abbauen
- mit der Krankheit besser und entspannter leben lernen, Selbstvertrauen aufbauen; das befreiende Gefühl vermitteln, sich nicht erklären zu müssen – einfach verstanden zu werden
- individuelle Ausprägungen der Krankheitsbilder besprechen und medizinische Erkenntnisse, Therapien und Medikamente diskutieren
- über Dachorganisationen eine Verbesserung der medizinischen und sozialen Versorgung anstoßen – Wunsch für die Zukunft: ein Sarkoidose-Kompetenzzentrum

Kontakt: Gisela Huter
Website: www.selbsthilfe-tirol.at

Sarkoidose Selbsthilfegruppe Wien
Erkrankung: Sarkoidose

Wir verstehen uns als eine Gruppe, die durch ihre Aktivität die Situation der von Sarkoidose Betroffenen verbessern will. Wir versuchen dazu, den aktuellen Wissensstand über die Krankheit zu vermitteln und Sarkoidose verstärkt in die öffentliche Wahrnehmung zu rücken. Im offenen Erfahrungsaustausch versuchen wir, Hinweise auf geeignete medizinische Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten zu eruieren und zu kommunizieren. Es gibt eine Menge triftiger Gründe, sich einer Selbsthilfegruppe anzuschließen. Nicht nur um von vorhandenen persönlichen Erfahrungen profitieren zu können oder eigenes Wissen weiterzugeben, sondern auch um der Gruppe die Legitimation zu geben, nach außen für eine größere Gruppe Betroffener sprechen zu können. Hauptaktivitäten sind derzeit das Vorantreiben von Medical Awareness über Sarkoidose in Kliniken, sowie der Versuch den Ausspruch „Seltene siechen einsam“ nach Kräften zu widerlegen.

Kontakt: Hannelore Stätter, Johann Hochreiter
Website: www.sarko.at

Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.

Erkrankung: Ektodermale Dysplasie (ED)

ED ist ein Sammelbegriff für Erkrankungen, die auf erbliche Entwicklungsstörungen des äußeren Keimblattes des Embryos (Ektoderm) zurückgeführt werden. Aus dieser äußeren Zellschicht gehen die Haut und ihre Anhangsgebilde (Haare, Nägel, Schweißdrüsen etc.), die Zähne, mehrere Sinnesorgane, sowie das zentrale Nervensystem hervor. Die häufigste Krankheitsform ist die x-chromosomal vererbte hypohidrotische ED (XLHED oder Christ-Siemens-Tourraine Syndrom), deren Hauptmerkmale fehlende oder deformierte Zähne, ein Mangel oder Fehlen von Schweißdrüsen und anderer Drüsen, sowie spärliche Körperbehaarung sind. Die Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. besteht seit 1991 und umfasst mittlerweile 265 Familien, überwiegend aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. Die Ziele der Selbsthilfegruppe sind neben der Aufklärung die Beratung und der Erfahrungsaustausch von Menschen, die von Ektodermaler Dysplasie betroffen sind, sowie die Vermittlung von Kontakten unter den Betroffenen selbst.

Kontakt: Ulrike Holzer
Website: www.ektodermale-dysplasie.de

Selbsthilfegruppe Fibromyalgie Tirol

Erkrankung: Fibromyalgie

Ziel unserer Selbsthilfegruppe ist es, Betroffenen die Möglichkeit zu geben, sich mit Leidensgenossinnen auszutauschen und ihnen das Gefühl zu geben, dass sie nicht alleine sind mit dieser Erkrankung. Vor allem kämpfen wir um Anerkennung der Fibromyalgie. Wir nehmen an Veranstaltungen teil, damit auch andere Betroffene sich informieren können, falls sie aus verschiedenen Gründen nicht zu unseren Treffen kommen. Ich besuche auch laufend leitende Klinikärzte der verschiedenen Richtungen, um über unsere Selbsthilfegruppen und Fibromyalgie zu informieren. In Abständen werden selbstverfasste Artikel zur Verbreitung an die Medien weitergegeben. Leider sind wir als Selbsthilfegruppe Tirol zu klein, um genügend Aufmerksamkeit und Verständnis zu finden. Dazu brauchen wir eine größere Organisation wie z.B. Pro Rare Austria.

Kontakt: Elisabeth Leitner
Adresse: Am Ran 373, 6135 Stans

Selbsthilfegruppe Lungenhochdruck

Erkrankung: Lungenhochdruck / Pulmonale Hypertonie

Frühe Diagnose • Beste Therapie • Lebensqualität • Heilung
INITIATIVE LUNGENHOCHDRUCK für Patienten
www.lungenhochdruck.at

Unser Ziel ist es, die Gleichberechtigung aller österreichischen Lungenhochdruck-Patienten zu gewährleisten, damit alle Betroffenen in Österreich die gleichen Ansprüche haben. Zusätzlich dazu möchten wir dazu beitragen, die Lebensqualität zu verbessern und stehen daher mit unserem Service allen Patienten mit Rat und Tat zur Seite. Das bedeutet immer ein offenes Ohr zu haben und den Betroffenen das Gefühl zu geben, dass sie gehört und verstanden werden. Wir sind Anlaufstelle für alle Pulmonale Hypertonie-Patienten in ganz Österreich, kein Problem ist zu klein für uns!

Kontakt: Gerald Fischer
Website: www.lungenhochdruck.at

Selbsthilfegruppe Rheumalis

Erkrankung: Kindlicher, rheumatischer Formenkreis JIA

Hier handelt es sich, wie häufig angenommen, nicht nur um eine Krankheit die ältere Menschen betrifft. Auch Kinder und Jugendliche sind mit der Diagnose juvenile idiopathische Arthritis (JIA) konfrontiert. Das wird leider viel zu oft vergessen. Betroffen ist dann das einzelne Kind und gleichzeitig die gesamte Familie – vielfältige Problemstellungen im Alltag und die ganze Breite der gesellschaftlichen Vorurteile inklusive. Mit dieser persönlichen Erfahrung gründete Karin Formanek im Jahr 2004 die Selbsthilfegruppe Rheumalis und agiert seither österreichweit. Zum Tätigkeitsbereich zählen Informationsaustausch, Beratung, Unterstützung und Hilfestellung für Betroffene. Hier geht es vor allem darum, im Umgang mit Ämtern und Behörden zu unterstützen, Öffentlichkeitsarbeit und Bewusstseinsbildung zu betreiben und Patienten bei der Bewältigung der Erkrankung zu helfen. Monatliche Gruppentreffen, Informations- und Therapietage, die Herausgabe der Rheumalis Zeitschrift und die von Ärzten und Therapeuten betreute Therapiewoche runden unser vielfältiges Angebot ab.

Kontakt: Karin Formanek
Website: www.rheumalis.org

Seltene Bauchgefäßerkrankungen

Erkrankung: Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom

Das Wilkie-Syndrom wird durch die Kompression des unteren Zwölffingerdarmes durch die Aorta und die namensgebende Arteria mesenterica superior verursacht. Dies führt vor allem nach dem Essen zu lang anhaltenden Schmerzen mit Übelkeit bis hin zum Erbrechen, sowie zu einem frühen Sättigungsgefühl. Durch die daraus resultierende Gewichtsabnahme verstärken sich die Beschwerden, da es durch den Verlust von Fettgewebe im Bauchraum zu einer fortschreitenden Einengung des Darmes durch die Gefäße in diesem Bereich kommt. Wegen der extremen Seltenheit der Erkrankungen können keine Treffen angeboten werden. Dank der modernen Medien sind wir aber weltweit vernetzt und pflegen internationalen Austausch. Wir vermitteln zu Experten im deutschsprachigen Raum.

Kontakt: Mag. Angela Mair
Website: www.lebenskuenstlerin.at/bauchgefaesserkrankungen.html

Smith-Magenis-Syndrom Österreich

Erkrankung: Smith-Magenis-Syndrom (SMS)

Smith-Magenis-Syndrom
Österreich

Die Selbsthilfegruppe Smith-Magenis-Syndrom Österreich ist eine Anlaufstelle für Familien mit SMS-Betroffenen. Für diese Familien bieten wir die Möglichkeit zum Erfahrungsaustauch bei Treffen – persönlich oder via Internet – und Informationen über Neuerungen in der Forschung, zu Diagnose oder Therapie an. Zudem wollen wir das Wissen rund um das Smith-Magenis-Syndrom (SMS) in die Öffentlichkeit tragen, da diese Krankheit meist nicht oder sehr spät diagnostiziert wird. Wir stehen daher auch dem Fachpersonal für alle Fragen in Zusammenhang mit SMS zur Verfügung, von der Verdachtsdiagnose bis hin zu Erfahrungen mit den verschiedenen Therapiemöglichkeiten. Dies wollen wir mit unserer Website oder dem persönlichen Austausch ebenso erreichen, wie mit Vorträgen und Fachartikeln in verschiedenen Zeitschriften.

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher
Website: www.smith-magenis.at

Tuberöse Sklerose Complex Mitanand

Erkrankung: Tuberöse Sklerose Complex Mitanand

Unser Verein wurde im April 2009 von Eltern betroffener Patienten gegründet. In Zusammenarbeit mit dem Tuberösen Sklerose Deutschland e.V. suchen wir nach geeigneten Therapien für die Betroffenen und tragen zur Verbesserung der Lebensumstände bei. Momentan betreuen wir über 70 Mitglieder bzw. Mitgliedsfamilien wobei zehn Familien direkt von der Krankheit betroffen sind. Die anderen Mitglieder sind unterstützende Mitglieder. Unsere Arbeit als Verein umfasst:

- Erfahrungsaustausch zwischen Familien von Patienten mit Tuberöser Sklerose und behandelnden Ärzten
- Unterstützung von Betroffenen durch Vermittlung von Beratungsangeboten
- Tagungen für Mitglieder
- Zusammenarbeit mit dem Verein Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
- Öffentlichkeitsarbeit zur Aufklärung über die Tuberöse Sklerose
- Weitergabe von Publikationen, die uns vom Verein Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. zur Verfügung gestellt wurden

Kontakt: Jeanette Bobos
Website: www.tuberoesesklerose.at

Pro Rare Austria – das Jahr 2014

Aktivitäten

38 Beirat für seltene Erkrankungen beim BMG

40 Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Beirat für seltene Erkrankungen beim BMG

Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria

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

Hauptaufgabe des Beirates für seltene Erkrankungen ist es, das Bundesministerium für Gesundheit sowie die NKSE bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Erstellung und Umsetzung eines nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen (NAP.se) beratend zu unterstützen. Er setzt sich aus folgenden Mitgliedern zusammen (alphabetisch gereiht):

Leitung: *Arrouas Magdalena, Dr., BMG*

» *Bauer Hemma, Dr., BMWFW*
» *Bloechl-Daum Brigitte, Univ.-Prof., Med. Univ. Wien, Klin. Pharmakologie*
» *Fischer Gerald, Komm. Rat (KR), Patientenvereinigung Lungenhochdruck*
» *Greber-Platzer Susanne, Univ.-Prof.Dr.MBA, Univ.-Klinik für K/J-heilkunde*
» *Hintner Helmut, Univ.-Prof., LKH Salzburg, Hautklinik*
» *Jachimowicz Norbert, Dr., ÖÄK*
» *Karall Daniela, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Kinderklinik*
» *Laccone Franco, Priv.-Doz., Med. Univ. Wien, Med. Genetik*
» *Luf Gerhard, Univ.-Prof., Univ. Wien, Institut für Rechtsphilosophie*
» *Mischak Andreas, Dr. MPH, Land Vorarlberg*
» *Näglein Silke, Dr., Hauptverband der öst. SV-Träger*
» *Rafetseder Otto, Dr. MPH, Land Wien*
» *Riedl Rainer, Dr., Pro Rare Austria*
» *Schmidt Martina, Dr., Pharmig AG SE*
» *Schwarz Rudolf, OA Dr., Landes Frauen- und Kinderklinik Linz*
» *Voigtländer Till, Priv.-Doz., Med. Univ. Wien, NKSE*
» *Wechselberger Erich, MAS, MSc, SALK*
» *Wehringer Christina, Dr., BMASK*
» *Weigl Michaela, Gesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen*
» *Zschocke Johannes, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Med. Genetik*

Mitglieder des Beirats für seltene Erkrankungen beim BMG
Foto: Pro Rare Austria

40 Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (Kurztitel: NAP.se) wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit den zwei beratenden Gremien – Expertengruppe für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt. Die zentralen Financiers im Gesundheitswesen, Bund, Länder, SV, waren in den gesamten Prozess der Erstellung des NAP.se eingebunden: Als Mitglieder der zwei zuvor genannten Gremien, ebenso wie als Mitglieder der Fachgruppe Planung, denen der NAP.se bei mehreren Sitzungen zur Kenntnis gebracht und zur Begutachtung vorgelegt wurde. Darüber hinaus waren weitere relevante Ministerien – die Bundesministerien für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz sowie für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft – durch ihre Vertretung in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen maßgeblich in die Erstellung des NAP.se involviert.

Der NAP.se setzt neun zentrale Themenschwerpunkte (= Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen. Die neun Handlungsfelder (HF) sind:

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

Pro Rare Austria bzw. Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen haben über mehrere Jahre in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen intensiv mitgearbeitet und so ganz wesentlich zur Erstellung des NAP.se beigetragen. Bis zum Jahresende 2013 konnte der Plan – im Großen und Ganzen – fertiggestellt werden. Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen am 28.2.2015

präsentierte das Bundesministerium für Gesundheit den NAP.se und veröffentlichte ihn auf ihrer Website. Dort heißt es dazu: *„Der Plan soll für die Betroffenen eine bessere Versorgung ermöglichen. Eine bessere Koordination soll zu einer Verbesserung der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen führen.“* Nun geht es darum, von der Planung in die Umsetzung zu kommen. Pro Rare Austria wird sich hier auch weiterhin aktiv und konstruktiv einbringen und dafür sorgen, dass die von allen Beteiligten entfachte Dynamik für dieses Thema nicht verlorengeht. Hier kann der NAP.se heruntergeladen werden: www.prorare-austria.org/seltene-erkrankungen/petition/

Pro Rare Austria – das Jahr 2014

Veranstaltungen

44 Eröffnung des CeRUD

45 Marsch der seltenen Erkrankungen

48 Careum Kongress

49 Patiententreffen: Health Care at Home

50 European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

52 Cross-Border Healthcare Konferenz

53 Eröffnung: neues Plasmazentrum

54 4. Orphan Drug Summit

55 10 Jahre ACHSE

56 50 Jahre Plasmapherese

57 EURORDIS: Council of National Alliances

58 Kompetenzzentren und Versorgungsnetzwerke

59 Messe für Gesundheitsförderung und Prävention

60 JedeR für JedeN

61 1. Kinder-und Jugendgesundheits-symposium

Veranstaltungen

Eröffnung des CeRUD

28. Februar 2014, Wien

Rainer Riedl,
Obmann von Pro Rare Austria

Am Tag der seltenen Erkrankungen, dem 28.2.2014 wurde das Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD) eröffnet. In diesem neu gegründeten Zentrum sollen Ressourcen und Kompetenzen gebündelt werden, damit betroffene Menschen eine bestmögliche interdisziplinäre Abklärung und Versorgung erhalten. Hierzu zählen eine interdisziplinäre klinische Versorgung und international kompetitive Forschungsaktivitäten in enger Kooperation von Medizin Universität Wien / AKH Wien und CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, um die Entwicklung neuer Wege in Diagnostik und Therapie solcher Erkrankungen voranzutreiben. Pro Rare Austria war zum Eröffnungssymposium am AKH Wien eingeladen. In ihrem Vortrag „Die Sicht der PatientInnen auf die seltenen Erkrankungen" wies Karin Modl vor allem auf die Bedürfnisse der Betroffenen hin – Diagnostik und Therapieangebote müssen im Bereich der seltenen Erkrankungen wesentlich verbessert werden. Wir freuen uns über eine weitere Einrichtung, die betroffenen Menschen das Leben mit ihrer seltenen Erkrankung erleichtern wird und auf gute Zusammenarbeit mit Dr. Kaan Boztug, dem Leiter des CeRUD.
Weitere Informationen: cerud.meduniwien.ac.at

Rainer Riedl, Johanna Sadil, Michaela Weigl, Ulrike Holzer, Jürgen Otzelberger, Karin Modl (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria

Plakat zum Aktionstag

Marsch der seltene Erkrankungen
1. März 2014, Wien

Richard Schierl,
Präsident der Österreichischen Dystonie Gesellschaft

Fast kann man schon von einer Tradition sprechen: Anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen organisiert Pro Rare Austria den Marsch der seltenen Erkrankungen um auf die Problematik aufmerksam zu machen. Auch 2014 sammelten sich einige hundert Teilnehmer bei der Wiener Staatsoper. Es herrschte herrliches, sonniges Frühlingswetter. Die Blasmusikkapelle Kreuttal brachte mit ihren Melodien Schwung und Stimmung in die Menge. Bunte Luftballons wurden verteilt. Auffallend viele junge Leute aus den verschiedenen Selbsthilfegruppen waren da. Man sah viele bekannte Gesichter, begrüßte einander, tauschte Gedanken aus, scherzte, war fröhlich. An die Gruppen wurden Tafeln verteilt, auf denen die verschiedenen Krankheiten verzeichnet waren.

Der Marsch setzte sich in Bewegung. Es ging durch die Kärntnerstraße, über den Graben und Kohlmarkt zum Michaelertor, durch die Hofburg und über den Heldenplatz, vorbei am Maria-Theresia-Denkmal zum Museumsquartier. Während unseres ganzen Marsches spielte die fesche Kapelle flotte Melodien. So wurde viel sympathisches Aufsehen und Aufmerksamkeit erregt. Die Stadt war ja an diesem frühlingshaften Vormittag voller Menschen. Zahlreiche Kolleginnen und Kollegen verteilten Informationsfolder an Passanten, um über Zweck und Ziel dieses Marsches aufzuklären.

Im Hof des Museumsquartiers versammelten sich die Teilnehmer noch zu einer kurzen Kundgebung. Der Abschluss war dann schon erhebend und Hoffnung gebend. Die Musikkapelle spielte eine getragene Melodie und viele bunte Luftballons stiegen in den blauen Frühlingshimmel. Danach konnten sich die Teilnehmer am reichhaltigen Buffet stärken. Auch das trug zur sonnigen und solidarischen Stimmung unter den Teilnehmern bei. Nach dieser Pause fanden in der Arena 21 noch eine Informationsveranstaltung und die Generalversammlung von Pro Rare Austria statt.

Übrigens: In etwa 90 Ländern wird der Tag der seltenen Erkrankungen mit verschiedenen Veranstaltungen begangen. In Paris wird beispielsweise eine Art Volksfest gefeiert, von dem auch in Zeitungen, Radio und Fernsehen entsprechend berichtet wird. Das spornt dazu an, nächstes Jahr noch mehr Menschen zum Marsch zu bewegen.

Impressionen vom Marsch der seltenen Erkrankungen in Wien
Fotos: Alexander Görisch

MARSCH DER
SELTENEN ERKRANKUNGEN

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Careum Kongress
17.–18. März 2014, Basel

Ulrike Holzer,
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Andreas Reimann (ACHSE), Therese Stutz (ProRaris) mit Ulrike Holzer (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria

Über 300 interessierte Teilnehmer fanden sich beim Careum Kongress in Basel zusammen, um Erfahrungen auszutauschen und sich zu vernetzen. Das Thema war jedenfalls spannend und kontroversiell: *Machtfaktor Patient 3.0 – Patienten verändern das Gesicht des Gesundheitswesens*.

