

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

Jahresbericht 2015

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangioliomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrrie ... Morbus Waldenström
Kälteagglutinin Syndrom ... Osteogenesis imperfecta ... Ehlers-Danlos Syndrom
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom
Chorea Huntington ... Morbus Addison ... Adrenoleukodystrophie ... Narkolepsie
Metachromatische Leukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne ... Zystinurie
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Glioblastom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
Wegener-Granulomatose ... Morbus Bechterew ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom
Polycythämia vera ... Sklerodermie ... Tourette-Syndrom ... Friedreich-Ataxie
Myotone Dystrophie ... Adrenogenitales Syndrom ... Von Hippel-Lindau-Syndrom
Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom ... Ehlers-Danlos Syndrom ... Dystonie
Morbus Pompe ... Albinismus ... Niemann-Pick-Krankheit ... Ataxia teleangiectatica
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Binswanger-Krankheit
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom... Zollinger-Ellison-Syndrom
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

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

Jahresbericht 2015

Pro Rare Austria

Inhalt

Geleitworte	07
Vorwort	13
Seltene Erkrankungen	15
Pro Rare Austria – der Dachverband	21
Pro Rare Austria – das Jahr 2015	
Aktivitäten	41
Veranstaltungen	55
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	77
Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext	81
Kontaktdaten	97
Ausgewählte Presseartikel	101
Danksagung	113

Impressum

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

Redaktion
Dr. Rainer Riedl

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

Für den Inhalt verantwortlich
Pro Rare Austria

Layout
www.paulalltag.com

Geleitworte & Vorwort

- 07** *BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Sabine Oberhauser, MAS*
- 08** *BM Alois Stöger, diplômé*
- 09** *BM Dr. Reinhold Mitterlehner*
- 10** *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.**

“



Nun ist bereits ein Jahr vergangen, seit der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen veröffentlicht wurde. Mit dem NAP.se haben sich alle Beteiligten ein sehr ambitioniertes Ziel gesteckt. Sind doch in den neun Handlungsfeldern des Aktionsplans 82 ganz unterschiedliche Maßnahmen aufgelistet. Alle sollen der Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen dienen.

Maßnahmen wie z. B. den Versorgungsbedarf der Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich zu erheben, die Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen oder das Konstituieren des Beirats für seltene Erkrankungen wurden bereits parallel zur Entwicklung des Aktionsplans umgesetzt. Das Thema seltene Erkrankungen ist nun in allen relevanten Gremien präsent und das Bewusstsein für seltene Erkrankungen wurde gestärkt.

Im letzten Jahr wurden vor allem die Grundlagen für die Designation spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren) geschaffen. Der Designationsprozess wurde beispielhaft anhand von zwei Krankheitsgruppen, den genetisch bedingten Hauterkrankungen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa und den kindlichen Blut- und Tumorerkrankungen, ausgearbeitet. Durch deren nachfolgende Vernetzung innerhalb Österreichs sowie Eingliederung in europäische Referenznetzwerke soll eine bessere Abstimmung der medizinisch-klinischen Versorgung erreicht werden.

Ich kann Ihnen versichern, dass ich mich weiterhin für eine rasche Umsetzung der notwendigen Abstimmungsprozesse und Maßnahmen sowie für eine gute Lösung für alle Betroffenen einsetze. Es ist mir ein großes Anliegen, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern. Für das Engagement und die Leistungen von Pro Rare Austria möchte ich mich als Gesundheitsministerin ganz herzlich bedanken und meine besten Wünsche für die kommenden Aufgaben und Vorhaben übermitteln.

BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Sabine Oberhauser, MAS
Bundesministerin für Gesundheit



Menschen, die an seltenen Erkrankungen, also an einer Erkrankung die weniger als 5 von 10.000 EinwohnerInnen haben, leiden, fühlen sich oftmals alleine gelassen und unverstanden. Die Gewissheit einer wenig beachteten Minderheit anzugehören ist ein tief greifender Einschnitt, der das eigene bisherige Leben auf den Kopf stellt.

In einer solchen Situation ist es umso wichtiger, in einem Netz aufgefangen zu werden, in dem man sich nicht verstrickt, sondern das trägt und Hoffnung gibt – und so ein Netz bietet der Verein Pro Rare Austria. Er hat durch seine Beharrlichkeit wesentlich dazu beigetragen, dass seltene Erkrankungen immer öfter in ExpertInnenrunden, Insiderkreisen aber auch in der informierten Öffentlichkeit thematisiert werden. Diese aktive Rolle des Vereins kann man als politisch Verantwortlicher nicht hoch genug anerkennen. Der „Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen 2014-2018“, der unter anderem durch die Mitarbeit von Pro Rare Austria sowie vieler weiterer Stakeholder erarbeitet wurde, ist ein sichtbares und deutliches Zeichen der Wichtigkeit, sich diesem Thema anzunehmen.

Als Sozialminister ist es mir besonders wichtig, dass Personen – gleichgültig an welcher Erkrankung sie leiden – die bestmögliche Versorgung und Unterstützung durch den Staat erhalten. In diesem Zusammenhang bin ich froh und auch ein wenig stolz auf das vorbildliche Versorgungsnetz das wir in Österreich nicht nur im medizinischen sondern auch im pflegerischen Bereich mit einem umfassenden österreichischen Pflegevorsorgesystem aufweisen können. Personen die an einer schweren Erkrankung leiden, erhalten in Österreich aufgrund des sehr niederschweligen Zuganges bereits ab einem Pflegebedarf von monatlich mehr als 65 Stunden ein Pflegegeld um sich möglichst früh die nötige Hilfe besorgen zu können. Auch die Angehörigen von erkrankten, pflegebedürftigen Personen werden durch diverse Maßnahmen (kostenlose Kranken- und Pensionsversicherung, Pflegekarengeld etc.) bestmöglich unterstützt.

Ich bin überzeugt, dass Pro Rare Austria weiter aktiv dazu beitragen wird, Lücken aufzuzeigen und Verbesserung voran zu treiben. Abschließend möchte ich allen im Verein Tätigen für das bisher Geleistete danken, in der Überzeugung, dass Sie im Sinne der Betroffenen weitere innovative Wege finden, die zu einer leichteren Bewältigung der schwierigen Situation beitragen.

Alois Stöger, diplômé
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, so schätzt man, 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 durch eine sehr aktive Forschungsgemeinschaft im Bereich seltener Erkrankungen aus. Das zeigt sich unter anderem an dezidiert ausgewiesenen Forschungsaktivitäten insbesondere an den Medizinischen Universitäten und an den renommierten außeruniversitären Life Sciences Forschungsinstituten CeMM und IMBA der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. Der Bund, vor allem das Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft bzw. der ihm nachgeschalteten Förderagenturen und Forschungsträger unterstützt maßgeblich die nationalen Forschungsaktivitäten zu seltenen Erkrankungen. Zu nennen ist für 2015 insbesondere das aus einer Ausschreibung siegreich hervorgegangene Ludwig Boltzmann Institut für Seltene und Undiagnostizierte Erkrankungen, aber auch die fortlaufenden Aktivitäten von FWF und FFG. Zu letzteren zählen unter anderem der Forschungsschwerpunkt zur Entwicklung neuer Therapien für seltene Erkrankungen im Rahmen des Aktionsplans Biotechnologie abgewickelt durch die FFG, sowie die Förderung von österreichischen Beteiligungen von transnationalen Forschungsprojekten im Rahmen des europäischen E-RARE Netzwerks durch FWF und FFG.

Für das Engagement und die Leistungen von Pro Rare Austria als Dachverband der Patientenorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen im Jahr 2015 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, Wege gemeinsam mit den Betroffenen zu entwickeln und nicht paternalistisch für die Betroffenen zu entscheiden. 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. Wir müssen gut zusammenarbeiten und die Preispolitik für Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen kritisch im Auge behalten.