Gemeinsam mit den beiden Vertretern der deutschsprachigen Dachverbänden Andreas Reimann von der ACHSE und Therese Stutz von ProRaris nahm ich als Vertreterin von Pro Rare Austria teil. Das Thema der Session hieß: *Empowerment und seltene Erkrankungen – seltene Krankheiten im deutschsprachigen Raum: Wo stehen wir, wohin gehen wir?* Moderiert wurde dieser Workshop von Jan Geissler, der auch federführend das EUPATI-Projekt vorantreibt. EUPATI steht übrigens für European Patients' Academy on Therapeutic Innovation. In drei 20minütigen Vorträgen präsentierten wir jeweils den Stand der Nationalen Aktionspläne für seltene Erkrankungen und die nationale Dachorganisation, die dahintersteht. Anschließend stellten wir uns der Diskussion.

Der letzte Beitrag dieser Session kam von Susanne Melin von der Robert Bosch Stiftung. Sie erläuterte, wie eine Förderung im Bereich der seltenen Erkrankungen aussehen könnte. Dieser Vortrag war insofern interessant, als wir erfuhren, dass ein gemeinsames Projekt der drei Dachverbände durchaus Chancen auf eine Förderung der Robert Bosch Stiftung hätte. Im Zuge der letzten Ausschreibung im Jahr 2013 wurden beispielsweise Projekte zum Thema *Seltene Erkrankungen – kürzere Wege zur Diagnose* gefördert. Das Thema der diesjährigen Ausschreibung wird aller Voraussicht nach im April bekanntgegeben. Mit Andreas Reimann und Therese Stutz vereinbarte ich zu prüfen, ob ein derartiges gemeinsames Projekt möglich wäre.

Die Referentinnen und Referenten des Kongresses zeigten patientenbezogene Innovationen und Lösungsansätze auf, welche das zukünftige Gesundheitssystem prägen werden und die Patienten in den Mittelpunkt stellen. Namhafte Expertinnen und Experten aus aller Welt führten im Rahmen von Paneldiskussionen, Impulsreferaten und parallelen Sessions durch weitere interessante Diskussionen.

Patiententreffen: Health Care at Home
3. Mai 2014, Hintersee

Karin Modl,
Obmann-Stellvertreterin Pro Rare Austria

Das erste Österreichische Patiententreffen von Health Care at Home war aus meiner Sicht ein voller Erfolg. Alles stimmte: viele Teilnehmer, interessante Fachvorträge, beispielsweise von PD Dr. Florian Lagler vom Universitätsklinikum Salzburg oder von Rechtsanwalt Dr. Manfred Pätzold, und das wunderschöne Ambiente dieses gastfreundlichen und traditionellen Ortes Hintersee bei Salzburg. Als Vertreterin von Pro Rare Austria präsentierte ich zum Thema Patientenrechte und stellte bei der Gelegenheit den Teilnehmern auch unsere Allianz für seltene Erkrankungen vor. Abgerundet wurde das Treffen durch den – im wahrsten Sinne des Wortes – mit Pauken und Trompeten gefeierten Besuch des Erzbischofs von Salzburg, den wir zufällig noch miterleben durften.

Teilnehmer am Patiententreffen von Health Care at Home
Foto: Health Care at Home

European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

8.–10. Mai 2014, Berlin

Ursula Novak,
Mutter einer Cystische Fibrose-Betroffenen

Die siebente Europäische Konferenz für seltene Erkrankung (ECRD), abgehalten im Mai 2014 in Berlin, zog 750 Interessierte aus ganz Europa an. Diese von EURORDIS organisierte Veranstaltung stellt eine einzigartige Plattform dar, um wesentliche Entwicklung für seltene Erkrankungen auf dem Sektor der medizinischen Versorgung, der Forschung und der politischen Verankerung in den einzelnen Ländern zu präsentieren und zu diskutieren. So verwundert es nicht, wenn das Thema dieser Tagung diesmal „Bringen wir das Puzzle zusammen" lautete.

Die Referenten waren vor allem Aktive, die auf diesem Sektor arbeiten und forschen, entwickeln und organisieren. Teilnehmer waren Betroffene, medizinisches Personal, Politiker, Menschen aus der Selbsthilfe und Experten aus der Pharmaindustrie.

Selbst wenn es gelingt, für eine seltene Erkrankung ein Medikament zu entwickeln, so ist es – weil es ja wenige Patienten gibt – ein langer und schwieriger Weg, die nötigen Studien zu machen und schließlich ein sicheres Medizinprodukt auf den Markt zu bringen. Ein weiteres Hindernis sind die meist hohen Preise der Medikamente, die mit den hohen Entwicklungskosten gerechtfertigt werden. Hier braucht es europaweit gute Vernetzung, um diese Medikamente dann auch für alle Patienten verfügbar zu machen.

Ulrike Holzer
Fotos: Pro Rare Austria

Sehr wohltuend waren auf dieser Konferenz die positiven Effekte zu spüren, die sich durch die europäischen Zusammenschluss auf vielen Ebenen ergeben. Denn erst dadurch lassen sich die bahnbrechenden Ergebnisse erzielen, die wir uns als Betroffene wünschen. Viele pharmazeutische Produkte sind knapp davor auf den Markt zu kommen, manche sind bereits verfügbar und es gibt eine Reihe wunderbarer, vor einiger Zeit noch kaum vorstellbarer Erfolge zu verzeichnen.

Aber nicht nur die Forschung und Entwicklung neuer Medikamente sind Inhalt der Zusammenarbeit. Es geht auch um den Aufbau von Spezialambulanzen, um die Definitionen und den Aufbau von Expertisezentren, um Strategien zur Einbindung von Patienten und eine europaweite Vernetzung zur besseren Versorgung der Patienten. Bei vielen Erkrankungen scheitert man ja bereits bei der Diagnose bzw. dauert es oft Jahre, bis eine korrekte Diagnose vorliegt.

Der Kongress war so strukturiert, dass für jedes der fünf Schlüsselthemen möglichst viele Gesichtspunkte und Perspektiven dargestellt werden konnten, aber auch genug Raum für Diskussionen und Erfahrungsaustausch zur Verfügung stand. Diese fünf Themen waren:

1. Verbesserung der medizinischen Versorgung
2. Wissensverbreitung
3. Forschung – von der Entwicklung zum Patienten
4. State of the art und innovative Vorgangsweisen
5. Schwellenkonzepte und zukünftige Politik für seltene Erkrankungen

Die Stimmung auf der Europäischen Konferenz für seltene Erkrankung war geprägt von Hoffnung und Aufbruch, aber auch vom Bewusstsein, dass diese Erfolge nur durch intensive Zusammenarbeit möglich sein werden. Um Forschung bei seltenen Erkrankungen effektiv betreiben zu können, braucht man Studien und dazu ausreichend viele Patienten. Und das ist bei so seltenen Erkrankungen eine Herausforderung, die nur auf europäischer Ebene zu lösen ist.

Übrigens: Pro Rare Austria hat sich darum beworben, die ECRD 2018 in Wien zu organisieren. Zum Zeitpunkt der Drucklegung haben wir hierzu von EURORDIS bereits eine prinzipiell positive Zusage erhalten.

Yann Le Cam, CEO EURORDIS
Fotos: Pro Rare Austria

Cross-Border Healthcare Konferenz

7.–9. Juli 2014, Ljubljana

Claas Röhl,
Vater einer Neurofibromatose-Betroffenen

Bei der Cross-Border Healthcare Konferenz kamen Vertreter von Patientenorganisationen und öffentlichen Institutionen sowie Ärzte zusammen, um gemeinsam an der EU-Richtlinie für länderübergreifende Gesundheitsversorgung zu arbeiten. Diese EU Directive 2011/24/EU soll Menschen in EU-Ländern die Chance geben, für Behandlungen oder Eingriffe ins EU-Ausland zu reisen, wenn die Behandlung oder der Eingriff im eigenen Land gar nicht oder nicht zeitgerecht möglich ist oder die qualitativen Mindestanforderungen nicht erfüllt werden und die Sicherheit des Patienten dadurch gefährdet ist. Die Behandlungskosten können dann im eigenen Land vom Versicherungsträger eingefordert werden. Die Höhe der Rückerstattung hängt von den Behandlungskosten im eigenen Land ab. Sie betragen in der Regel 80% der Kosten, die eine solche Behandlung im eigenen Land gekostet hätte.

In jedem EU-Mitgliedsland entstehen nationale Kontaktstellen für die länderübergreifende Gesundheitsvorsorge. Hier finden Interessierte in Österreich alle relevanten Informationen: www.gesundheit.gv.at/Portal.Node/ghp/public/content/kontaktstellepatientenmobilitaet. html

In drei arbeitsintensiven Tagen wurde die Richtlinie gemeinsam diskutiert. Es wurden Verbesserungsvorschläge erarbeitet und in einem Papier zusammengefasst. Dieses wird nun seinen Weg in die Evaluierung der Richtlinie im Jahr 2015 finden. Als Obmann des Vereins NF Kinder und Mitglied bei Pro Rare Austria habe ich mich während der Konferenz für Menschen mit seltenen Erkrankungen stark gemacht. Gerade für diese Patientengruppe gibt es leider noch vehemente Defizite in dieser EU Richtlinie. Betroffene müssen meist dann ins Ausland, wenn eine Behandlung im eigenen Land nicht zugelassen ist, Wirkstoffe nicht verfügbar sind oder Behandlungen, wie beispielsweise die Präimplantationsdiagnostik, nicht erlaubt sind. In solchen Fällen haben die Versicherungsanstalten auch im Rahmen der EU-Richtlinie noch die Möglichkeit, die Rückerstattung der Behandlungskosten abzulehnen. Außerdem wird von den betroffenen Patienten sehr viel Eigenleistung für die Organisation erwartet.

Matt Johnson (Director Research and Health Care, EURORDIS) mit Claas Röhl
Foto: Pro Rare Austria

Man kann sich vorstellen, dass eine Behandlung im Ausland sowohl mit erheblichem bürokratischen als auch mit viel Kommunikationsaufwand mit dem entsprechenden Expertisezentrum verbunden ist. Menschen mit seltenen Krankheiten haben oft gesundheitsbedingt gar nicht die Kraft, sich einem derartigen Aufwand zu stellen. Wenn dann noch Sprachbarrieren oder der Umstand hinzukommt, dass die Behandlungskosten von den Patienten im Vorhinein auszulegen sind und Reisekosten nicht erstattet werden, dann wird es wirklich kritisch.

All diese Defizite haben wir angesprochen und unsere diesbezüglichen Verbesserungsvorschläge eingebracht. 2015 wird die Richtlinie evaluiert. Wir hoffen, dass unsere Einwände berücksichtigt werden, damit die an sich großartige Idee einer EU-weiten Gesundheitsversorgung für alle Patienten Vorteile bringt und vor allem auch Menschen mit seltenen und chronischen Erkrankungen hilft.

Eröffnung: neues Plasmazentrum
12. September 2014, Graz

Karin Modl,
Obmann-Stellvertreterin Pro Rare Austria

Das neue Baxter Plasmazentrum Graz wurde im September 2014 im Beisein von Wirtschaftslandesrat Dr. Christian Buchmann eröffnet. Es ist eines der modernsten und größten Plasmazentren Europas und verfügt über 45 Spenderbetten auf 1.052 m². Pro Tag können bis zu 400 Plasmaspender betreut werden. Immer mehr Menschen brauchen im Laufe ihres Lebens Medikamente, die aus gespendetem humanem Blutplasma hergestellt werden. Fehlen bei einem Menschen bestimmte Plasmaproteine, kann das zu schweren Krankheiten führen. Besonders betroffen sind einige seltene Erkrankungen, wie beispielsweise Immundefekte oder Blutgerinnungsstörungen. Das Leben der Patienten hängt davon ab, dass die fehlenden Plasmaproteine in Form von Plasmapräparaten zugeführt werden.

Zur Erläuterung: Etwa 1.900 Plasmaspenden pro Jahr benötigt ein Patient mit Immundefekt, rund 1.200 ein Hämophilie-Patient. Über genetisch bedingte Krankheiten hinaus werden Plasmapräparate auch in vielen anderen Feldern eingesetzt, beispielsweise bei Autoimmunerkrankungen, Verbrennungen, Schock, schweren Verletzungen, Operationen, Rhesus-Inkompatibilität, Organtransplantationen und Hepatitis. Im Jahr 2013 wurden im alten Baxter Plasmazentrum Graz von mehr als 50.000 Personen Plasmaspenden gegeben. Bei jeder Sitzung werden einem Spender bis zu 700 ml Plasma entnommen. Die Spender erhalten eine Aufwandsentschädigung und profitieren von der engmaschigen medizinischen Betreuung.

Dr. Mattias Gessner (Baxter), Michael Heinrich, Karin Modl, Dr. Christian Scherr, Wirtschaftslandesrat Dr. Christian Buchmann (vlnr)
Foto: Martin Wiesner

4. Orphan Drug Summit
17.–19. September 2014, Kopenhagen

Ulrike Holzer
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Zum vierten Mal trafen sich Patientenvertreter, Wissenschafter und Experten aus der Pharmaindustrie zu einem Kongress, um über die Entwicklung von Orphan Drugs zu diskutieren. Geschätzte 120 Interessierte aus vielen Ländern Europas nahmen an der Veranstaltung teil. Ich nahm als Vertreterin von Pro Rare Austria teil und sah mich mit folgenden Themen konfrontiert: Market Access Challenges and Strategies, Patient Registries, Access to Orphan Drugs, Pricing & Reimbursement, Clinical Development and Trials , Incentives & Regulatory Framework.

Die Teilnehmer erfuhren in den verschiedenen Vorträgen, wie der Prozess einer Medikamentenzulassung – im speziellen Fall der Orphan Drugs – abläuft und welche Unterschiede zwischen den Anforderungen der European Medicines Agency (EMA) und jenen der Federal Drug Association (FDA) in den USA bestehen. In kleinen Gruppen wurde die besondere Beziehung zwischen Industrie und Patientenorganisationen beleuchtet, die immer eine Gratwanderung zwischen Abhängigkeit und partnerschaftlicher Zusammenarbeit darstellt.

Der letzte Kongressblock beschäftigte sich in Vorträgen von kleineren und großen Pharmaunternehmen mit dem Thema Preisgestaltung und Rückerstattung. Durch den Trend, dass große Pharmaunternehmen derzeit etliche kleinere Betriebe aufkaufen, ist eine gänzlich neue Situation am Markt für Orphan Drugs entstanden. Man war sich allgemein darüber einig, dass das wichtigste Gut das Vertrauen zwischen der Industrie und den Patienten ist. Fazit: *Es braucht Jahre bis man es bekommt, aber es ist eine Sache von Sekunden es zu verlieren.*

Ulrike Holzer
Foto: Pro Rare Austria

10 Jahre ACHSE
25. September 2014, Berlin

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. feierte im September 2014 ihr zehnjähriges Jubiläum in der Berliner Kulturbrauerei. Unter dem Motto *Selbsthilfe bewegt – Fortschritt durch Zusammenarbeit* gestaltete sich der Tag fachlich und feierlich. Inmitten von roten ACHSE-Luftballons begrüßte Dr. Andreas Reimann, stellvertretender Vorsitzender der ACHSE, 220 Gäste – eine bunte Gemeinschaft der Seltenen, unter ihnen viele Vertreter von ACHSE-Mitgliedsorganisationen, Ärzte, Wissenschaftler und Vertreter aus Politik und der Pharmaindustrie.

Eva Luise Köhler, Frau des deutschen Bundespräsidenten a.D. Horst Köhler, steht der ACHSE seit ihren Anfängen als Schirmherrin fest zur Seite und meinte: „Noch vor zehn Jahren waren der Begriff und die spezifische Problematik der seltenen Erkrankungen kaum bekannt, geschweige denn die Nöte und Anliegen der Betroffenen, die vielen einzelnen Schicksale, die sich hinter diesem Begriff verbergen. Heute sind die seltenen Erkrankungen im Bewusstsein der Fachöffentlichkeit, aber auch in der Gesellschaft keine leere Worthülse mehr."

ACHSE-Vorsitzender Christoph Nachtigäller erläuterte, wie wichtig die Kooperation auf Augenhöhe ist: zwischen Betroffenen organisiert in der Selbsthilfe und allen Partnern im Gesundheitswesen. In der anschließenden Podiumsrunde bilanzieren die Referenten: Nur gemeinsam können wir jetzt und nachhaltig die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern. Gemeinsam heißt: Betroffene in der Selbsthilfe zusammen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Krankenkassen, der Industrie und der Politik. Die Anliegen der Seltenen müssen darüber hinaus in der Gesellschaft Gehör finden: Durch mehr Verständnis und Unterstützung. Jede Spende hilft, um den „Waisen der Medizin" zu helfen.

Christoph Nachtigäller (ACHSE), Ulrike Holzer, Eva Luise Köhler, Rainer Riedl (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria

Die Veranstaltung bot Ulrike Holzer und mir die Möglichkeit, von den Erfahrungen der ACHSE zu lernen und viele neue, wertvolle Kontakte zu knüpfen. Sehr bewegend war unser ausführliches Gespräch mit Eva Luise Köhler. Die frühere deutsche First Lady ist seit zehn Jahren aktive Botschafterin der ACHSE und hat uns sogar ihre Unterstützung für unsere Anliegen in Österreich angeboten. Jedenfalls war die Geburtstagsfeier in Berlin eine ideale Möglichkeit, die Zusammenarbeit mit unserem Nachbarland und mit der ACHSE zu intensivieren und neue Verbündete zu finden.

Andreas Reimann (ACHSE),
Ulrike Holzer,
Shirley Rohan (ALAN),
Lisa Biehl (ACHSE),
Rainer Riedl (vlnr)
Foto: ACHSE

50 Jahre Plasmapherese
9. Oktober 2014, Wien

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Anlässlich des Festakts im Bundesministerium für Gesundheit zum Thema 50 Jahre Plasmapherese in Österreich stellte Prof. Dr. Robin Rumler, Präsident der Pharmig, in seiner Eröffnungsrede fest: „Wien darf zurecht als eine Welthauptstadt bezeichnet werden. Denn hier verarbeiten Unternehmen der pharmazeutischen Industrie knapp ein Fünftel der weltweit gesammelten Menge an Blutplasma zu lebenswichtigen Medikamenten."

Dr. Matthias Gessner, Sprecher der IG Plasma und Direktor Plasma Operations Europe bei der Baxter AG betonte, dass das freiwillige Engagement aus der Bevölkerung die Basis dafür sei, Plasmapräparate überhaupt entwickeln und Krankheiten wie Hämophilie und Autoimmunerkrankungen behandeln zu können. Allein in Österreich sind 180.000 Patienten auf Medikamente aus Blutplasma angewiesen. Bundesministerin Dr. Sabine Oberhauser hielt zu Beginn des Festaktes fest, dass Österreich gute Voraussetzungen habe, um nicht nur in den Zahlen, sondern auch in der Qualität weltweit führend zu sein. Auch Sektionschefin Dr. Pamela Rendi-Wagner unterstrich die hohe Qualität in der österreichischen Plasmagewinnung und -verarbeitung. Schließlich führte auch Dr. Christa Wirthumer-Hoche, Leiterin der AGES Medizinmarktaufsicht, aus: „Unsere wichtigsten Aufgaben sind die Sicherheit der Spender einerseits und die der Empfänger der Plasmaprodukte andererseits zu gewährleisten, von der Inspektion der Plasmaphereseeinrichtungen bis hin zur Überprüfung der Produkte aus Plasmaproteinen, bevor sie auf den Markt kommen." Die österreichische Spenderbereitschaft ist wünschenswert für viele andere Länder, um den weltweiten Bedarf an Arzneimitteln aus Blutplasma auch nur annähernd decken zu können.

Dr. Robin Rumler (PHARMIG), Dr. Christa Wirthumer-Hoche (AGES), Dr. Matthias Gessner (IG Plasma), Dr. Sabine Oberhauser, Dr. Pamela Rendi-Wagner (beide BMG), Jan M. Bult (PPTA), Karin Modl, Dr. Hermann Wolf (Immunologische Tagesklinik), Dr. Nicholas Jacobson, Mag. Helga Tieben (beide PHARMIG) (vlnr)
Foto: Michael Sazel

Dazu Gessner: „Es sind allein schon 1200 Spenden erforderlich, um genügend Arzneimittel herzustellen, damit ein Hämophilie-Patient während eines Jahres behandelt werden kann."

Nach einer Diskussionsrunde zur Zukunft der Plasmaversorgung mit Vertretern mehrerer Organisationen bildete die Ehrung langjähriger Plasmaspender den Abschluss der Festveranstaltung. Karin Modl von der Österreichischen Selbsthilfegruppe für primäre Immundefekte (ÖSPID), selbst auf Plasmaspenden angewiesen, überreichte gemeinsam mit Dr. Gessner die Urkunden und sagte den zwölf anwesenden Spendern: „Danke, dass ich aufgrund eurer Plasmaspende leben darf."

Teilnehmer des CNA-Meetings, vorne in der Mitte Yann Le Cam (CEO, EURORDIS)
Foto: EURORDIS

EURORDIS: Council of National Alliances
13.–14. Oktober 2014, Paris

Ulrike Holzer,
Mutter eines Ektodermale Dysplasie-Betroffenen

Der Rat der Nationalen Allianzen (Council of National Alliances, CNA) ist eine von EURORDIS gegründete Gruppe, die es nationalen Patientenvertretern ermöglicht, für gemeinsame europäische Maßnahmen zusammenzuarbeiten. Er ist wesentliche Informationsquelle sowie aktive Plattform und erleichtert damit die Kommunikation zwischen EURORDIS und den nationalen Dachorganisationen, wie beispielsweise Pro Rare Austria. Ziel ist die effektive Umsetzung von Maßnahmen im Bereich seltene Krankheiten auf europäischer Ebene. Durch eine solche Zusammenarbeit wird für die Nationale Allianzen folgendes möglich:

- → Austausch und Teilen von Informationen und Erfahrungen
- → Vergleichen von bewährten Vorgehensweisen als Basis für eigene Vorhaben
- → Erreichen besserer Ergebnisse durch Kooperation

Das letzte CNA Meeting fand im Oktober in Paris statt, ich nahm als Vertreterin von Pro Rare Austria teil und fand eine dichtgepackte Agenda vor: Vorgestellt wurde das Thema für den Rare Disease Day 2015: Living with a Rare Disease und der Slogan: *Living day-by-day, hand-in-hand*. Besprochen wurde auch der Zeitablauf und welche Kommunikationsmittel zu welchem Zeitpunkt den Nationalen Allianzen zur Verfügung stehen werden. Ein weiteres Thema waren die gemeinsamen Ziele und Vereinbarungen, die Pro Rare Austria nun auch unterschrieben hat. Ziel dieser Initiative ist es, eine größere Konvergenz zwischen den Nationalen Allianzen selbst und zwischen den Nationalen Allianzen und EURORDIS zu fördern. In dieser Weise soll die multilaterale Zusammenarbeit verstärkt werden.

Ein sehr aufschlussreicher Vortrag beschäftigte sich mit der „Entmystifizierung" der Struktur-Fonds der EU. Wir lernten, was ESIF bedeutete, nämlich European Structural and Invstment Funds, und hörten um welche Summen es dabei geht bzw. wer davon profitieren könnte? Wichtig war natürlich die Frage, wie das Gesundheitswesen in den einzelnen Mitgliedsstaaten und damit auch die Initiativen für seltene Erkrankungen von diesen Fonds profitieren könnte.

Weitere Themen waren die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) und das von EURORDIS initiierte soziale Netzwerk RareConnect. Dabei handelt es sich um eine Plattform, die von engagierten Patientenvertretern bereitgestellt wird und die Möglichkeit bietet, in einem geschützten Bereich mit anderen Betroffenen seltener Erkrankungen in Kontakt zu treten. Nähere Details hierzu: www.rareconnect.org/de

Das Meeting endete mit der Vorstellung eines sehr ambitionierten Projekts: 2019 soll weltweit als Jahr der seltenen Erkrankungen etabliert werden.

Kompetenzzentren und Versorgungsnetzwerke
6.–7. November 2014, Salzburg

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Warum war es naheliegend, diese Konferenz gemeinsam – als Joint Meeting mit der Plattform Politische Kindermedizin, der European Paediatric Association, der Gesundheit Österreich und dem Hauptverband der Österreichischen Sozialversicherungsträger – zu organisieren? Ganz einfach: Weil sich in verschiedenen Vorgesprächen mit Prof. Dr. Franz Waldhauser und Dr. Sonja Gobara eine breite Übereinstimmung herauskristallisierte, was den Aufbau von Versorgungsstrukturen betrifft: „Die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen, komplexen und diagnostisch / therapeutisch aufwendigen Erkrankungen erfordert besondere Einrichtungen, um für diese Patienten ein optimales Therapieresultat zu erlangen. Zahlreiche Outcome-Studien belegen, dass die therapeutischen Ergebnisse in spezialisierten Einrichtungen bei weitem besser sind als in Einrichtungen mit generalisiertem Versorgungsauftrag und wenig spezifischer Erfahrung. Unisono fordern internationale Experten Kompetenz-Zentren, welche die notwendigen personellen und maschinellen Einrichtungen vorhalten und mindestens eine bestimmte Anzahl von Patienten pro Jahr betreuen, um auch Erfahrung zu sammeln."

Das Meeting bot eine gute Möglichkeit, mit Experten aus dem In- und Ausland (Holland, Schweiz, Deutschland) zu fachsimpeln und von deren Erfahrungen im Aufbau von Kompetenzzentren bzw. beim Knüpfen von Versorgungsnetzwerken zu lernen. Hier ergaben sich immer wieder Querbezüge zu den Forderungen aus dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Die Veranstaltung war aber auch eine ideale Plattform, um Pro Rare Austria wieder einem breiteren Publikum vorzustellen. Darüber hinaus nutzte ich die Gelegenheit, das EB-Haus Austria, die Spezialklinik für die „Schmetterlingskinder" am Universitätsklinikum Salzburg, als funktionierendes Beispiel für ein Expertiszentrum im Bereich der seltenen Erkrankungen zu präsentieren. Fazit des Joint Meetings: Viel gelernt und mit der Plattform Politische Kindermedizin neue Mitstreiter im Kampf um die Verbesserung von Diagnose und medizinischer Versorgung im Bereich der Rare Diseases gewonnen.

Rainer Riedl, Wolfgang Rögner, Ursula Novak, Johanna Sadil, Karin Modl, Dr. Sonja Gobara (POLKM), Ulrike Holzer, Prof. Dr. Franz Waldhauser (POLKM)
Foto: Pro Rare Austria

Messe für Gesundheitsförderung und Prävention
14. November 2014, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Bei der Messe für Gesundheitsförderung und Prävention geht es darum, Interessierten einen Überblick zu den bestehenden Angeboten zu verschaffen. Aussteller waren dieses Jahr etwa die Wiener Gesundheitsförderung, das FEM Gesundheitszentrum und die Österreichische Diabetikervereinigung. Durch die Themenvielfalt ist die Messe auch spannend für Menschen, die in Ausbildung stehen. Aus Sicht von Pro Rare Austria war vor allem der Aspekt der Selbsthilfe relevant. Zahlreiche Selbsthilfegruppen präsentierten sich auf der Messe im SkyDome des Wiener Hilfswerks. Interessierte konnten sich bei den Ständen und im direkten Gespräch informieren oder mit Informationsmaterial eindecken. Außerdem hatten die Besucher die Möglichkeit, auf einer Gesundheitsstraße ihre Fitness überprüfen zu lassen. Blutdruck, Blutzucker, die Qualität der Ernährung oder das Diabetesrisiko zählen zu den Bereichen, die erfasst werden konnten. Neben Schnupperkursen wurde ein abwechslungsreiches Rahmenprogramm geboten. Auch dieses Jahr stand die Veranstaltung unter dem Motto „Dank gegenseitiger Hilfe das Leben besser meistern“ und bot die Gelegenheit des Austausches und der gegenseitigen Vernetzung.

E. Kausek,
T. Blimlinger,
E. Pohl-Iser,
K. Praniess-Kastner,
M. Iljic (vlnr)
Foto: Hilfswerk

JedeR für JedeN

16. November 2014, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Im November 2014 lud die Wiener Gesundheitsförderung (WiG) zum neunten Mal ins Wiener Rathaus zur Messe für Menschen mit Behinderungen. Ziel: Den Selbsthilfegruppen und Behindertenorganisationen die Möglichkeit geben, ihre Arbeit und ihre Angebote einem breiten Publikum zu präsentieren. Über 3000 Besucher nützten die Möglichkeit, um sich bei den 90 Ausstellern in den prächtigen Räumlichkeiten des Rathauses über deren vielseitige Unterstützungsleistungen zu informieren. Auch dieses Jahr ergriff Pro Rare Austria die Gelegenheit, in vielen persönlich geführten Gesprächen zahlreichen Interessierten unsere Aktivitäten und Ziele zu präsentieren. Gerne nützte ich die Gelegenheit, Selbsthilfeorganisationen an ihren Messeständen zu besuchen, gute Bekannte zu treffen und natürlich auch neue Kontakte zu knüpfen. So konnten wir einige neue Mitglieder für unsere Allianz für seltene Erkrankungen gewinnen.

Neben den vielen teilnehmenden Selbsthilfegruppen und Vereinen trugen auch Vortragende, Künstler und Diskussionsteilnehmer zum abwechslungsreichen Programm bei. Den beeindruckenden sportlichen Darbietungen eines Wiener Rollstuhltanzsportvereins und Taekwondo Kampfsportvereins folgten Fachvorträge über Barrierefreiheit in der Informationstechnologie, über die mobile Begleitung und Frühförderung für Kinder. Auch das Wiener Selbstvertretungszentrum für Menschen mit Lernschwierigkeiten wurde vorgestellt. Nach einer mittäglichen Stärkung ging es musikalisch in den frühen Nachmittag. Um 14 Uhr wurde mit großer Spannung die Verleihung des Preises der Menschlichkeit erwartet. Sozialstadträtin Sonja Wehsely überreichte die drei gleichwertigen Auszeichnungen für besondere ehrenamtliche Verdienste.

Ein weiterer Höhepunkt der Veranstaltung war der beeindruckende Vortrag von Dr. Georg Fraberger mit dem Titel „Werde, der du bist!“ Abschließend erfolgte die Gesprächsrunde „Menschenbilder – Menschen mit Behinderung im Gespräch.“ Die bekannte Moderatorin Miriam Hie führte durch das spannende abwechslungsreiche Programm, ein unterhaltsames musikalisches Programm rundete die Veranstaltung ab. Für mich endete dieser besondere Tag mit vielen bewegenden und vor allem bleibenden Eindrücken.

Johanna Sadil am Stand von Pro Rare Austria
Foto: Pro Rare Austria

1. Kinder-und Jugendgesundheitssymposium
10. Dezember 2014, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Im Dezember 2014 lud der Hauptverband der Sozialversicherungsträger zum ersten Kinder-und Jugendgesundheitssymposium ein. Dieser Tag wurde zur Gänze unseren jüngsten Versicherten gewidmet und bot eine Vielfalt an Information, spannende Vorträge und engagierte Referenten. Die zahlreichen Teilnehmer wurden von Mag. Bernhard Wurzer begrüßt, dem stellvertretenden Generalvertreter des Hauptverbandes.

Den ersten Vortrag „Kinder- und Jugendgesundheit in Österreich – eine aktuelle Bilanz 2014" hielt Primar Dr. Klaus Vavrik, Präsident der LIGA für Kindergesundheit. Beeindruckende Abschlussworte von Dr. Klaus Vavrik: „Kinder und Jugendliche sind nicht unsere Zukunft, sie haben ihre eigene, ganz persönliche Zukunft. So wie wir heute ihr Gegenwart gestalten, so werden sie in ihre Zukunft gehen." Es folgte der Vortrag von Dr. Peter Scholz, Abteilungsleiter der Abteilung Vertragspartner Ärzte, mit einem Überblick über Maßnahmen und Strategie der Sozialversicherung zum Thema Kinder- und Jugendgesundheit. DDr. Karl Heinz Brisch, Leiter der Abteilung Pädiatrische Psychosomatik und Psychotherapie im Haunerschen Kinderspital, unterstrich die Wichtigkeit der gesunden Bindung in der frühen Entwicklung, um den Anforderungen des Lebens gewachsen zu sein. Mag. Hedwig Wölfl, Leiterin des Modellprojekts Frühe Hilfen, stellte dieses näher vor. Dr. Sonja Gobara, Obfrau der politischen Kindermedizin, sprach über das Projekt Verordnungskatalog für Kinder und Jugendliche (Ergotherapie, logopädische Therapie, Physiotherapie). Dr. Brigitte Heckenberg, Fachärztin für Psychiatrie, Neurologie und Kinder- und Jugendpsychiatrie, referierte über „ADHS – eine Modediagnose?" und die damit verbundene Kernsymptomatik.

Dr. Magdalena Arrouas, Vertreterin aus dem BMG, meinte beim abschließenden Roundtable, dass alle Kinder die Chance haben sollen, gesunde Erwachsene zu werden. Ein köstliches Mittagsbuffet und die Kaffeepausen konnten zum Informationsaustausch bestens genützt werden. Ein herzliches Dankeschön an den Hauptverband und an Frau Regina Marcian für die hervorragende Organisation dieser sehr gelungenen Veranstaltung.

GD-Stv. Mag. Bernhard Wurzer (HVST), Mag. Hedwig Wölfl, Dr. Sonja Gobara, Dr. Klaus Vavrik, Dr. Magdalen Arrouas (BMG), Mag. Peter McDonald (SAV), Mag. Karin Pollack, DDr. Karl-Heinz Brisch, Dr. Brigitte Hackenberg, Dr. Peter Scholz, Regine Marcian
Foto: Hauptverband der Österreichischen Sozialversicherungsträger

Um sich Gehör zu verschaffen, aber auch um 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 2014

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.prorare-austria.org

Facebook

www.facebook.com/prorareaustria

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

Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

68 Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

69 Orphanet

71 EURORDIS

73 Rare Diseases International

75 EUPATI

77 Se-atlas

78 Symptomdatenbank

79 Rare Disease Day

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen NKSE

Vorrangige Ziele der NKSE sind Identifikation und Strukturierung und in der Folge die Verbesserung von medizinischen Leistungsangeboten. Dazu kooperiert die Koordinationsstelle eng mit der Medizinischen Universität Wien. Die NSKE unterstützt die Vernetzung aller Akteure im Gesundheitswesen. Sie vermittelt Wissen zum Thema und setzt Maßnahmen, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen und die daraus resultierenden besonderen Bedürfnisse und Problemlagen zu wecken.

Eine der ersten Aufgaben der NKSE war es, den Ist-Stand zur Lage von Betroffenen zu erheben. Die Ende 2012 publizierte Studie „Seltene Erkrankungen in Österreich" bildet die Basis für den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen, der gemäß Vorgaben der Europäischen Kommission im Auftrag des BMG von der NKSE zwischen 2012 und 2014 in Zusammenarbeit mit den begleitenden Gremien (Expertengruppe für seltene Erkrankungen, ab 2014 Beirat für seltene Erkrankungen, Strategische Plattform für seltene Erkrankungen) erstellt wurde.

Ebenfalls auf der Agenda stehen Fortführung und Ausbau der österreichspezifischen Informationen im Internetportal Orphanet. Diese Plattform bietet Hilfesuchenden Informationen 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.

Weitere Informationen:
www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html

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 Lenkungskommittee, 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 Kommittee 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 Lenkungskommittee nominiert werden. Er berät das Lenkungskommittee 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 6.000 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 Bedürfnisse 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

Rare Diseases International (RDI)

Rare Diseases International (RDI) bringt nationale und regionale Patientenorganisationen für seltene Krankheiten sowie internationale Föderationen für seltene Krankheiten zur Schaffung eines globalen Netzwerks für Patienten mit seltenen Krankheiten und deren Familien weltweit zusammen. RDI setzt sich mit einer starken gemeinsamen Stimme für Menschen mit seltenen Krankheiten ein.

Vision und Ziele

RDIs Vision ist es, öffentliche Gesundheitsdienste zu fördern und Menschen mit seltenen Krankheiten und deren Familien – weltweit – zu unterstützen. Die Ziele sind:

- → *Förderung von seltenen Krankheiten als internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit und Förderung der Forschung durch Aufklärung der Öffentlichkeit und Gestaltung der Politik.*
- → *Repräsentieren der Mitglieder und der Menschen mit seltenen Erkrankungen auf allen Ebenen und in internationalen Institutionen.*
- → *Stärken der Kompetenz der Mitglieder durch Informationsaustausch, Netzwerke, gegenseitige Unterstützung und potenzielle gemeinsame Maßnahmen.*

RDI ist eine EURORDIS-Initiative in Zusammenarbeit mit Nationalen Allianzen und Patientengruppen weltweit, mit denen EURORDIS Partnerschaftsvereinbarungen (Absichtserklärungen) unterzeichnet hat, welche die Schaffung von RDI beinhalten.

Hintergrund

Im März 2012 verabschiedete der EURORDIS-Vorstand einen Beschluss zur Schaffung eines informellen Netzwerkes *Rare Diseases International* zur Erweiterung der bestehenden internationalen Aktivitäten für seltene Krankheiten. Bereits 2012, auf der ICORD Tokyo, waren die 51 Teilnehmer von der Notwendigkeit für derartige Maßnahmen überzeugt und hatten bereits klare Erwartungen an die RDI-Initiative. Im Jahr 2013 startete EURORDIS – in Absprache mit internationalen Partnern, wie der kanadischen Organisation für seltene Erkrankungen (CORD) und der internationalen Allianz von Patientenorganisationen (IAPO) – eine Umfrage, um das Interesse von Patientenorganisationen für seltene Krankheiten an internationalen Angelegenheiten festzustellen. Eine überwältigende Mehrheit der 64 Befragten aus 37 Ländern war für die Schaffung einer RDI-Initiative und 98% bestätigten ihr Interesse an einer Mitgliedschaft. Die Ergebnisse dieser internationalen Umfrage bilden die Grundlage für den Entwurf der *Gemeinsamen Erklärung: Seltene Krankheiten als eine internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit*, welche die wichtigsten Förderanliegen des Netzwerks dokumentiert.