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



An uns Ärztinnen und Ärzten liegt es, rechtzeitig an das Vorliegen einer seltenen Krankheit zu denken und sie zu diagnostizieren, was nicht immer einfach ist. Obwohl wir von etwa 8.000 seltenen Erkrankungen wissen, von denen in Österreich immerhin etwa 400.000 Menschen betroffen sind, kommen diese Erkrankungen im Praxisalltag vieler Ärzte oft – wenn überhaupt – nur ein- bis zweimal jährlich vor. Auch in Krankenhäusern ist es meist spezialisierten Einheiten vorbehalten, diese Patientinnen und Patienten zu behandeln. Nur so ist es möglich, die Erfahrung zu sammeln, die eine qualitätsvolle Behandlung und Betreuung garantiert. In speziellen Fällen bringt überhaupt nur internationale Zusammenarbeit und weltumspannender Erfahrungsaustausch die notwendige Expertise zur Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen.

Entsprechend schwierig ist es oftmals, unter diesen Bedingungen zeitgemäß Diagnosen zu stellen und das Leid der Patienten zu mildern. In manchen Fällen stehen wir vor dem Problem, dass es für die Erkrankung keine oder keine ausreichende Therapie gibt.

Daher ist es unerlässlich, dass auf die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam gemacht wird. Der Dachverband Pro Rare Austria erfüllt als Sprachrohr für diese Menschen eine wichtige Funktion. Die Österreichische Ärztekammer kann diese wertvolle Arbeit nur vollinhaltlich unterstützen.

Dr. Artur Wechselberger
Präsident der Österreichischen Ärztekammer

Foto: Hofer Innsbruck

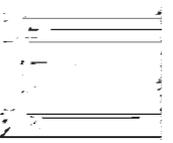


Der Kampf gegen seltene Erkrankungen stellt uns vor große Herausforderungen. Pharmazeutische Unternehmen leisten hier Bemerkenswertes, um für jene Patienten Therapieoptionen zu entwickeln, die nicht von einer Volkskrankheit betroffen sind. Immer mehr neue Wirkstoffe und Therapien stehen für die Behandlung 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 die 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 2015 erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit. Im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, eine Reihe von wichtigen Aktivitäten für unsere Mitgliedsorganisationen und für die weitere Stärkung unseres Dachverbands 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 dem Zentrum für seltene Krankheiten Salzburg veranstaltete 5. Kongress für seltene Erkrankungen. 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 EUROPLAN-

Foto: Nadine Bargad



Konferenz in Wien, die Cross Border Health Care-Konferenz in Brüssel oder das Meeting des Council of National Alliances der EURORDI in Paris. Über die vielen weiteren Veranstaltungen, bei denen Pro Rare Austria aktiv beteiligt war, berichten wir ab Seite 42.

Sehr erfreulich ist, dass wir im Laufe des letzten Jahres unseren Mitgliederkreises weiter erhöhen konnten: von 40 im Jahr 2014 auf 45 per Ende 2015. 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 dritte 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

Seltene Erkrankungen

- 16** *Was ist eine seltene Erkrankung?*
- 16** *Wer ist betroffen und wo liegen die Probleme?*
- 17** *Wozu ein eigener Dachverband?*
- 18** *BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Sabine Oberhauser im Interview*

Was ist eine seltene Erkrankung?

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen mehr als 6.000 zu den sogenannten seltenen Erkrankungen. Diese werden unter dem Begriff *Orphan Diseases* oft auch als Waisenkinder der Medizin bezeichnet. Im Online-Portal Orphanet kann man sich diesbezüglich einen guten Überblick verschaffen: www.orpha.net

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

Wer sind die Betroffenen und wo liegen die Probleme?

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Millionen, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die „Seltene“ gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es rund 60 in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, hat sich ein großer Teil dieser Organisationen unter dem Dach von Pro Rare Austria zusammengefunden.