Laufende und geplante Maßnahmen

Aufklärung

- → *Aktive Teilnahme am Tag der seltenen Erkrankungen*
- → *Organisation weiterer internationaler Aufklärungskampagnen*

Förderarbeit

- → *Verabschiedung und Förderung der gemeinsamen Erklärung: seltene Erkrankungen als eine internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit*
- → *Förderung von seltenen Erkrankungen auf internationaler Ebene und in multilateralen Institutionen, wie die Vereinten Nationen (UN), dem Wirtschafts- und Sozialrat der Vereinten Nationen (ECOSOC), der Weltgesundheitsorganisation (WHO) und der Organisation für wirtschaftliche Zusammenarbeit und Entwicklung (OECD)*

→ *Teilnahme an Umfragen und Ausarbeitung von Positionspapieren zur Gestaltung der Politik für seltene Erkrankungen*

Information und Networking

→ *Eigene Website und Online-Diskussionsgruppe*

→ *Jahrestagung*

→ *Regionales Netzwerken*

→ *Austausch- und Praktikumsprogramme*

Forschung und Partnerschaften

→ *Teilnahme am und Koordination des internationalem Forschungskonsortiums für seltene Erkrankungen (IRDiRC)*

→ *Partnerschaften und enge Zusammenarbeit mit Orphanet, der internationalen Allianz von Patientenorganisationen (IAPO), der internationalen Konferenz über seltene Erkrankungen und Orphan-Arzneimittel (ICORD), der internationalen Föderation von Arzneimittelherstellern und Verbänden (IFPMA), der internationalen Föderation von Gesellschaften für Humangenetik (IFHGS).*

Weitere Informationen:
www.eurordis.org/de/content/rare-diseases-international

Europäische Patientenakademie (EUPATI)

Die von Patientenorganisationen koordinierte Europäische Patientenakademie zu Therapeutischen Innovationen (EUPATI) stellt ans Konsortialprojekt Patienten wissenschaftlich fundierte, objektive und verständliche Informationen über Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln bereit. Sie befähigt Patienten dabei, als gut informierte Fürsprecher und Berater aufzutreten, z.B. in klinischen Studien, gegenüber Zulassungsbehörden und Ethik-Kommissionen. Die Patientenakademie nahm ihre Arbeit im Februar 2012 mit einer Laufzeit von fünf Jahren auf und wird vom European Patients' Forum koordiniert. Im Verlauf des Projektes wird die Patientenakademie den Einbezug der Patienten in der Arzneimittelforschung und -entwicklung fördern, um die Mitarbeit der Patientenvertreter in der Forschung und bei Behörden zu unterstützen durch:

- → *Entwicklung und Veröffentlichung von zugänglichen, gut strukturierten, anwenderfreundlichen, objektiven und glaubwürdigen Fortbildungsmittel zu therapeutischen Innovationen*
- → *Bereitstellen einer Internet-Bibliothek über die Prozesse der Erforschung und Entwicklung neuer Arzneimittel*
- → *Förderung von Kompetenzen und speziellen Fähigkeiten unter gut informierten Patienten und der Öffentlichkeit*

Hierzu wird ein einjähriger englischsprachiger Expertenkurs für Patientenvertreter, sowie in naher Zukunft ein EUPATI-Werkzeugkasten für Patientenvertreter sowie eine EUPATI-Internetbibliothek in Deutsch angeboten. Die Patientenakademie zielt speziell auf Patientenorganisationen und Patienten ab, die in den Ländern mit den am meisten gesprochenen Sprachen leben (Englisch, Französisch, Deutsch, Spanisch, Polnisch, Italienisch und Russisch), womit direkt 12 Länder erreicht werden (Großbritannien, Irland, Malta, Frankreich, Luxemburg, das frankophone Belgien und die Schweiz, Deutschland, Österreich, Spanien, Polen und Italien). Indem die Patientenakademie Russisch einschließt, erreicht sie weite Teile der russischsprechenden Bevölkerung innerhalb Mittel- und Osteuropas.

Nationale Verbindungsteams (NLTs) und nationale Plattformen (ENPs)

Nationale EUPATI-Verbindungsteams (NLTs) sind von einer Patientenorganisation geleitete temporäre Arbeitsgruppen mit je einem Vertreter der drei Akteure Patienten, Akademia und pharmazeutische Industrie. Basierend auf einer Aufgabenbeschreibung, einer Vereinbarung zu Interessensveröffentlichungen und einer Ethikrahmenvereinbarung beabsichtigen sie:

- *die besten länderspezifischen Ansätze zur Gründung von nationalen Plattformen zu entwickeln*
- *das EUPATI-Projekt dabei zu unterstützen, die nationalen Bedürfnisse für die Ausbildung in der Arzneimittelentwicklung zu verstehen und in die EUPATI-Entwicklungsarbeit einzubeziehen*
- *die Informationen über das EUPATI-Weiterbildungsmaterial in ihrem Land zu verbreiten und das öffentliche Interesse für EUPATI zu gewinnen*
- *eine größere Patientenbeteiligung in der Arzneimittelforschung und -entwicklung auf Landesebene anzuregen*

Die NLTs treffen sich alle zwei bis drei Monate. Eine zentrale Aufgabe der NLTs wird es sein, ein Netzwerk von lokalen Akteuren zu etablieren, um EUPATI und Patientenbeteiligung in der Forschung auf Landesebene zu etablieren. Dies soll zur Gründung von 12 EUPATI-Landesplattformen (ENPs) führen, die EUPATI unterstützen, unter Zusammenarbeit der drei Akteursgruppen Patientenorganisationen, akademischen Instituten und Industrie die Projektziele auf Landesebene zu erreichen, z.B.

- *durch weiteres Bekanntmachen des EUPATI-Projektes und seinen Projektergebnissen*
- *durch Verbreiten der EUPATI-Weiterbildungsmaterialien und Unterstützen von Patienten und der Öffentlichkeit im Engagement von EUPATI-Aktivitäten*
- *durch Stimulieren der nationalen Debatte über die Patienteneinbindung in der Arzneimittelforschung und -entwicklung, z.B. durch Veranstaltungen*
- *durch Fundraising auf nationaler Ebene, um auf Landesebene intensive Aktivitäten zum Thema Patientenbeteiligung in Forschung und Entwicklung zu entfalten.*

Der Aufbau der NLTs in den Ländern wird mit einer kleinen Anschubfinanzierung für die ersten Treffen sowie mit tatkräftiger Unterstützung eines zentralen NLT/ENP-Koordinators unterstützt.

Weitere Informationen:
www.patientsacademy.eu
www.facebook.com/eupati.eu
www.eupatient.eu

se-atlas – Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Ziel von se-atlas ist es, einen innovativen Überblick über die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland – in Zukunft vielleicht auch in allen deutschsprachigen Ländern – zu geben und somit ein zentrales Informationsportal darzustellen. Die Aufbereitung wird sowohl in Form einer interaktiven Landkarte als auch in einer ausführlichen Auflistung realisiert.

Das Informationsportal se-atlas richtet sich an Betroffene, Angehörige, Ärzte, nicht-medizinisches Personal und die breite Öffentlichkeit gleichermaßen. Die Informationsplattform ist als Beta-Version im November 2014 in einem geschützten Bereich online gegangen. Projektinteressierte erhalten auf Anfrage einen Zugang zum Testsystem. Das offizielle Release der Plattform ist für Februar 2015 geplant. Auch wenn zunächst der Fokus auf die Versorgungsmöglichkeiten in Deutschland gelegt wurde, ist se-atlas so implementiert, dass es problemlos für andere Länder erweitert werden kann.

Um die Qualität der Daten zu sichern, versuchen wir uns möglichst breit aufzustellen und die Verantwortung und Pflege auf mehrere Schultern zu verteilen. Besonders im Fokus sind hier auch die Zentren für seltene Erkrankungen und die Selbsthilfevereine, denen wir im se-atlas besondere Rollen und Funktionen zur Verfügung stellen. Bei der Konzeption und Erstellung des se-atlas sind verschiedene Projektpartner beteiligt:

- → *Konsortialführer: Universitätsmedizin Mainz, Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI)*
- → *Orphanet Deutschland (Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover)*
- → *Frankfurter Referenzzentrum für seltene Erkrankungen (FRZSE)*
- → *Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE Tübingen)*

Weitere Informationen:
www.se-atlas.de

AM PLUS Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen

Seit Jänner 2014 steht Österreichs Allgemeinmedizinern eine Symptomdatenbank von AM PLUS – Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit zur Verfügung. Mittels Doc-Check Login oder unkomplizierter individueller Anmeldung, erhalten Mediziner Zugriff auf Symptome und Beschreibungen seltener Erkrankungen, um mögliche Verdachtsdiagnosen erfolgreich einzugrenzen bzw. auszuschließen. Zudem erhalten sie Informationen über Stellen zur weiteren Abklärung und Diagnose. Bisher verzeichnete www.symptomsuche.at über 6500 Logins und über 2200 Symptomsuchen, bei einer durchschnittlichen Verweildauer von knapp fünf Minuten pro Suchergebnis.

Zunächst suchen Ärzte in der Online-Datenbank nach Verdachtsdiagnosen. Dazu müssen mindestens zwei Symptome (bzw. ein Leitsymptom) und/oder Grund- und Begleiterkrankungen eingegeben werden. Die Ergebnisse zeigen, angeordnet nach Trefferhäufigkeit der Suchwörter, jeweils alle für den Begriff zutreffenden Verdachtsdiagnosen an. Jede hinterlegte Verdachtsindikation wird ausführlich beschrieben und es finden sich Angaben über Institutionen und Fachärzte, an die Patienten bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung überwiesen werden können.

Mit Stand Februar 2015 enthält die Symptomdatenbank 27 seltene Erkrankungen. Laut Presseaussendung von AM PLUS soll das Online-Tool helfen, „*bei Patienten nach seltenen Verdachtsdiagnosen zu suchen, ihnen dadurch einen langen Weg durch das System ersparen und schon frühzeitig mögliche Verdachtsdiagnosen auszuschließen. Das Projektteam ist bemüht, die Anzahl der erfassten Krankheitsbilder weiter wachsen zu lassen, um möglichst viele behandelbare seltene Erkrankungen abzubilden.*“

Folgende seltene Erkrankungen sind derzeit beschrieben: Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), Angiomyolipome (AML), Akromegalie, Atypisches Hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS), Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS), Cystische Fibrose (CF), Familiäre Transthyretin- Amyloidose (ATTR), Hepatozelluläres Karzinom, Hereditäres Angioödem, Heriditäre Hämophilie (Bluterkrankheit), Hyperlipoproteinämie Typ 1 (HLP Typ 1), Morbus Cushing, Morbus Fabry, Morbus Gaucher, Morbus Hunter, Morbus Pompe, Niemann Pick C, Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH), Primär-biliäre Zirrhose (PBC), Primäre Immundefizienz, Primäre Myelofibrose, Polycythaemia vera, Pulmonal-arterielle Hypertonie/Lungenhochdruck, Systemic Onset Juvenile Idiopathische Arthritis (M. Still), Systemische Sklerodermie, Thalassämie, Tuberöse Sclerose;

Die Symptomdatenbank wird unterstützt von den Firmen Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH, Alexion Pharma Germany GmbH, Bayer Austria GmbH, BioMarin Europe Ltd., CSL Behring GmbH, Genzyme – a Sanofi company, Novartis Austria GmbH, Pfizer Corporation Austria GmbH, Shire Deutschland GmbH, Takeda Austria GmbH und ThermoFisher Scientific.

Weitere Informationen:
www.symptomsuche.at

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 in Österreich von Pro Rare Austria.

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 1.000 Veranstaltungen stattgefunden. So wurden hunderttausende Menschen auch durch die mediale Berichterstattung 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 85 teilnehmenden Ländern im Jahr 2014 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. Eine Liste der offiziellen Partner des Rare Disease Days ist auf der Website angeführt, wo diese mit ihrem Logo verlinkt wurden.

Weitere Informationen: www.rarediseaseday.org

Tag der seltenen Erkrankungen wird organisiert von

EURORDIS
Rare Diseases Europe

Offizielle Partner

Co-funded by the Health Programme of the European Union
NORD
CORD Canadian Organization for Rare Disorders
pro rare austria allianz für seltene erkrankungen
HARSO RY
Alliance maladies rares
GeRaD
achse
Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων Greek Alliance for Rare Diseases
Huferdis
Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras
Alianța Națională pentru Boli Rare România
Всероссийское общество орфанных заболеваний
Slovenská Aliancia Zriedkavých Chorôb
FEDER
RaDiOrg.
NAFRD BULGARIA
Hrvatski savez za rijetke bolesti
Cyprus Alliance For Rare Diseases CARD
czech association for rare diseases
Rare Disorders Denmark
GRDO
UNIAMO
ALAN MALADIES RARES LUXEMBOURG
DSGT DUTCH GENETIC ALLIANCE
Orphan
fedra
SJUKSYNTA DIAGNOSER RARE DISEASES SWEDEN
ProRaris
Genetic Alliance UK Supporting. Campaigning. Uniting.
RARE DISEASE UK
ОРФАННІ ЗАХВОРЮВАННЯ УКРАЇНИ

Kontaktdaten

82 Pro Rare Austria
82 Mitgliedsorganisationen
84 Zentren und Kontakte in Österreich
84 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*
K*ontakt: Johanna Sadil*

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

Mitgliedsorganisationen
(Stand 1.5.2015)

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

Alpha1-Antitrypsinmangel
Alpha1 – Österreich
T *+43 (0) 650 254 10 18*
E *christa.berger@alpha1-oesterreich.at*
I *www.alpha1-oesterreich.at*
K*ontakt: Christa Berger*

Angelman Syndrom
Angelman Verein Österreich
T *+43 (0) 699 111 812 34*
E *info@angelman.at*
I *www.angelman.at*
K*ontakt: Yvonne Otzelberger*

Autoimmunhepatitis
E *autoimmunhepatitis@gmx.at*
I *www.autoimmunhepatitis.net*
K*ontakt: MMag. Melitta Matousek*

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

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

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

Ehlers-Danlos-Syndrom
E *karin.feldhofer@aon.at*
K*ontakt: Karin Feldhofer*

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

Ektodermale Dysplasie
Selbsthilfe Ektodermale Dysplasie Austria
T *+43 (0) 664 450 08 46*
E *ulli.h@gmx.at*
I *www.ektodermale-dysplasie.de*
K*ontakt: Ulrike Holzer*

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

Fibromyalgie
SHG-Fibromyalgie-Tirol
T *+43 (0) 5242 710 42*
E *leitner.elisabeth@tele2.at*
I *www.selbsthilfe-tirol.at*
K*ontakt: Elisabeth Leitner*

Hinman Syndrom
T *+43 (0) 2253 63 98*
E *therese7haindl@aon.at*
K*ontakt: 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*
K*ontakt: Christa Rammersdorfer*

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

Kleinwüchsigkeit
BKMF Österreich
T *+43 (0) 7227 206 00*
E *fisching@gmx.at*
I *www.bkmf.at*
K*ontakt: 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*
K*ontakt: Wolfgang Rögner*

Lungenfibrose IPF
LOT Austria
T *+43 (0) 699 115 064 12*
E *office@lungenfibroseforum.at*
I *www.lungenfibroseforum.at*
K*ontakt: Ing. Günther Wanke*

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

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

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

Melas-Syndrom
T *+43 (0) 680 300 80 96*
E *hundekrabbeltante@gmail.com*
K*ontakt: Karin Niebuhr*

Morbus Crohn, Colitis Ulcerosa
ÖMCCV
T *+43 (0) 664 118 78 08*
E *office@oemccv.at*
I *www.oemccv.at*
K*ontakt: Michael Anderlik*

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

Morbus Sudeck, CRPS
SHG CRPS Morbus Sudeck
T *+43 (0)699 19 99 92 96*
E *morbus.sudeck@@gmx.at*
K*ontakt: Ingeborg Skoda*

MukoPolySaccharidosen
Ges. für MukoPolySaccharidosen
T *+43 (0) 7249 477 95*
E *office@mps-austria.at*
I *www.mps-austria.at*
K*ontakt: Michaela Weigl*

Muskeldystrophie, Muskelatrophie
Verein Marathon
T *+43 (0) 676 846 300 510*
E *bernd.scholler@ebid.at*
I *www.verein-marathon.at*
K*ontakt: Bernd Scholler*

Neurofibromatose
NF Kinder Austria
T *+43 (0) 699 166 245 48*
E *claas.roehl@nfkinder.at*
I *www.nfkinder.at*
K*ontakt: Claas Röhl*

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

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

Phenylketonurie, Glaktosämie
ÖGAST
T *+43 (0) 676 358 295 0*
E *oegast@oegast.at*
I *www.oegast.at*
K*ontakt: Katja Gielesberger*

Prader-Willi-Syndrom
PWS Austria
E *info@prader-willi-syndrom.at*
I *www.prader-willi-syndrom.at*
K*ontakt: siehe Website*

Primäre Immundefekte
ÖSPID
T *+43 (0) 2271 260 46*
E *info@oespid.org*
I *www.oespid.org*
K*ontakt: Karin Modl*

Rett-Syndrom
Österreichische Rett-Syndrom Ges.
T *+43 (0) 676 967 06 00*
E *kontakt@rett-syndrom.at*
I *www.rett-syndrom.at*
K*ontakt: Günther Painsi*

Sarkoidose
SHG Sarkoidose Tirol
T *+43 (0) 664 639 69 08*
E *sarko@sanktjohannintirol.com*
I *www.selbsthilfe-tirol.at*
K*ontakt: Gisela Huter*

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

Smith-Magenis-Syndrom
Smith-Magenis-Syndrom Österreich
T *+43 (0) 650 934 83 81*
E *info@smith-magenis.at*
I *www.smith-magenis.at*
K*ontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher*

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

Spinocerebellar Ataxie Type 2
T *+43 (0) 664 131 6689*
E *monika__poelzl@hotmail.com*
K*ontakt: Monika Pölzl*

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

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

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

Fördermitglieder 2014

ACTELION Pharma Austria GmbH
www.actelion.com

INTERMUNE Austria GmbH
www.intermune.at

GlaxoSmithKline Pharma GmbH
www.glaxosmithkline.at

Alexion Pharma Germany GmbH
www.alxn.com

Healthcare at Home Österreich
www.hah.de.com

Zentren und Kontakte

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)
c/o Gesundheit Österreich GmbH
Stubenring 6, 1010 Wien
T *+43 (0)1 515 61-0*
E *nkse@goeg.at*
I *www.goeg.at/de/Bereich/*
K*ontakt: Till Voigtländer, Joy Ladurner, Margit Gombocz, Ursula Unterberger*

Orphanet Austria
c/o Medizinische Universität Wien
Klinisches Institut für Neurologie, AKH
Leitstelle 4J
Währinger Gürtel 18–20, 1097 Wien
E *orphanet@meduniwien.ac.at*
I *www.orpha.net/national/AT-DE/index/team-kontakt*
K*ontakt: Prof. Till Voigtländer*

CeRUD - Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases
www.meduniwien.ac.at/cerud

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

Zentrum Seltene Krankheiten Salzburg

Zentrum seltene Erkrankungen Salzburg (ZSK Salzburg)
c/o Salzburger Landeskliniken und der Paracelsus Medizinische Privatuniversität
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
T *+43 (0)662 448 257 158 – 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, MBA UK für Dermatologie

Assoc.-Prof. Dr. Martin Laimer, UK für Dermatologie

Univ.-Prof.Dr. Eugen Trinka, UK für Innere Medizin I

PD Dr. Bernhard Paulweber, UK für Innere Medizin I

PD Dr. Florian B. Lagler, Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen

---

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 Zschocke
Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Gemeinsam für Selten
Projekt der Salzburger Selbsthilfegruppen

Projekt Raredisease Salzburg
T *+43 (0)664 576 0320*
E *office@raredisease.at*
I *www.raredisease.at*
K*ontakt: Helmut Kronewitter*

EURORDIS
Rare Diseases Europe

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*

EPF European Patients Forum

European Patients' Forum (EPF)
Rue du Commerce 31, 1000 Brussels, Belgium
T *+ 32 (2)280 23 34*
I *www.eu-patient.eu*

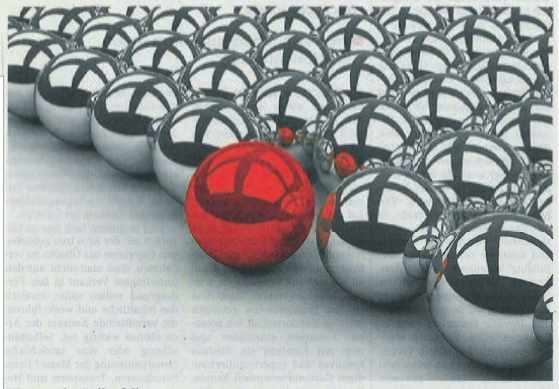
Ausgewählte Presseartikel

Zentrum für Seltene und nicht diagnostizierte Krankheiten soll Diagnosen und Therapien verbessern

Selten und doch leiden Millionen

Von Alexandra Grass

Symptomdatenbank steht Ärzten zur Verfügung, Aktionsplan ist im Endspurt.



Wer aus der Reihe fällt, dem kann immer besser geholfen werden. Foto: fotolia/Jürgen Priewe

Wien. Sehr häufig beginnt es schon im Kindesalter. Und auch die Gene spielen in den meisten Fällen eine große Rolle. Die Rede ist von Seltenen Erkrankungen (auch „Rare Diseases" oder „Orphan Diseases"), die nicht nur für die Betroffenen selbst, sondern auch für Medizin und Arzneimittelforschung eine große Herausforderung darstellen.

Selten ist eine Erkrankung dann, wenn nicht mehr als eine Person von 2000 Menschen betroffen ist. Auf den ersten Blick scheint dies wirklich gering. Doch in Summe gesehen sind es mehr als 400.000 Österreicher – in weiterer Folge rund 27 Millionen Europäer –, die unter einer der 8000 verschiedenen Seltenen Erkrankungen leiden. Die Hälfte davon betrifft Kinder.

Seltene Erkrankungen sind oft fortschreitend und lebensbedrohlich, nahezu unbekannt, schwer zu diagnostizieren und zu behandeln und mit hohen Kosten verbunden.

Mukoviszidose und Progerie

Zu den bekanntesten zählt etwa die Mukoviszidose. Die auch zystische Fibrose genannte genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung führt aufgrund einer vermehrten Bildung von klebrigem Schleimsekret zu chronischen Entzündungen der Atemwege und zu Verdauungsstörungen. Beim vorzeitigen Altern, der sogenannten Progerie, sorgt eine Genveränderung für eine Schwächung der Zellwände. Forscher gehen davon aus, dass die Erbsubstanz frühzeitig abgebaut wird. Schon im Kindesalter beginnt eine rapide Alterung.

Wissen

In Wien wurde jetzt ein Zentrum für die interdisziplinäre Erforschung und Behandlung dieser Seltenen und nicht diagnostizierten Erkrankungen ins Leben gerufen (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases/CeRUD). Um die bestmögliche Versorgung bieten zu können, sollen dort Ressourcen und Kompetenzen gebündelt werden. „Viele der betroffenen Menschen sind verzweifelt und haben schon eine Odyssee hinter sich, ohne dass ihnen eine genaue Diagnose und Therapie geboten werden konnte. Für sie wollen wir Anlaufstelle sein", betont Kaan Boztug vom Forschungszentrum für Molekulare Medizin (Cemm) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. Im Wiener Zentrum wird das Cemm mit den Uniklinken für Dermatologie sowie Kinder- und Jugendheilkunde kooperieren.

Wie die Meduni berichtet, hat die Forschergruppe um Boztug zuletzt einen neuen Gendefekt für eine monogenetische Form einer entzündlichen, chronischen Darmerkrankung entdeckt, die mit einem Immundefekt kombiniert ist. Auch diese Erkrankung kann künftig besser therapiert werden. Im Rahmen eines Eröffnungssymposiums soll das CeRUD am kommenden Freitag, dem 28. Februar, dem „Welttag für Seltene Erkrankungen", der Öffentlichkeit präsentiert werden.

Ab sofort wird auch eine digitale Symptomdatenbank Allgemeinmediziner bei der Diagnosestellung unterstützen. Bisher dauert es im Schnitt vier bis fünf Jahre bis zur Erstellung einer korrekten Diagnose. Die Datenbank der Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit (Am Plus) soll mithelfen, Erkrankungen schon frühzeitig zu erkennen, auszuschließen beziehungsweise einzugrenzen. Derzeit sind dort 21 Krankheitsbilder sowie Verfahrensweisen aufgeschlüsselt. Mit Unterstützung von Sponsoren und Selbsthilfegruppen wird die Datenbank laufend ergänzt.

Nationaler Aktionsplan

Auch die Pharmafirmen arbeiten auf Hochtouren. Seit dem Jahr 2000 wurden knapp 1000 Wirkstoffe erforscht, davon mehr als 60 in der EU als Arzneimittel zugelassen. Durch die kleinere Patientenzahl ist die Generierung von Forschungsdaten begrenzt und die Durchführung von klinischen Studien erschwert.

Eine entsprechende europäische Verordnung bietet den Unternehmen für die Waisenkinder unter den Arzneimitteln reduzierte Zulassungsgebühren sowie ein zehnjähriges exklusives Vermarktungsrecht, wenn ein Medikament für eine Krankheit entwickelt wird, an der nicht mehr als fünf von 10.000 EU-Bürgern leiden. Wie die Pharmig, der Verband der pharmazeutischen Industrie, betont, fördert dies die Forschungs- und Entwicklungsleistungen der Unternehmen.

Seitens der EU wurden alle Mitgliedsstaaten im Jahr 2008 dazu verpflichtet, bis Ende 2013 einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Krankheiten zu erstellen. Gefordert ist die Verbesserung des Bewusstseins darüber, die Einrichtung eines umfassenden Informationssystems, die Verbesserung von Diagnostik und Zugang zu Therapien sowie die Anerkennung der Leistung der Selbsthilfegruppen.

Im Gesundheitsministerium liegt seit Ende des Vorjahres ein entsprechender Entwurf zur Begutachtung auf. Der Dachverband „Pro rare Austria" hat die Ausarbeitung des Aktionsplans maßgeblich unterstützt. Vier sehr wichtige von neun Handlungspunkten sind die Verbesserung der medizinischen und klinischen Versorgung der von Seltenen Erkrankungen Betroffenen, die Verbesserung der Diagnostik, die Einrichtung ständiger Beratungsgremien sowie die Förderung der Forschung in diesem Bereich.

Forschungsgelder sind vermehrt nötig, denn allem voran sind es die moderne molekularbiologische Diagnostik und die laufende Identifizierung der genetischen Ursachen für angeborene Erkrankungen, die den Betroffenen bessere Chancen schaffen.

www.prorare-austria.at
www.amplusgesundheit.at

Wiener Zeitung *(Februar 2014)*

Einer unter Tausenden

Heute wird weltweit der „Tag der seltenen Erkrankungen" begangen. Die Betroffenen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Doch es gibt Hoffnung.

Innsbruck – „Dr. House" in der gleichnamigen US-Serie ist wohl der bekannteste Arzt, der sich seltenen Krankheiten widmet. Diese sind nicht frei erfunden, sondern hinter den Kulissen kümmern sich vier ausgebildete Ärzte um wahrheitsgetreue Krankheitsbilder. Doch nicht nur in Hollywood beschäftigen sich Experten mit Krankheiten, die nicht nur selten, sondern auch lebensbedrohlich sind.

> *„Seltene Krankheiten sind keine Seltenheit, sondern alltäglich unsere klinische Arbeit."*
>
> Kaan Boztug (Facharzt)

„Seltene Krankheiten sind keine Seltenheit, sondern alltäglich unsere klinische Arbeit", sagt Kaan Boztug vom CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Wissenschaften in Wien. Etwa 400.000 Österreicher leiden an einer seltenen Krankheit. „Viele der betroffenen Menschen sind verzweifelt und haben schon eine Odyssee hinter sich, ohne dass ihnen eine genaue Diagnose und Therapie angeboten werden konnte", erklärt Boztug.

Bis zur Diagnose vergehen oft drei bis vier Jahre, sagt Arnold Pollak von der Wiener Universitäts-Kinderklinik. „Es dauert häufig sehr lange, bis ein Betroffener auf den entsprechenden Fachmann trifft. Oft kommt es auch zu Fehldiagnosen." Schätzungen zufolge gibt es 6000 bis 8000 verschiedene seltene oder undiagnostizierte Krankheiten.

> *„Es dauert häufig sehr lange, bis ein Betroffener auf den entsprechenden Fachmann trifft."*
>
> Arnold Pollak (von der Uni-Kinderklinik)

Besonders betroffen sind die Kleinsten. „Zwei Drittel bis 80 Prozent der seltenen Erkrankungen nehmen ihren Anfang in der Kindheit. Der größte Teil ist genetisch bedingt", erklärt Pollak. In einem neuen Zentrum will man Patienten helfen. Die MedUni Wien hat gemeinsam mit der Universitätsklinik für Dermatologie sowie rund eineinhalb Dutzend Instituten und Forschungseinrichtungen das „Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases" ins Leben gerufen. Dort will man seltene Erkrankungen in rund 15 verschiedenen Fachgebieten erforschen und gleichzeitig Anlaufstelle für potenziell Betroffene sein.

„Man kann immer mehr dieser Krankheiten diagnostizieren. Wenn man weiß, was zu der Erkrankung führt, kann man Therapien entwickeln oder zumindest die Schäden minimieren. Und schließlich hat sich auch die Pharmaindustrie in den vergangenen Jahren zunehmend dieser Erkrankungen angenommen", sagt Pollak. *(TT, APA)*

Tiroler Tageszeitung *(Februar 2014)*

Clubaktivitäten

Wien Belvedere unterstützt Pro Rare

Bei einem wirklich beeindruckenden Aktionstag von Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen, der seinen öffentlichkeitswirksamen Höhepunkt in einem Marsch durch die Wiener Innenstadt fand, war der KC Wien Belvedere zahlreich vertreten. Dieser Marsch, an dem neben vielen Betroffenen auch Vertreter der Selbsthilfegruppen und des Dachverbandes Pro Rare Austria, teilnahmen, sollte auf die aktuelle Situation aufmerksam machen, denn allein in Österreich sind 400.000 betroffen und „Waisenkinder der Medizin".

Man muss sich nur einmal vorstellen, dass ein Kind …

- an einer Erkrankung leidet, die auch Experten unbekannt ist.
- es in Österreich nur 2 oder 3 Menschen mit dem gleichen Krankheitsbild gibt.
- weder Medikamente noch Therapien bekannt sind.

Marsch Pro Rare durch die Innenstadt – KC Wien Belvedere macht mit

Genau das erleben Betroffene. Pro Rare vertritt die Interessen dieser Menschen mit seltenen Erkrankungen und hilft Familien ganz konkret weiter. Ihre unglaublich wertvolle Arbeit wird bisher ausschließlich durch Spenden und Sponsoren finanziert.

Der KC Wien Belvedere unterstützt 10 betroffene Familien finanziell mit 1.000 Euro. Die Gutscheine wurden vom Clubmitglied Andreas Eisenbock organisiert und die Wiener Kiwanier werden sicher im kommenden Jahr am Aktionstag teilnehmen!

K1 News *(Juni 2014)*

Baxter Engagement für Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Österreich

„Pro Rare Austria -Marsch der Seltenen Erkrankungen“ - 1. März 2014 –„ Selten aber nicht wenige“

„Marsch der Seltenen Erkrankungen“ am 01. März 2014

Bei Baxter verfolgen wir im Bereich BioScience das Ziel, ein erstklassiges Biotech Unternehmen zu werden. Fraglos liegt hier mit Therapien im Bereich Hämophilie (Gerinnungsmanagement) und Immundefizienzen der Schwerpunkt auf Seltenen Erkrankungen (SE). In Österreich sind wir *das* „Rare Diseases“- Biotech Unternehmen. Daher ist unser Engagement für Patienten außerordentlich wichtig und erfolgt seit längerem für individuelle Patientenverbände im Bereich der Hämophilie sowie PID (Primäre Immundefizienz). Neu ist, dass es seit wenigen Jahren einen Patienten-Dachverband für Seltene Erkrankungen gibt: „Pro Rare Austria“ setzt sich zum Ziel, das Bewusstsein und Interesse für seltene Erkrankungen in Politik und Öffentlichkeit weiter zu schärfen. Und zwar im Konnex mit Patienten–Dachverbänden auf EU-Ebene, wie etwa EURORDIS. So hat die EU den Bereich der Seltenen Erkrankungen zu den Gesundheitsprioritäten für die kommenden Jahre erklärt. Wie sehr dies auf nationaler Ebene positiv durchschlägt, bleibt abzuwarten. Jedenfalls ist es in Zeiten der Wirtschaftskrise mit zunehmendem Druck auf nationale Gesundheitsbudgets (den „headwinds“) umso wichtiger, dass sich Patienten zusammenschließen, um stärkeres Gehör zu finden.

Daher möchten wir Ihnen an dieser Stelle ein Baxter Engagement vorstellen, das wir schon einige Jahre betreiben. Hier geht es um die Unterstützung von SE-Selbsthilfenetzwerken, auch in Form von Aufklärung, angefangen bei uns selbst. Zur Erinnerung: Eine Erkrankung gilt als selten, wenn diese nicht mehr als einen von 2000 Menschen betrifft. Auch wenn die Zahl der Patienten pro Erkrankung gering ist, die Gesamtzahl der Betroffenen ist beträchtlich: Rund 5-8 % der Bevölkerung leiden an einer dieser SE, das sind rund 27 Millionen EU-Bürger, darunter mehr als 400.000 Österreicher. Diese große Zahl der Betroffenen „relativiert“ die Bezeichnung „Seltene Erkrankung“ nicht wirklich. Denn jeder einzelne von ihnen steht oftmals vor enormen Herausforderungen: Zum Beispiel geringer Wissensstand in der Allgemeinbevölkerung und beim betreuenden Personal, mangelhafte Diagnostik und Therapie, knappe und schlecht verfügbare Ressourcen. Insgesamt gibt es Schätzungen zufolge rund 6000 - 8000 verschiedene, seltene oder nicht-diagnostizierte Erkrankungen. Unsere Baxter Therapien tragen dazu bei, dass Hämophilie und etwa PID zu der relativ kleinen Gruppe der behandelbaren Seltenen Erkrankungen zählt. Sehr viele, ja die meisten Seltenen Erkrankungen sind es leider (noch) nicht.

„ProRare Austria“ gibt es seit 2011. Davor gab es in Österreich nur eine SE-übergreifende Datenbank (OrphaNet), von engagierten Mitarbeitern zusammengetragen, die die statistische Erfassung dieser vielfältigen und komplizierten SE-Krankheitsbilder gewährleisten konnte. Im Jahr 2011 wurde der Verein „ProRare Austria“ als Dachverband der Selbsthilfegruppen für Seltene Erkrankungen gegründet. Baxter war an dieser Gründung maßgeblich mitbeteiligt. Vereinsobmann ist Rainer Riedl (er ist selbst Vater eines „Schmetterlingskindes“), seine Stellvertreterin ist Karin Modl, Leiterin von ÖSPID, selbst IVIG-Patientin (mit weiteren schweren Krankheitsfällen in der Familie). Zu den wichtigsten öffentlichkeitswirksamen

Aktivitäten von „ProRare Austria“ gehören jedes Jahr spezielle Veranstaltungen, wie etwa der „Marsch der Seltenen Erkrankungen“[1]. Dieses Event wird seit 2011 von Baxter mitgesponsert, dies auch in Kooperation mit BioLife. Der heurige „Marsch der Seltenen Erkrankungen“ fand am 01. März unter dem Ehrenschutz von Nationalratspräsidentin Barbara Prammer und Bundesgesundheitsminister Alois Stöger, statt. Rund 400 Teilnehmer, darunter viele Betroffene, die mit „Kind und Kegel“ gekommen waren, sowie Vertreter der Selbsthilfegruppen „ProRare Austria“ setzten sich mit Tafeln, bunten Luftballons mit aufgemalten Krankheiten und in Begleitung einer Blasmusikkapelle für mehr öffentliche Aufmerksamkeit ein. Es war ein voller Erfolg mit gutem Medien-Widerhall. Wir bleiben am Ball.

Rund 400 Menschen nahmen am „Marsch der Seltenen Erkrankungen“ am 01. März teil.

Karl Petrovsky
Senior Manager
Industry Affairs

Viele Betroffene sowie Vertreter der Selbsthilfegruppen „ProRare Austria“ waren gekommen.

[1] Der „Marsch der Seltenen Erkrankungen“ findet rund um den von EURORDIS ausgerufenen EU-weit stattfindenden „Tag der SEs“ statt.

***Baxter** (Auszug 2014)*

ULTIMA RATIO
»*excerpt*-41/2014

Auszüge aus der Diskussionsrunde zum Thema:
ÄRZTLICHE FORTBILDUNG BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Unter seltenen Erkrankungen versteht man solche, von denen nur eine vergleichsweise geringe Anzahl von Menschen betroffen ist. In Europa wird eine Krankheit als selten klassifiziert, wenn sie höchstens eine unter zweitausend Personen betrifft. Derzeit sind sechs- bis achttausend seltene Erkrankungen bekannt. Von diesen sind nur wenige behandelbar – von der European Medicines Agency (EMA) wurden in den letzten elf Jahren 67 Orphan Drugs für die EU zugelassen. Bis schlussendlich eine korrekte Diagnose gestellt wird, müssen Menschen mit einer seltenen Erkrankung häufig einen Irrweg durch das Gesundheitswesen auf sich nehmen. Im Schnitt kann das drei bis vier Jahre dauern. Umso wichtiger ist es, dass Fortbildung in diesem Bereich sowie unterstützende (Online-)Tools zur Verfügung stehen, um künftig schnellere Diagnosen zu ermöglichen und Betroffene besser durch das System begleiten zu können. Experten aus Ärzteschaft, Selbsthilfe und Pharmaindustrie diskutierten im Rahmen einer „Ultima Ratio“-Diskussionsrunde, veranstaltet von der PERI Group am 26. November 2013, über die derzeit bestehenden und notwendigen Fortbildungsmöglichkeiten und vorhandene Diagnosetools. Den Teilnehmern wurde auch eine neu entwickelte Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen zur Unterstützung der Allgemeinmediziner vorgestellt.