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, haben es schwer: Zur meist erheblichen Belastung durch

die Grunderkrankung kommen das Fehlen von Spezialisten sowie mangelndes Wissen über Krankheitsverläufe, verfügbare Medikationen und Therapiemöglichkeiten. Dies ist dann verständlich, wenn nur eine Handvoll Patienten von einer *Rare Disease* betroffen ist. Dazu kommt, dass Heilmittel, Medikamente oder Therapien oft gar nicht verfügbar sind. Viele seltene Erkrankungen gelten als unheilbar, sind lebensbedrohlich oder zeichnen sich durch eine verkürzte Lebenserwartung aus.

Schweres Schicksal

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

Aufbruchsstimmung

Nun beginnt sich die Situation zu ändern, eine wachsende Zahl von Betroffenen nimmt ihr Schicksal aktiv in die Hand. Man spürt – weltweit – so etwas wie Aufbruchsstimmung. Und: Seltene Erkrankungen erfordern über weite Strecken andere Strategien als Massenerkrankungen. Speziell in Österreich – wo mehrere hunderttausend

Menschen betroffen sind – muss noch viel getan werden. Hierzulande existieren im Bereich der seltenen Erkrankungen ein paar Dutzend organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich – oft bis an die physische Belastungsgrenze der Akteure – engagieren. Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa sind einigermaßen bekannt geworden. Einigen dieser Gruppen ist es gelungen, Dienstleistungen für ihre Patientengruppe zu etablieren oder – wie im Fall des EB-Hauses Austria für die „Schmetterlingskinder“ – mit Spendengeldern sogar ein Expertisenzentrum aufzubauen. Die meisten Selbsthilfegruppen in diesem Bereich bleiben allerdings unter der öffentlichen Wahrnehmungsschwelle, weil sich die Erkrankung nur schlecht für eine medienwirksame Darstellung eignet.

Wozu ein eigener Dachverband?

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

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

**BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ
Sabine Oberhauser
im Interview**



BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Sabine Oberhauser
Foto: Parlamentsdirektion,
Bildagentur Zolles KG, Christian Hofer

Pro Rare Austria:

In Österreich sind rund 400.000 Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Aus Studien (z.B. GÖG) und der unmittelbaren Erfahrung von Betroffenen wissen wir, dass die medizinische Versorgung in diesem Bereich nicht immer optimal ist. Wo sehen Sie persönlich die größten Verbesserungspotentiale und wo soll man Ihrer Meinung nach ansetzen, um mit vertretbarem Aufwand ein Maximum für die betroffenen Patienten zu erreichen?

BM Sabine Oberhauser:

Die Seltenheit einer Erkrankung bringt mit sich, dass es im Vergleich zu häufigen Krankheitsbildern meistens wesentlich länger dauert, bis eine gesicherte Diagnose vorliegt. Ich setze mich daher für die rasche Etablierung von Expertisezentren ein. Expertisezentren, wie sie im NAP.se vorgesehen sind, sollen Expertise von bereits bestehenden Einrichtungen in überregionalen Zentren bündeln. Durch die vorhandene hochspezialisierte Expertise und eine intensiviertere Zusammenarbeit soll eine raschere Diagnostik sowie eine Verbesserung der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von SE erreicht werden.

Pro Rare Austria:

Sind Sie mit den Inhalten des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen und der Umsetzung der darin aufgelisteten Maßnahmen zufrieden?

BM Sabine Oberhauser:

Ja, der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen wurde mit allen relevanten AkteurInnen abgestimmt. Gemeinsam wurden klare Ziele und Maßnahmen inklusive Zuständigkeiten und Zeitplänen für die im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen wichtigen Bereiche definiert. So konnten z.B. die Grundlagen zur Etablierung wichtiger Expertisezentren geschaffen werden: Der Designationsprozess wurde beispielhaft anhand von zwei Krankheitsgruppen, den genetisch bedingten Hauterkrankungen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa und den kindlichen Blut- und Tumorerkrankungen, ausgearbeitet.