DISKUSSIONSTEILNEHMER (IN ALPHABETISCHER REIHENFOLGE):

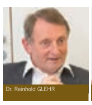
- » ***Dr. Reinhold GLEHR***
  Allgemeinmediziner Hartberg; Präsident der ÖGAM
- » ***Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhold KERBL***
  Leiter der Abteilung für Kinder und Jugendliche, LKH Leoben; Präsident der ÖGKJ
- » ***Dr. Erwin REBHANDL***
  Allgemeinmediziner Haslach; Präsident AM PLUS
- » ***Dr. Rainer RIEDL***
  Obmann & Geschäftsführer DEBRA Austria; Obmann-Stellvertreter pro rare Austria
- » ***Dr. Martina SCHMIDT***
  Geschäftsführerin Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH; Arbeitsgruppenleiterin seltene Erkrankungen in der Pharmig
- » ***Univ.-Prof. Dr. Thomas STULNIG***
  Klinik für Innere Medizin III, Leiter der Stoffwechselambulanz, MedUni Wien

Moderation: Wilfried Teufel, PERI Group
Schriftliche Teilnahme: Dr. Gerald BACHINGER, Patienten- und Pflegeanwaltschaft NÖ

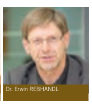
PERI Group: Aus Ihrer Praxis und Erfahrung – mit welchen Herausforderungen sehen sich Allgemeinmediziner in Bezug auf seltene Erkrankungen konfrontiert?

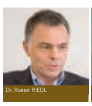
Rebhandl: Die Erfahrungen in der Praxis eines Allgemeinmediziners damit sind relativ beschränkt. Patienten mit diagnostizierten seltenen Erkrankungen kommen eher zur Langzeitbetreuung in die Ordination der Allgemeinmediziner.

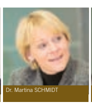
Glehr: Gibt es keine Diagnose, sondern weichen die Symptome des Patienten vom Üblichen ab, wird es für den Allgemeinmediziner aus verschiedensten Gründen schwierig. Als Generalist greift er neben der Differenzialdiagnose auf Erfahrung und Bauchgefühl zurück. Wichtig wäre im Sinne der Patienten also eine erste Anlaufstelle, die eine Diagnosestellung unterstützt. Bei Menschen mit bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen stellt sich die Frage, welche Spezifika es in der Langzeitbetreuung zu beachten gibt. Dazu benötigen wir Informationen zum ärztlichen Verhalten bei Infektionen und häufig auftretenden allgemeinen Gesundheitsbeschwerden. Wesentlich ist demnach, dass der Patient bzw. dessen behandelnder Facharzt diese Informationen zur Verfügung stellt bzw. ein Kontakt für Rückfragen besteht.

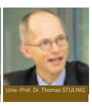

Dr. Reinhold GLEHR

Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhold KERBL


Dr. Erwin REBHANDL


Dr. Rainer RIEDL


Dr. Martina SCHMIDT


Univ.-Prof. Dr. Thomas STULNIG

PERI Group: Das Angebot an Fortbildungen ist im Bereich seltener Erkrankungen weniger intensiv als etwa bei Hypertonie, Diabetes oder Osteoporose. Welche Fortbildungsmöglichkeiten nutzen Experten?

Stulnig: Im Gegensatz zum Allgemeinmediziner habe ich als Experte für Stoffwechselerkrankungen bei Erwachsenen an der Universitätsklinik spezifische Literatur zur Verfügung. Eine weitere Möglichkeit sind finanzierte Expertenmeetings. Sinnvoll sind allerdings kleine Treffen, auch im Rahmen von Kongressen, in denen der Austausch mit Experten anderer Kliniken direkt und persönlich stattfindet. Daraus ergibt sich ein Erfahrungsschatz auf der Grundlage von wesentlich mehr Patienten. Bei Informationen aus dem Internet stellt sich häufig das Problem der schwer nachvollziehbaren Aktualität bzw. der Vertrauenswürdigkeit der Quelle. Bei neuen Substanzen stellt die Industrie jedoch meist solide und aktuelle Daten zur Verfügung.

Kerbl: In der Pädiatrie machen die seltenen Erkrankungen rund dreißig Prozent der behandelten Krankheiten aus, sodass sie in ihrer Gesamtheit die größte Gruppe darstellen. Da es über siebentausend seltene Erkrankungen gibt, kann es auch den Spezialisten dafür nicht geben. Denn jeder Spezialist kann immer nur einen bestimmten Schwerpunkt abdecken. Den seltenen Erkrankungen ist gemeinsam, dass ein Großteil den Ursprung in der Kindheit hat bzw. genetisch bedingt ist – dadurch sind die „orphan diseases“ vor allem eine Domäne der Pädiatrie. Die Aus- und Fortbildung zu diesem Thema beginnt bei uns im klinischen Alltag. Da nur wenige seltene Erkrankungen therapeutisch gut behandelbar sind, ist das Wissen um diese bei den Experten gut etabliert, nicht zuletzt auch dank Aktivitäten der Hersteller. Für allgemein weniger bekannte Erkrankungen müssen die Kollegen auf vorhandene Tools zurückgreifen, um zur richtigen Diagnose zu kommen. Dafür wird z. B. Orphanet verwendet, ein Referenzportal für Informationen über seltene Krankheiten. Für die zielführende Verwendung dieser Datenbank braucht man allerdings nicht nur einschlägige Vorkenntnisse, sondern einige Übung in der Abfrage. Dies gilt auch für andere Datenbanken wie z. B. OMIM®, die auf genetisch bedingte Erkrankungen spezialisiert ist. Eine ergänzende, einfach bedienbare Datenbank für den weniger geschulten Kinderarzt und Allgemeinmediziner ist aus meiner Sicht sinnvoll, auch aus juridischen Gründen. Eine behandelbare seltene Erkrankung nicht zu diagnostizieren und damit nicht adäquat zu behandeln, kann nämlich durchaus auch haftungsrechtliche Folgen für den Arzt haben.

PERI Group: Wie treten Pharmaunternehmen und Selbsthilfegruppen an die Ärzteschaft mit Fortbildungsmaßnahmen heran?

Schmidt: Die Pharmaunternehmen bieten laufend Fortbildungen zu seltenen Erkrankungen an, auch im niedergelassenen Bereich. Die Erfahrung zeigt, dass die seltenen Erkrankungen starke Konkurrenz bei der Fortbildung haben. Für den Allgemeinmediziner stehen prioritär jene Leiden, mit denen er täglich konfrontiert ist, im Mittelpunkt. Hier scheint die klassische Fortbildung nicht der richtige Weg zu sein. In Zusammenarbeit mit den Experten steht der wissenschaftliche Diskurs im Vordergrund, bei dem auch internationale Expertise erarbeitet wird. Diese Arbeit findet stark zentrumsbasiert statt.

Riedl: 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.

Glehr: Aus Sicht eines Allgemeinmediziners ist die Fortbildung zu seltenen Erkrankungen nicht oberste Priorität. Aber: Im ersten Schritt muss er erkennen, wenn etwas nicht das Übliche ist. Awareness zu schaffen, und zwar beim Arzt und nicht vorrangig beim Patienten, ist wichtig. Mit der speziellen Diagnostik ist der Allgemeinmediziner überfordert, deshalb benötigt er im nächsten Schritt eine Anleitung, wie man in seltenen Fällen zu einer Diagnose kommt.

Bachinger: Als Generalist ist ein Arzt für Allgemeinmedizin bei der Diagnose von Nischenerkrankungen verständlicherweise überfordert. Hier könnten die Wissenschaft und Fachgesellschaften einen wesentlichen Beitrag zum Wissensmanagement leisten: durch Sammlung von Wissen, Sensibilisierung für solche Krankheiten und aufbereitete Ablaufprozesse zur bestmöglichen Behandlung dieser Patienten. Ein Beispiel für eine solche Art von Dienstleistung ist die Donau-Uni Krems (Department für evidenzbasierte Medizin), die als „Österreichische Cochrane Zweigstelle“ (ÖCZ) Ärzten Hilfestellungen anbietet oder im Rahmen des Projekts „Medizin Transparent“ mediale Publikationen bewertet.

PERI Group: Patienten mit seltenen Erkrankungen haben oft einen langen Weg vom Auftreten erster Symptome bis zur finalen Diagnose. Warum ist das so und wie kann hier Abhilfe geschaffen werden?

Schmidt: Der Bericht zur Lage der seltenen Erkrankungen in Österreich hat gezeigt, dass fünfzig Prozent der Patienten zumindest eine Falschdiagnose erhalten haben, im Durchschnitt sogar drei Fehldiagnosen in drei Jahren. Dem Bericht ging eine Eurobarometer-Umfrage mit tausend Patienten voran, auch hier sind die Daten im Durchschnitt dieselben. Selbsthilfegruppen als erste Anlaufstelle und Awareness in der breiten Bevölkerung können mitunter dabei helfen, Patienten auf den richtigen Diagnoseweg zu bringen.

Stulnig: Eine Fortbildung im herkömmlichen Sinn hat sicher Berechtigung, der einzelne Arzt wird aber wenig damit anfangen können. Wichtig ist, dass der Allgemeinmediziner anhand von Leitsymptomen erkennen kann, wann eine Weiterleitung zum Experten in ein spezialisiertes Zentrum notwendig ist. Um dies abklären zu können, würde sich vielfach – statt (zeit)aufwendiger Recherchen im Internet – eine simple Hotline anbieten. Dem Allgemeinmediziner ist nicht zumutbar, dass er sich bei über sechstausend Erkrankungen auf die Suche macht. Durch die Leitsymptome kann mit so einer zentralen Anlaufstelle abgeklärt werden, in welches Zentrum, zu welchem Experten eine Überweisung sinnvoll ist, um den nächsten Schritt in Richtung Diagnose zu gehen.

Glehr: Aus der Erfahrung in der Praxis sollte es diese Möglichkeit auch für den umgekehrten Fall geben, bei dem der Patient bereits diagnostiziert ist. Kommt er mit der Diagnose aus dem Zentrum, muss der Allgemeinmediziner über die Spezifika der Grunderkrankung informiert sein.

Riedl: Finanziert durch Spenden, wurde in Salzburg über DEBRA Austria für die Epidermolysis bullosa (EB) ein Center of Expertise eingerichtet. Es ist das einzige in ganz Österreich. Über die EB-Akademie besteht eine enge Verbindung mit anderen Experten und EB-Zentren auf internationaler Ebene. Es ist geplant, diese als European Reference Network mit Versorgungseinrichtungen in jedem der 28 Mitgliedsstaaten zu institutionalisieren. Das wäre das erste Netzwerk bei einer seltenen Erkrankung, das sämtliche Länder der EU einschließt. Aus unserer Sicht wäre es sinnvoll, weitere Zentren für seltene Erkrankungen oder Gruppen von seltenen Erkrankungen aufzubauen, bereits bestehende zu zertifizieren und die Grundlagenforschung sowie Selbsthilfegruppen zu fördern.

Schmidt: In den letzten 15 Jahren hat sich einiges getan: Es gibt mehr diagnostische Möglichkeiten und neue Gerätschaften, um früher und zielgerichteter zu diagnostizieren und nicht nur medikamentös zu therapieren. Das Neugeborenenscreening hilft immens, auch wenn zu viel Wissen für die Betroffenen, insbesondere bei noch nicht behandelbaren Erkrankungen, oftmals schlichtweg belastend ist. Sobald aber die Industrie mit einem Wirkstoff auf dem richtigen Weg ist, würde ein systematisch und bundesweit geführtes Betroffenenregister helfen, um Patienten rascher für klinische Studien zu rekrutieren und somit schneller neue Therapien zu entwickeln.

PERI Group: Ein webbasiertes Tool für die Diagnosefindung ist Orphanet, das aufgrund seiner Komplexität für den Allgemeinmediziner kaum anwendbar ist. Eine Gruppe von Unternehmen der Pharmaindustrie hat in den letzten Monaten gemeinsam mit AM PLUS eine einfach handhabbare Symptomdatenbank entwickelt. Warum ist diese hilfreich?

Rebhandl: Entstanden ist das Projekt aus der Zusammenarbeit mit sieben Pharmafirmen. Die Symptomdatenbank soll den Allgemeinmediziner bei der Diagnosestellung von außergewöhnlichen, seltenen Fällen unterstützen: bei der Suche nach Verdachtsdiagnosen, Beschreibungen zu seltenen Erkrankungen, Informationen und Kontakten zu Experten etc. Der therapeutische Bereich wird dabei bewusst ausgeklammert. Gesucht werden kann nach Leitsymptomen oder einer Kombination aus Symptomen. Derzeit sind insgesamt sechshundert Symptome enthalten.

Schmidt: Mit dem Verein AM PLUS fand sich eine Plattform, die sich für diese Datenbank sehr gut eignet. Derzeit sind 21 Indikationen eingepflegt. Da sie sich bis jetzt rein aus der Industrie finanziert, handelt es sich bei den derzeit eingearbeiteten Indikationen um solche, die medikamentös therapierbar sind. Für die nächste Ausbaustufe werden weitere Sponsoren und Unterstützer benötigt. Die Intention ist, jene ca. hundert Indikationen, die wir mit den 67 in der EU zugelassenen Orphan Drugs abdecken können, in der Symptomdatenbank zu listen. Unterstützung soll nicht ausschließlich aus der Industrie kommen, denn letztlich soll es eine Datenbank sein, die allen Stakeholdern im System nützlich ist und möglichst viele seltene Erkrankungen umfasst.

Riedl: Aus dem Bereich der Selbsthilfegruppen könnten die wissenschaftlichen Experten die Erweiterung insofern unterstützen, als dass sie jene Indikationen beschreiben, mit denen sie sich ohnehin beschäftigen.

Glehr: Ein derartiges Tool halte ich für sinnvoll. Es ist eine wertvolle Ergänzung zu den EbM-Guidelines. Diese aus Finnland kommenden Guidelines, die von der ÖGAM hinsichtlich der Besonderheiten des österreichischen Gesundheitssystems abgewandelt werden, enthalten ca. tausend Symptome und Diagnosen. Sie werden in der allgemeinmedizinischen Praxis am häufigsten verwendet.

Rebhandl: Die Symptomdatenbank, die seit 20. Jänner online ist, lässt sich beliebig erweitern, soll jedoch auch in der letzten Ausbaustufe nicht alle sechs- bis achttausend seltenen Erkrankungen beinhalten. Der Vorteil gegenüber Orphanet ist unter anderem, dass bei der jeweiligen Erkrankung die Symptome und Leitsymptome hinterlegt sind. So kann ein Allgemeinmediziner relativ rasch sinnvolle Informationen daraus generieren. Vorstellbar im Sinne der Fortbildung zum Thema seltene Erkrankungen wäre es, generell anhand einer Vorstellung der Symptomdatenbank einzelne Indikationen in einem kleinen Publikum zu diskutieren und so die Aufmerksamkeit stärker darauf zu lenken.

Fact-Box: AM PLUS-Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen

Weblink: www.amplusgesundheit.at bzw. www.symptomsuche.at

Hilfestellung für Ärzte, um:
- bei Patienten aufgrund unterschiedlicher Symptome nach seltenen Verdachtsdiagnosen zu suchen
- bei Patienten schon frühzeitig mögliche Verdachtsdiagnosen auszuschließen bzw. einzugrenzen
- Patienten mit Verdacht auf bestimmte seltene Erkrankungen rasch an die richtige Stelle zur Abklärung überweisen zu können

Aufbau/Inhalte:
- Definition
- Beschreibung
- Risikogruppen
- diagnostische Maßnahmen insgesamt
- diagnostische Maßnahmen beim Allgemeinmediziner
- Differenzialdiagnose (wo vorhanden)
- spez. medikamentöse Therapie (max. die Substanzgruppen)
- Medikamente, die die Erkrankungen hervorrufen können
- Spezialisten
- Links mit weiterführenden Informationen
- Selbsthilfegruppen (wenn vorhanden)
- Leit- und sonstige Symptome
- Erstelldatum und letzte Aktualisierung
- Autor

Zugang:
Über das Doc Check-Login

AM PLUS Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit

In der Reihe „Ultima Ratio“ werden regelmäßig aktuelle Themen aus dem österreichischen Gesundheitssystem von Experten aus unterschiedlichen Institutionen debattiert. „Ultima Ratio Excerpt“ ist eine Zusammenfassung dieser Diskussionsrunden.

Die „Ultima Ratio“-Diskussionsrunde „Ärztliche Fortbildung bei seltenen Erkrankungen“ fand mit Unterstützung folgender Firmen statt:

Impressum: Verleger und Eigentümer: PERI Consulting GmbH. Redaktionsanschrift: PERI Consulting GmbH, Lazarettgasse 19/OG 4, 1090 Wien. Produktion: Welldone, Werbung und PR GmbH. Fotografie: Fotostudio Franz Pfluegl. Grundsätze und Ziele von Ultima Ratio: Information der Gesundheits- & Pharmabranche über aktuelle Themen. Offenlegung gemäß § 25 Mediengesetz: Medieninhaber: PERI Consulting GmbH, Lazarettgasse 19/OG 4, 1090 Wien. Unternehmensgegenstand: Beratung. Geschäftsführung: Mag. Hanns Kratzer. Die in dieser Publikation verwendeten Personen- und Berufsbezeichnungen treten der besseren Lesbarkeit halber nur in einer Form auf, sind aber natürlich gleichwertig auf beide Geschlechter bezogen.

Am 1. März, dem Aktionstag für seltene Erkrankungen, zogen rund 400 Menschen durch die Wiener Innenstadt.

Seltene Krankheiten sind häufig

SELBSTHILFE

Chronisch und schmerzhaft – das sind häufig die Merkmale von seltenen Erkrankungen. „Selten" bedeutet in diesem Zusammenhang, dass die Krankheit bei weniger als einer Person unter 2.000 auftritt. Da es europaweit zwischen 6.000 und 8.000 verschiedene seltene Krankheiten gibt, sind weit mehr Menschen betroffen, als man ahnen könnte. Studien gehen von rund 400.000 Menschen österreichweit aus, 75 Prozent davon Kinder.

Gemeinsam statt allein. Die Krankheitsbilder sind verschieden, die Probleme ähnlich: Betroffene müssen lange auf eine Diagnose warten, um dann oft festzustellen, dass wirksame Therapien fehlen. Deshalb hat Pro Rare Austria an einem „Aktionsplan für seltene Erkrankungen" zur Verbesserung der Diagnostik, Versorgung und Forschung mitgearbeitet. Darüber hinaus soll ein Netzwerk von Kompetenzzentren entstehen. Eines davon ist das Wiener Zentrum für seltene und unbekannte Erkrankungen (CeRUD), das Anfang des Jahres eröffnet wurde und in dem heute schon Abklärung und Versorgung stattfinden.

Pro Rare Austria: 3., Am Heumarkt 27/1, Tel. 0664/456 97 37, www.prorare-austria.org
CeRUD: Telefon 01/404 00-32350, cerud.meduniwien.ac.at

Gesunde Stadt *(Juli 2014)*

Die Sonderfälle der Medizin

Seltene Erkrankungen. Wie Betroffene von Aktionen wie der Ice Bucket Challenge profitieren

VON ELISABETH GERSTENDORFER

Seit Tagen dominiert die Ice Bucket Challenge alle sozialen Netzwerke. Die Teilnehmer wollen auf die unheilbare Nervenkrankheit ALS (Amyotrophe Lateralsklerose) aufmerksam machen. Mittlerweile kennt sie fast jeder – obwohl ALS relativ selten ist. Pro 100.000 Einwohner treten jährlich ein bis zwei Fälle auf, rund 400 Patienten gibt es in Österreich. Für die Betroffenen ein großer Erfolg, denn ein häufiges Problem seltener Erkrankungen ist, dass selbst Ärzte wenig darüber wissen. Oft erfolgt erst nach Jahren die richtige Diagnose. „Viele sind verzweifelt und haben eine Odyssee hinter sich, ohne dass ihnen eine genaue Diagnose und Therapie geboten werden konnte", sagt Kaan Boztug, Leiter des Zentrums für die Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen an der MedUni Wien. Meist handelt es sich um schwerwiegende, chronische, mehrere Organsysteme betreffende, Erkrankungen. Viele sind so selten, dass praktische Ärzte im Schnitt einmal pro Jahr mit ihnen zu tun haben.

Kaum Forschung

Neben großer Aufmerksamkeit gehe es bei Aktionen für seltenen Erkrankungen vor allem um Spendengelder. Öffentliche Forschungsgelder sind aufgrund der geringen Betroffenenzahl oft gering oder bleiben ganz aus. „Die Schwerpunkte der Forschung werden meist auf Krankheiten gelegt, die sehr viele Patienten betreffen – etwa Krebs, Diabetes und Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Erst, wenn man selbst oder ein Angehöriger mit einer seltenen Krankheit konfrontiert ist, wird klar, wie wenig darüber bekannt ist", sagt Rainer Riedl, Obmann des Dachverbandes „Pro Rare Austria: Allianz für seltene Erkrankungen".

Er ist Vater einer Tochter, die von der „Schmetterlingskrankheit" Epidermolysis bullosa (EB) betroffen ist. Als er merkte, dass sich nur wenige Spezialisten auskennen, begann er sich zu engagieren. „Als Betroffener ist man in einer schwierigen Situation – es gibt nur wenige Ärzte, andere Betroffene und keine Medikamente. Hinzu kommt, dass seltene Erkrankungen für die Pharmaindustrie wenig lukrativ sind, sodass kaum Forschung in diesem Bereich passiert", meint Riedl. Zwar beobachtet er in den vergangenen Jahren ein Umdenken. Im Bereich der Schmetterlingskrankheit sei aber viel nur über Spendengelder möglich geworden. Größter Erfolg bisher: Das EB-Haus in Salzburg, ein Spezialzentrum, das abgesehen von einer Einmalzuwendung des Bundes zum großen Teil aus Spenden finanziert wurde.

Bei vielen Krankheiten fehle es bereits an Grundlagenforschung. Schon Spendengelder in der Höhe von mehreren 100.000 Euro könnten laut Riedl kleine Forschungsgruppen für zwei bis drei Jahre finanzieren. Für ALS-Betroffene sind seit Beginn der Bonifiskion allein bei der amerikanischen ALS Association mehr als 53 Millionen Euro zusammengekommen. „Ich freue mich sehr, dass die Aktion so ein Erfolg geworden ist. Mit dem Geld kann man an sehr guten Universitäten über Jahre forschen", sagt Riedl.

Aktionsplan: Bessere Diagnose und mehr Expertisezentren

Standards. Neben mangelndem Bewusstsein in der Öffentlichkeit: Fehlen bei seltenen Erkrankungen oft Diagnose- und Behandlungsstandards. Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen entwickelte in Zusammenarbeit mit Ministerien, Medizinern, Wissenschaftlern und Selbsthilfegruppen einen Aktionsplan für die nächsten Jahre. Laut diesem Plan soll vor allem die Diagnose seltener Erkrankungen verbessert werden. Einige dermeist genetisch bedingten seltenen Erkrankungen werden über das Neugeborenenscreening kurz nach der Geburt abgeklärt, andere können durch gezielte Untersuchungen im Kindesalter festgestellt werden. Zudem sollen in den nächsten Jahren Expertisezentren entstehen, in denen Betroffene medizinische Unterstützung finden. Ausgebaut werden soll auch der österreichspezifische Teil des Internetportals Orphanet (www.orpha.net). Die Plattform bietet Informationen zu Experten, Studien, Spezialeinrichtungen und Selbsthilfegruppen.

Kurier *(August 2014)*

Zentrum für seltene Erkrankungen

Salzburg setzt auf bessere Vernetzung bei Diagnose, Therapie und Forschung

SALZBURG (SN, APA). Am Salzburger Universitätsklinikum und der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität gibt es ein interdisziplinäres Zentrum für seltene Erkrankungen. Durch die stärkere Vernetzung soll die meist schwierige Diagnose bei den betroffenen Patienten verkürzt werden, sagte Forschungsdekan Gerd Rasp. Die Verstärkung der Forschungsaktivitäten für seltene Erkrankungen zeigt Erfolge: Am Zentrum für Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) – den Schmetterlingskindern – wurde eine Creme mit dem Wirkstoff Diacerein entwickelt. Eine erste klinische Studie zeigte, dass sich die Blasenbildung der Haut mit der Creme stark reduziert.

Die Optimierung der Wirksamkeit und Sicherheit schon zugelassener Arzneimittel sind neben der Entwicklung innovativer Therapieansätze und neuer Diagnosestrategien wichtige Schwerpunkte des Forschungsinstituts. Derzeit sind nur für einen Bruchteil der Krankheiten Therapien verfügbar.

Um das Bewusstsein für das Thema zu schärfen, werden das Zentrum der PMU und der Dachverband der Salzburger Selbsthilfegruppen am kommenden Samstag im Europark Salzburg von 9.00 bis 18.00 Uhr einen Aktionstag abhalten. Fachleute informieren Betroffene über seltene Erkrankungen, Forschung, Diagnose und Therapie.

Salzburger Nachrichten *(Februar 2014)*

Anerkennung als größte Errungenschaft

Solidarität zeigen am 1. März beim Marsch der Seltenen Erkrankungen in Wien

Karin Pollack

Zahlen sind unbarmherzig. Von den zirka 30.000 offiziell bekannten Erkrankungen, gelten 6000 bis 8000 als selten. „Orphan diseases" ist der englische Fachbegriff dafür, wenn eine Krankheit im Verhältnis von nur 1:2000 in der Bevölkerung auftritt. Oft gibt es pro Land nur eine Handvoll Patienten, die an denselben Symptomen leiden. Für die Betroffenen und ihre Angehörigen ist genau das jedoch der Albtraum: Es gibt keine medizinische Expertise, keine Aussicht auf Heilung und – je schwerwiegender ein Krankheitsbild ist – massive Probleme bei der Bewältigung des Alltags. „Wenn der Chefarzt eine Erkrankung nicht kennt, wird er, sofern vorhanden, Therapien nicht bewilligen. So wird das ohnehin schwierige Leben auch noch extrem teuer, weil man alles selbst finanzieren muss", berichtet Rainer Riedl, Vater einer Tochter mit Epidermolysis Bullosa (EB), einer genetischen Erkrankung, bei der die Haut bei geringster Belastung Wunden bildet. Diese unhaltbare Situation ließ ihn vor 20 Jahren zum Kämpfer werden. „Das Allerwichtigste ist, dass eine Erkrankung offiziell anerkannt wird, damit bekommt man Zugang zu Leistungen", sagt er. Vor zwei Jahren hat er den Dachverband Pro Rare Austria mitbegründet, dessen stellvertretender Obmann er heute ist.

Anstoß aus der EU

Und stolz sei man, dass in den vergangenen drei Jahren unter der Ägide der Ministerien und mit Unterstützung von Pharmaindustrie, Ärzteschaft und Betroffenen viel passiert ist. Konkret: Der von der EU für alle Mitgliedsländer vorgeschriebene Nationalplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) konnte fertiggestellt werden, in der alle seltenen Erkrankungen verzeichnet sind.

Was wichtig ist: Zentren zu schaffen. Vor seinem Engagement bei Pro Rare hat Riedl mit Spendengeldern in Salzburg eine Spezialklinik für EB-Kranke gegründet, in die heute Schmetterlingskinder aus ganz Europa kommen. Die gesetzliche Grundlage zur Kostenübernahme für ausländische Patienten ist über die EU-Cross-Border-Direktive geschaffen worden.

Worüber sich Riedl auch freut: In den vergangenen beiden Jahren haben die Uni-Kliniken in Innsbruck, Salzburg und Wien Zentren für seltene Erkrankungen forciert, in denen betreut und geforscht wird. „Bis zur Diagnosestellung vergehen durchschnittlich vier Jahre, ich kenne einen Fall, da waren es sogar 60 Jahre", so Riedl. Große Hoffnung setzt man vor allem in die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans: „In Österreich leben 400.000 Menschen mit seltenen Erkrankungen, die davon profitieren würden.

Der Marsch der Seltenen Erkrankungen startet am 1. 3. um 10.30 Uhr bei der Wiener Staatsoper.
www.prorare-austria.org

Jede seltene Krankheit ist ein dividuell schwieriges Schicks

Der Standard *(Februar 2014)*

36 Millionen leiden an seltenen Krankheiten

In der EU leiden sechs bis acht Prozent, rund 36 Millionen Menschen, an einer der 5.000 bis 8.000 bisher bekannten seltenen Erkrankungen. Ein Beispiel ist die Schmetterlingskrankheit, eine genetisch bedingte Hautkrankheit, die so genannt wird, weil die Haut der Patienten so verletzlich wie die Flügel des Schmetterlings sind. Ursache ist eine angeborene Mutation in bestimmten Genen. Seit der Entschlüsselung des menschlichen Genoms ist die Suche nach Krankheitsursachen und Gendefekten leichter geworden, was allerdings nicht heißt, dass es dafür bereits Rezepte gibt. „Die Möglichkeiten der Evaluation neuer therapeutischer und pharmakologischer Entwicklungen mit konventionellen statistischen Methoden sind aufgrund der kleinen Patientengruppen sehr limitiert", sagt Martin Posch von der Med-Uni Wien: Er sucht jetzt neue Wege für klinische Studien, etwa, bereits Zwischenergebnisse einer Studie zu verwenden, um medikamentöse Therapien optimieren zu können. Damit sei auch gewährleistet, dass Patienten seltener unwirksame Therapien bekommen und gleichzeitig schneller behandelt werden.

Format *(August 2014)*

Unbekannten Leiden auf der Spur

Seltene Erkrankungen. Ein neues Zentrum will Ursachen unklarer Krankheitsbilder aufspüren

VON **ERNST MAURITZ** (TEXT) UND **GERHARD DEUTSCH** (FOTOS)

Es ist ungewöhnlich: Bereits als Kleinkind litt der heute elfjährige Bub an einer schweren, chronisch entzündlichen Darmerkrankung. „Typischerweise treten diese Erkrankungen ja erst bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen auf", sagt der Kinderarzt Kaan Boztug – ausgelöst durch ein Zusammenspiel von genetischen und Umweltfaktoren, Stress, Virusinfektionen etc.

Doch bei einem derart frühen Krankheitsbeginn scheint der Einfluss der Gene viel größer zu sein: „Meine Arbeitsgruppe hat einen neuen Gendefekt entdeckt, der die Erkrankung vererben kann – als einziger Auslöser."

Diese Entdeckung hat auch eine praktische Konsequenz: „Wir wissen, dass dieser Gendefekt dazu führt, dass ein bestimmtes Molekül im Körper nicht gebildet wird. Dieses kann man aber mit einem Medikament von außen zuführen – wir hoffen, dass das als Therapie funktionieren könnte." Boztug ist Leiter eines neuen Zentrums für seltene und unbekannte Krankheiten (CeRUD). Es ist eine Kooperation der Uni-Kliniken für Kinderheilkunde und Dermatologie der Med-Uni Wien / AKH Wien sowie des Forschungszentrums für Molekulare Medizin der Österr. Akademie der Wissenschaften (Ce-M-M).

Odyssee der Eltern

Viele Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen haben eine langjährige Odyssee an Arztbesuchen hinter sich. „Sie erhalten oft viele Diagnosen, die aber keine Erklärung für den Auslöser der Symptome liefern. Deswegen sind diese Diagnosen nicht falsch oder fehlerhaft. Aber wenn die Ursache einer Erkrankung nicht bekannt ist, kann auch die Diagnose nicht präzise sein."

Boztug nennt ein Beispiel: „Wir haben vor einigen Jahren die genetische Grundlage einer Erkrankung des Immunsystems nachgewiesen. Den Kindern fehlt ein Typ weißer Blutkörperchen und sie haben gleichzeitig einen Herzfehler. Lange hat man aber nicht gewusst, dass beides durch einen einzigen Gendefekt verursacht wird und zusammenhängt."

Das neue Zentrum soll auf zweifache Weise Anlaufstelle sein: Fachärzte werden Patienten zuweisen können. Boztug: „Wir können dann Diagnosen durchführen, Vorschläge für die Therapie machen und diese koordinieren – die kontinuierliche Weiterbetreuung erfolgt aber lokal."

Der andere Bereich sind die „unbekannten Krankheiten". Hier werden sich Ärzte aus verschiedenen Fachdisziplinen gemeinsam mit rein wissenschaftlich tätigen Experten zunächst die bisherigen Befunde zugewiesener Patienten ansehen: „Hat auch nach der Diskussion der Krankengeschichte unter sämtlichen Spezialisten niemand eine Ahnung, worum es sich handeln könnte, entscheiden wir, ob der Patient in eine genetische Studie aufgenommen wird." Darin wird dann versucht, mögliche genetische Auslöser der Erkrankung aufzuspüren.

Genen auf der Spur

„Es ist kein Zufall, dass dieses Zentrum jetzt, im Jahr 2014, eröffnet wird", sagt Boztug. „Denn es gibt erst seit kurzer Zeit die Möglichkeit, die Erbsubstanz einzelner Patienten relativ schnell und kosteneffizient zu entziffern und so Veränderungen zu entdecken."

80 Prozent aller seltenen Erkrankungen werden durch solche Mutationen ausgelöst – darunter auch die meisten Muskelkrankheiten (siehe re.). Oft beginnen all diese Krankheiten schon im Kindesalter. Boztug: „Wenn wir krankmachende Gen-Varianten ausfindig machen können, ist das ein entscheidender Schritt für die Entwicklung neuer Therapien."

INTERNET
www.meduniwien.ac.at/cerud
www.prorare-austria.org

Im Labor des CeMM-Forschungszentrums für Molekulare Medizin der ÖAW: Kinderarzt Boztug und sein Team suchen Gen-Mutationen

FAKTEN

Gar nicht so selten

Definition
Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn sie nicht mehr als einen von 2000 Menschen betrifft.

6000
bis 8000 seltene oder undiagnostizierte Krankheiten gibt es Schätzungen zufolge.

5-8
Prozent der Bevölkerung leiden an einer dieser Seltenen Erkrankungen.

27
bis 36 Millionen Menschen in Europa sind betroffen, darunter mehr als 400.000 Österreicher.

Muskelleiden: Deutlich höhere Lebensqualität

Tagung. 20.000 Menschen in Österreich sind von – bis heute unheilbaren – Muskelerkrankungen betroffen. Die Hälfte davon sind Kinder und Jugendliche. In vielen Fällen können sie die Lebenserwartung stark verkürzen, da auch Herz und Zwerchfell (Atmung) Muskeln sind, die bei bestimmten dieser Erkrankungen immer schwächer werden. Erfolge mit neuen, in Studien erprobten Gentherapien sind bis jetzt zwar ausgeblieben, sagte Prim. Doz. Günter Bernert, Präsident der Österreichischen Muskelforschung und Vorstand des Preyer'schen Kinderspitals in Wien, anlässlich einer Tagung am Wochenende: „Aber auch ohne spektakuläre Durchbrüche konnte etwa bei der Duchenne Muskeldystrophie (DMD) die Lebenserwartung im Vergleich zu den 70er-Jahren verdoppelt werden: „Vor allem aber hat sich auch – durch die richtige Therapie im richtigen Alter – die Lebensqualität deutlich erhöht."

INTERNET
www.muskelforschung.at

Kurier *(März 2014)*

Bei seltenen Krankheiten fehlt Geld für Forschung

400.000 Menschen nicht optimal versorgt

In Österreich leiden rund 400.000 Menschen an einer seltenen Erkrankung. Das entspricht in etwa der Anzahl von Diabetes-Patienten. Rund 7000 sogenannte „Rare Diseases" sind offiziell anerkannt. Etwa 80 Prozent dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt, zu 50 Prozent sind Kinder betroffen. Die Probleme resultieren aus der hohen Gesamtzahl und der Vielgestaltigkeit der Krankheitsbilder. Bei einer Fachtagung in Salzburg wurde diese Woche an Lösungsansätzen gearbeitet. „Die meisten Probleme gibt es bei der medizinischen Versorgung, weil unter den Experten nur geringe Erfahrung mit Diagnosestellung und Therapieangeboten besteht", sagt Prof. Franz Waldhauser (Politische Kindermedizin). Finanzielle Mittel fehlen, auch im Bereich des Pflege- und Sozialwesens sowie in Wissenschaft und Forschung.

„Es war daher naheliegend, den Vorgaben der EU nach einem so genannten Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu folgen", so Till Voigtländer, Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen.

OÖN *(November 2014)*

Gemeinsam für Selten

Das Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Paracelsus Uni, das Uniklinikum Salzburg, der Dachverband der Selbsthilfe Salzburg, das Zentrum für seltene Krankheiten und das EB-Haus Austria veranstalteten am 22. Februar 2014 gemeinsam mit der Selbsthilfegruppe Klinefelter Syndrom und den Selbsthilfegruppen im Bundesland Salzburg einen Aktionstag im Europark Salzburg. Unter dem Motto „Gemeinsam für Selten" wurde im Vorfeld des internationalen „Tages der seltenen Erkrankungen" mit Infoständen, Gesprächsrunden und Experten-Talks über seltene Erkrankungen informiert. Ziel war es, diese Erkrankungen aus dem Schatten zu holen und ihren Geschichten Raum und damit den gemeinsamen Anliegen der Betroffenen eine stärkere Stimme zu geben. Von seltenen Erkrankungen spricht man, wenn davon weniger als einer von 2000 Menschen betroffen ist. Europaweit sind etwa 36 Millionen Menschen erkrankt, allein in Österreich um die 400.000. Seltene Krankheiten sind also selten, aber Patienten mit seltenen Krankheiten sind zahlreich. Umso wichtiger ist es, der Erforschung, Diagnose und Therapie dieser Krankheiten verstärktes Augenmerk zu widmen.

V.l.n.r.: W. Sperl (Uniklinik für Kinder- und Jugendheilkunde), A. Gomahr (SALK), C. Stöckl (Landeshauptmann-Stv.), M. Wild (Europark), J. Ebner (Dachverband der Selbsthilfe Salzburg), J. Bauer (Uniklinik für Dermatologie/EB-Haus) und F. B. Lagler (Paracelsus Uni).

Paracelsus Today *(April 2014)*

Media Planet (Februar 2014)

Von einer seltenen Erkrankung betroffen zu sein, wird immer noch oft als schicksalshafter Einzelfall angesehen, bei dem die Diagnose – wenn überhaupt – spät gestellt wird und wirksame Therapien fehlen. **Durch gezielte Vernetzung und Bündelung medizinischer und wissenschaftlicher Expertise** soll dies aber bald der Vergangenheit angehören.

Seltene Erkrankungen – selten, aber nicht zu vernachlässigen!

Univ.-Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voglmaier
Landeskoordinator Orphanet und ELICERD Vertreter für Österreich, Klinisches Institut für Neurologie der Medizinischen Universität Wien

„Verstreute und isolierte Expertise ist nach wie vor eines der zentralen Probleme seltener Erkrankungen."