Pro Rare Austria:

Wo orten Sie die größten Hindernisse oder Stolpersteine für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen und worauf sollte man bei der Umsetzung besonders achten?

BM Sabine Oberhauser:

Der NAP.se ist ein Commitment aller Stakeholder zu notwendigen Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von Erkrankten und deren Angehörigen. Auf Grund der unterschiedlichen Zuständigkeiten erfordert nun auch die Umsetzung des NAP.se einen Abstimmungsprozess, wo dieses Commitment notwendig ist. Wichtig ist, dass das Wissen um seltene Erkrankungen dort ankommt, wo es den Betroffenen am meisten von Nutzen ist. In diesem Zusammenhang ist mir die weitere Information von AllgemeinmedizinerInnen über seltene Erkrankungen ein Anliegen, damit bei einer unklaren Diagnose auch die Möglichkeit einer seltenen Erkrankung in Betracht gezogen wird.

Pro Rare Austria:

Welche konkreten Verbesserungen in der medizinischen Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen sehen Sie in den letzten Jahren und welche Schwerpunkte sollten in Zukunft gesetzt werden?

BM Sabine Oberhauser:

Im letzten Jahr wurde bei der Umsetzung das Hauptaugenmerk auf die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gelegt. Durch die Designation spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren) und deren nachfolgende Vernetzung innerhalb Österreichs, sowie Eingliederung in europäische Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERN) soll eine bessere Abstimmung der medizinisch-klinischen Versorgung erreicht werden. Die Schwerpunkte für die nächste Zeit wurden gemeinsam von allen Stakeholdern im NAP.se festgelegt.

Pro Rare Austria:

Wie sehen Sie die Rolle der Selbsthilfe, speziell im Bereich der seltenen Erkrankungen? Welche Beiträge zur Verbesserung der Ist-Situation sollten Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und der Dachverband Pro Rare Austria leisten.

BM Sabine Oberhauser:

Eine zentrale Aufgabe der Selbsthilfe auch für seltene Erkrankungen sehe ich in der Unterstützung und im Empowerment von Patientinnen und Patienten bei der Krankheitsbewältigung durch verschiedene Angebote (z.B. Informationen, GesprächspartnerInnen). Die Vermittlung von Gesundheitskompetenz ist für Menschen mit seltenen Erkrankungen, bei denen es sich ja meist um chronische Erkrankungen handelt, wesentlich, um eine gute Lebensqualität zu ermöglichen. Auf Grund der geringeren Erfahrungen im Bereich der seltenen Erkrankungen hat sich die Selbsthilfe das Aufzeigen der speziellen Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten als Aufgabe gestellt. Bei der Erstellung des NAP.se war die Vertretung von Patientinnen und Patienten von Anfang an miteinbezogen. Diese Zusammenarbeit soll auch bei der Umsetzung fortgesetzt werden. Die Selbsthilfe ist dabei wichtige Ansprechpartnerin auch um Informationen an Patientinnen und Patienten weiterzugeben.

Pro Rare Austria:

Wir bedanken uns sehr herzlich für Ihre Ausführungen!

Pro Rare Austria – der Dachverband

- 22** *Wer ist Pro Rare Austria?*
- 23** *Wie ist Pro Rare Austria organisiert?*
- 24** *Medizinischer Beirat*
- 25** *Allianzen und Mitgliedschaften*
- 25** *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

Rainer Riedl
Karin Modl
Jürgen Otzelberger
Florian Barton
(vorne vlnr)

Michaela Weigl
Wolfgang Rögner
Ulrike Holzer
Angelo Salvarani
(hinten vlnr)

Ursula Novak
(nicht im Bild)

Foto: Alexander Görisch

Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

Generalversammlung

Vorstand

Dr. Rainer Riedl

Obmann

Michaela Weigl

Schriftführer

Karin Modl

Obmann-Stv.