In Europa wird eine Erkrankung als selten bezeichnet, wenn höchstens eine von 2000 Personen davon betroffen ist, was sich zunächst vernachlässigbar anhört. Bedenkt man aber, dass bisher bereits knapp 6000 seltene Krankheiten – auch „Orphan diseases" genannt – bekannt sind, wenn diese plötzlich zu einem substanziellen häufigen Phänomen, mit dem laut Schätzungen der EU mindestens zwölf Prozent der Gesamtbevölkerung im Land ihres Lebens konfrontiert sind. Auf Österreich umgelegt wären dies eine halbe Million Betroffene, eine Zahl in der Größenordnung der Zuckerkrankheit. Man kann also keineswegs mehr von bedauerlichen Einzelfällen sprechen, sondern es geht um eine erhebliche medizinische, soziale und gesundheitsökonomische Herausforderung, für die dringend der Handlungsbedarf besteht.

Ein nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich

Dieser Notwendigkeit wird auch von offizieller Seite Rechnung getragen: Derzeit ist die 2013 von Gesundheitsministerium eingerichtete Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen dabei, unter Mitarbeit einer Reihe von Expertinnen und Experten den Grundbestimmenden die Arbeiten an einem nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen anzuschließen, womit Österreich eine Vorgabe der EU erfüllt. Der Aktionsplan umfasst eine Liste von Maßnahmen, die die neue Themenfelder wie Diagnostik, Klinische Versorgung, Therapie, Erforschung, aber auch soziale Begleitumstände seltener Erkrankungen ablecken und durch die Betroffene möglichsten Aufmerksamkeit, Unterstützung und Lebensqualität erhalten sollen. Natürlich existieren dennoch Unterschiede – insbesondere gibt es für seltene Erkrankungen wesentlich weniger Experten, auch solche Besonderheiten müssen berücksichtigt werden, indem z. B. die bereits vorhandene Expertise gebündelt und möglichst effizient eingesetzt wird.

Europa- und österreichweite Vernetzung als ein Schlüssel zum Erfolg

Die wichtigsten Schritte in diese Richtung sind die Einrichtung von Zentren für bestimmte seltene Krankheiten, zu denen die Patienten von international anerkannten Spezialisten betreut werden, und die Integration dieser Zentren in die nationale und europäische Gesundheitslandschaft. Die Zentren sollen dabei sowohl untereinander, als auch mit allen anderen Versorgungseinrichtungen (niedergelassene Ärzte, Krankenanstalten und niedergelassenen Ärzten) vernetzt sein. Auf europäischer Ebene sollen sich die Zentren zu sogenannten europäischen Referenznetzwerken zusammenschließen und so eine engere Zusammenarbeit und Kommunikation zwischen den Experten in den verschiedenen Mitgliedsländern gewährleisten, sodass vorhandenes oder neu erworbenes Wissen rascher verbreitet und gezielter eingesetzt werden kann.

Der Hausarzt als erste Anlaufstelle für Betroffene

Trotz der zunehmenden Spezialisierung darf nicht vergessen werden, dass für die meisten Patienten nach wie vor der Hausarzt die wichtigste medizinische Ansprechperson darstellt. Diesem kommt neben der laufenden, meist lebenslangen Betreuung auch dann eine Schlüsselfunktion zu, wenn der Patient noch keine gesicherte Diagnose hat. Hier den Verdacht rechtzeitig in die richtige Richtung zu lenken, kann über den weiteren Verlauf der Erkrankung maßgeblich entscheiden. Daher ist es wichtig, dass die genannten Spezialzentren nicht isoliert mit niedergelassenen Ärzten zusammenarbeiten, sondern in Zukunft nicht gezwungen werden, dass einer der Hauptprobleme bei seltenen Erkrankungen, nämlich die weit überdurchschnittliche Dauer bis zur richtigen Diagnosestellung, bald gelöst werden kann.

ASS. PROF. PRIV. DOZ. DR. TILL VOGTLÄNDER

Regional Manager: Hannah Gennard
Editorial Manager: Daniel Pryke
Project Manager: Andreas Fongaro, MA
Tel.: +43 1 236 34 28-15
E-Mail: andreas.fongaro@mediaplanet.com
Distribution: Der Standard Verlagsgesellschaft m.b.H.
A-1020 Wien, Vorgartenstraße 19
Druck: Medianet Zeitungsdruck Ges.m.b.H. & Co.KG, 1237 Wien, Richard-Strauß-Straße 16
Kontakt Der Redaktionell: Gregor W. Rinesch
Tel.: +43 1 236 34 28
Fax: +43 1 236 34 28-15
E-Mail: gregor.rinesch@mediaplanet.com

Das Ziel von Mediaplanet ist, unseren Lesern qualitativ ansprechende redaktionelle Inhalte zu bieten und sie zum Handeln zu motivieren. So wird Ihr privates Partner eine Plattform geschaffen, um Ihnen zu entdecken und neu dazu zu gewinnen.

DIE MAßGEBLICHE VERANTWORTUNG FÜR DEN INHALT DIESER ANZEIGE LIEGT BEI DEN INSERENTEN

80 Prozent der seltenen Krankheiten haben eine genetische Ursache, werden also vor allem durch erbliche Faktoren ausgelöst. Daraus ergeben sich besondere Möglichkeiten für genaue Diagnosen und ein besseres Krankheitsverständnis, aber auch spezielle Herausforderungen für die Betroffenen, deren Familien und die Strukturen der Gesundheitsversorgung.

Seltene Krankheiten – eine Herausforderung der Genetik

Univ.-Prof. DDr.med. Johannes Zschocke
Direktor der Sektion für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

„Die Fortschritte der Genetik führen zu einer neuen Dimension der Medizin, gerade in Bezug auf seltene Krankheiten."

Wie in einem Bücherschrank ist in den Zellen des Menschen die Information als genetischer Text aus mehr als 3 Milliarden chemischen „Buchstaben" gespeichert. Mehr als 20.000 verschiedene Einzelanleitungen (Gene) enthalten jeweils Informationen für die Herstellung der eindutzenden ebenso vielen verschiedenen Eiweißbestandteile des Körpers. Jede Zelle enthält jeweils zwei vollständige Exemplare des genetischen Texts – einen von der Mutter, einen von Vater. Die Veränderung (Mutation) eines einzelnen Buchstabens im Erbgut kann dazu führen, dass ein wichtige Funktion bestimmter Zellen nicht mehr möglich ist. Häufig kommt es dann zum Auftreten einer seltenen Krankheit. Neue genetische Laborverfahren helfen uns, diese Krankheiten zuverlässig zu diagnostizieren, Symptome zu verstehen, neue Behandlungsstrategien zu entwickeln und Krankheitsträger bei Familienangehörigen abzuklären. Die meisten Krankheiten ist das schon seit mehr als 20 Jahren möglich. Neu ist jetzt, dass alle wichtigen Abschnitte des gesamten Erbguts untersucht und Veränderungen im Erbgut auch dann nachgewiesen werden können, wenn die genetische Ursache für eine Krankheit noch gar nicht bekannt ist.

Warum ist dies für die betroffenen Personen so wichtig?

Für die meisten Betroffenen ist es eine große Hilfe, wenn sie ihre Krankheit genau benennen können. Oft haben sie es erlebt, dass Beschwerden nicht ernst genommen wurden – eine reale Diagnose vermittelt ihnen Sicherheit, gibt Informationen über Verlauf und Prognose und ermöglicht manchmal eine spezifische Therapie.

Viele seltene Krankheiten zeigen sich bereits im frühen Kindesalter. Die Kenntnis der genetischen Ursache ermöglicht es Eltern, die Krankheit besser zu verstehen, möglicherweise bestehende Schuldgefühle abzubauen („haben wir etwas falsch gemacht?") und Gesundheitsrisiken für zukünftige Kinder einzuschätzen. Dies kann nicht zuletzt auch eine entscheidende Hilfe bei der Familienplanung sein.

Viele seltene Krankheiten können erst dann weiter erforscht und wissenschaftlich verstanden werden, wenn ihre molekulare Ursache bekannt ist. Durch die neuen genetischen Verfahren werden nahezu täglich „neue" seltene Krankheiten aufgeklärt. Dies führt zu einem völlig veränderten Verständnis dieses, wie vielen normalerweise funktionieren und welche Funktionen bei der Entstehung von Krankheiten eine Rolle spielen.

Viele Gene, welche für das Auftreten von bestimmten seltenen Krankheiten verantwortlich sind, spielen auch eine wichtige Rolle bei häufigen Volkskrankheiten. Die genetische Erforschung von seltenen Krankheiten ist ein wichtiger Schritt auf dem Weg zur besseren Gesundheitsvorsorge und „personalisierter" Medizinischen Medizin.

Den genetischen Test verstehen

Die Resultate bei erblichen Krankheiten finden sich in der Regel in allen Körperzellen und verursachen häufig vielfältige Symptome in verschiedenen Organen. Daher ist eine enge Zusammenarbeit zwischen Ärztinnen und Ärzten unterschiedlicher Fachrichtungen notwendig. Die neuen Untersuchungstechniken stellen aber auch eine besondere Herausforderung dar, denn unser Erbgut ist nicht völlig identisch. Jeder von uns trägt mehrere Millionen von Varianten in sich, die unserer Einzigartigkeit ausmachen, aber deren medizinische Bedeutung oft schwer zu beurteilen ist. Damit die Ergebnisse nicht falsch interpretiert werden, sollen genetische Analysen nur in dafür spezialisierten Institutionen durch Fachärzte für Medizinische Genetik durchgeführt werden. Nicht zuletzt müssen die komplizierten genetischen Befunde mit Ruhe und Verständnis erläutert werden – das benötigt viel Zeit und wird mit der Erstellung eines persönlichen Beratungsbriefes abgeschlossen. Erst wenn wir verstehen, was die besonderheiten unseres genetischen Texts für uns bedeuten, können wir die Fortschritte der Molekularmedizin wirklich für uns nutzen.

UNIV.-PROF. DDR.MED. JOHANNES ZSCHOCKE

NEWS

Häufig krank – ist das noch normal?

In vielen Fällen ist diese Frage schwer zu beantworten. Doch ab wann und bei welchen Symptomen ist eine weitergehende Untersuchung des Immunsystems angezeigt und wo können Kinder oder Erwachsenen gezielt untersucht werden? Diesen Fragen widmet sich das am 24.1. neu eröffnete Jeffrey Modell Foundation (JMF) Zentrum an der medizinischen Universität Wien, welches die Firma Octapharma Fy die nächsten drei Jahre finanziert. „Die Betroffenen haben oft jahrelang wiederkehrende Infektionen und kennen von Arzt zu Arzt, ohne dass ihnen jemand wirklich nachhaltig helfen kann, weil sie an einem bisher nicht diagnostizierten Immundefekt leiden. Dafür ist das neue Zentrum die richtige Anlaufstelle", sagt Prof. Dr. Elisabeth Förster-Waldl, Leiterin des neuen Zentrums.

In Österreich leben schätzungsweise über 2.000 Kinder und Erwachsene mit einem angeborenen Immundefekt. Nur bei einem Bruchteil dieser Patienten ist der Immundefekt diagnostiziert. Früherkennung und rechtzeitige Therapie sind jedoch eine wichtige Voraussetzung, um häufig wiederkehrenden, schweren Infektionen und dadurch verursachten bleibenden Organschäden vorzubeugen.

Die neue Zentrum in Wien bietet eine spezialisierte Diagnostik und langjährige Erfahrung in der Therapie und Betreuung in Defekten des Immunsystems.

ANITA KNAUP
redaktion@mediaplanet.com

FORSCHUNG

Wanted: Aufmerksamkeit!

Seltene Krankheiten sind ein gesellschaftliches Randthema. Mit welchen kreativen Ideen Betroffene für mehr öffentliches Interesse kämpfen (müssen) – vom Eiskübel bis zur Schildkröte.

TEXT Katja Ilsen FOTOS Getty Images

Wer ist da gelten, nach dich selten", hieß es zu Omas Zeiten. Im Fall von seltenen Erkrankungen trifft das nicht zu. Denn die öffentliche Aufmerksamkeit für diese „rare diseases" lässt zu wünschen übrig – trotz der persönlichen Tragik, mit der Betroffene zu kämpfen haben.

Wer hätte etwa vor letztem Sommer gewusst, was sich hinter dem Kürzel „ALS" verbirgt? Mag sein, dass viele mit „Amyotrophe Lateralsklerose" noch immer wenig anfangen können. Dafür kennt jeder Internetnutzer das Stichwort „Ice Bucket Challenge" umso besser. Die viral verbreitete „Eiskübel herausforderung" avancierte zum Millionen Mal geteilten Hit, der die Massen ebenso bewegte wie polarisierte.

Das Ziel der in sozialen Netzwerken propagierten Spendenkampagne der ALS-Gesellschaft (alsa.org): Bewusstsein für die Nervenkrankheit ALS zu schaffen sowie Spendengelder für deren Erforschung und Bekämpfung zu sammeln. Mitmenschen, darunter auch Promis, wurden aufgefordert, sich einen Kübel kaltes Wasser über den Kopf zu gießen und danach weitere Personen zu nominieren, es ihnen binnen 24 Stunden gleichzutun – oder 10 Euro an die ALS-Gesellschaft zu spenden.

Die Idee dahinter, durch die Eiskusche für Sekunden das typische Gefühl der Lähmung im Körper zu spüren, das ALS-Erkrankte quält und sukzessive in die Isolation treibt. Ob man die Aktion nun geschmacksicher oder sogar gefährlich fand oder nicht: Unbestritten ist, dass die „Ice Bucket Challenge" auch anderen Hilfsorganisationen Aufwind bescherte und deren Spendeneingänge vermehrte.

Moderner Kettenbrief

Im Prinzip funktionieren solche Web-Spendenaufrufe wie Kettenbriefe. Charakteristisch ist das Doppelkreuz (#) vor dem jeweiligen Thema. Im Werbe-Wording nennt man diese Art der Onlinekommunikation darum Hashtag-Kampagne. Auch die Patientenorganisation *Debra Austria* setzt auf Facebook diese Kennzeichnung ein, um Spenden für die Erforschung der Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB) zu lukrieren. Die Aufforderung an den User: #stopeh auf die Hand zu schreiben, ein Foto davon zu posten und drei weitere Freunde zu nominieren. „Jene, die nicht posten wollen, sollen via *Debra Austria* Geldspenden (...)", spezifiziert.

Übrigens eine Organisation, die es vor Jahren geschafft hat, mit Plakat- und Hörfunkwerbung höchst erfolgreiche Öffentlichkeitsarbeit für diese bis dahin unbekannte Erkrankung zu machen. Dank des unentgeltlichen Werberengagements weiß heute wohl jeder Österreicher, welche Gefahren im Leben der „Schmetterlingskinder" lauern. Die perfekt transportierte Botschaft: der Kampagnen: Die Haut der kleinen EB-Patienten ist durch einen genetischen Defekt ebenso verletzlich, wie es die Flügel eines Schmetterlings sind.

Krankheiten, die nicht wie etwa Krebs auf dem öffentlichen Aufmerksamkeitsradar stehen, bedeuten für Betroffene und Angehörige zusätzliches Leid. Selbst in der Fachwelt ist der Wissensstand oft dürftig, weshalb mitunter erst nach jahrelanger Arztodyssee die richtige Diagnose gestellt wird.

Die Vorarlbergerin Jeannette Bobos kennt dieses Schicksal sehr gut. Ihr Sohn Felix, heute 13, leidet seit seiner Geburt an Tuberöse Sklerose Complex (TSC), einer Systemerkrankung mit tumorartigen Veränderungen in fast allen Organen. Bemerkbar machte sich diese zunächst durch immer häufigere epileptische Anfälle des Buben. Die Mediziner zeigten sich ob der komplexen Symptomatik zunächst ratlos, das Umfeld reagierte zum Teil mit Unverständnis und Ablehnung.

2009 gründete Bobos den Verein „Tuberöse Sklerose Complex Miteinand" (www.tuberoesesklerose.at). In Zusammenarbeit mit dem deutschen Pendant suchen die Vereinsmitglieder nach Therapien und Möglichkeiten zur Verbesserung der Lebensfreude: „Unser Hauptziel ist aber, dass Betroffenen endlich Akzeptanz und Offenheit entgegengebracht werden", so Bobos.

Das seltenste Zootier als Symbol

Statt auf Hashtag-Kampagnen setzt die Vereinsobfrau auf Aktionen, welche die öffentliche Wahrnehmung für das Thema seltene Krankheiten schärfen sollen. So übernahm der Verein jüngst die Patenschaft für die Bataguschildkröte im Tiergarten Schönbrunn – das seltenste Tier, das weltweit in einem Zoo lebt. Die Schildkröte soll zudem ein Schutzschild symbolisieren. „Auch als Angehörigee eines TSC-Betroffenen wünscht man sich manchmal so einen Panzer, der Schutz bietet. Für uns ist dies das gute Gefühl: Du bist mit deinem Schicksal nicht allein."

SELTEN – UND DENNOCH KEIN EINZELSCHICKSAL

In der Europäischen Union werden seltene Erkrankungen über ihre Häufigkeit definiert. Ein Krankheitsbild gilt dann als selten, wenn zu einem beliebig wählbaren Stichtag nicht mehr als 5 von 10 000 Einwohner (inkl.) in der EU an dieser Krankheit leider. Rund 6000 bis 8000 unterschiedliche Krankheitsbilder zählen zu dem Sammelbegriff der seltenen Erkrankungen, insgesamt sind rund 6 bis 8 Prozent der (europäischen) Gesamtbevölkerung betroffen. Diese sind oft chronisch, meist unheilbar und nicht selten lebensbedrohend. In Europa sind an die 36 Millionen Menschen betroffen, allein in Österreich etwa 400 000 – jede Erkrankung für sich tritt aber so selten auf, dass praktische Ärztinnen und Ärzte höchstens einmal pro Jahr mit ihr zu tun haben.

TSC – EINE KRANKHEIT MIT VIELEN GESICHTERN

Tuberöse Sklerose Complex (TSC) gehört zu den seltenen Erkrankungen. Im Schnitt vergehen sieben Jahre, bis die richtige Diagnose vorliegt. Tückisch ist die Krankheit wegen ihrer Komplexität. Weltweit leben etwa eine Million Betroffene, die das teils noch gar nicht wissen. Ausgelöst wird TSC durch Mutationen im Erbgut. Typische Anzeichen sind Gewebswucherungen und -fehlbildungen an nahezu allen Organen, häufig etwa an der Haut und im Gehirn. Veränderungen im Gehirn können epileptische Anfälle verursachen und die geistige Entwicklung von Kindern beeinträchtigen. Bisherige Therapien beschränken sich lediglich auf die Behandlung der Symptome. Die Entwicklung zielgerichteter Therapien gibt jetzt Hoffnung, diese therapeutische Lücke zu schließen.

Wienerin *(November 2014)*

Danksagung

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

Healthcare at Home
Deutschland GmbH

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

Juvenile chronische Arthritis … Hämophilie … Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel … Morbus Wilson … Lymphangioleiomyomatose
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

www.prorare-austria.org

Thalassämie … Tay-Sachs-Krankheit … CADASIL … Morbus Sandhoff … Progerie
Smith-Magenis-Syndrom … CREST-Syndrom … Phenylketonurie … Turner-Syndrom