Jürgen Otzelberger

Kassier

Ursula Novak

Schriftführer-Stv.

Ulrike Holzer

Internationale Kontakte

Florian Barton

Kassier-Stv.

Beirat

Medizinischer Beirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani

Rechnungsprüfer

Wolfgang Rögner

Rechnungsprüfer

24 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

25 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 85).

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 1.5.2016 hat Pro Rare Austria 45 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir unsere Mitglieder vor. Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu unseren Mitgliedern siehe Seite 98.

Alpha1-Österreich Erkrankung: Alpha1-Antitrypsinmangelerkrankung



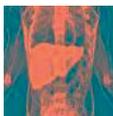
Alpha1-Österreich ist ein gemeinnütziger Verein, der in erster Linie den Betroffenen hilft. Darüber hinaus informieren wir behandelnde Ärzte und solche, die noch nie mit dieser Krankheit zu tun hatten. Wichtig ist uns, weitere Betroffene zu finden, um ihnen die mühsamen Wege zur Diagnose zu ersparen. Aufklärung über die häufig notwendige Umstellung der Lebensweise (Raucherentwöhnung, berufliche Belastung, Berufswahl) und mögliche Schadensursachen für die Lunge (Dämpfe oder Staubentwicklungen) sind von großer Bedeutung. Rechtzeitige Information kann auch die Gefahr bannen, bei Infekten angegriffenes Lungengewebe zu verlieren.

Einmal jährlich, am letzten Samstag im Juni, organisieren wir einen Informationstag an. Workshops und seit kurzem auch so genannte Alpha1-Talks bieten wir das ganze Jahr über in mehreren Bundesländern an. Alle Aktivitäten finden sich auf unserer Website und unserer zweimal jährlich erscheinenden Mitgliederzeitung.

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 andersorts 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 AustriaErkrankung: *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 AustriaErkrankung: *Interstitielle Cystitis (IC)***ICA Österreich**

Unsere Selbsthilfegruppe wurde im Jahr 2000 als Verein gegründet, um diese seltene, schwerwiegende Blasenkrankung 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 ÖsterreichErkrankung: *fehlgebildete bzw. kranke Speiseröhre*

Hilfe kann nicht warten!

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 OstErkrankung: *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-AustriaErkrankung: *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

Lupus Selbsthilfegruppe WienErkrankung: *Systemischer Lupus erythematoses (SLE) und kutaner Lupus erythematoses (CLE)*

Ziel der Lupus Selbsthilfe Wien ist es, Betroffene untereinander zu vernetzen und so einen Rückhalt zu schaffen, der vermittelt, dass ich nicht allein bin mit meiner Krankheit. Der systemische Lupus gehört zu den Autoimmunerkrankungen und kann die Haut, die Gelenke und alle inneren Organe betreffen. Bei den Gruppentreffen stehen der Austausch von persönlichen Erfahrungen und das Besprechen von Problemen, die ein Leben mit einer chronischen Krankheit bedeutet, im Vordergrund. Darüber hinaus sind wir an einer Vernetzung mit anderen Selbsthilfegruppen interessiert vor allem auch, um in der Öffentlichkeit auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Denn: Es gibt uns und es gibt noch viel zu tun!

Kontakt: Karin Fraunberger
Barbara
Website: lupusaustria.wordpress.com

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, von einander 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 Querschnittslähmung / 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 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.

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 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



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

34 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: Evelyn Gross
Website: www.oemccv.at

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG)

Erkrankung: Rett-Syndrom



Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft ist ein Selbsthilfverein 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 Selbsthilfverein 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

35

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 entgegenzutreten.

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



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 MCS

Erkrankung: Multiples Arzneimittel und Chemical Sensitivity Syndrom (MCS)

Unsere Anliegen sind der Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Hilfestellung für andere Betroffene. MCS kann nach der Einnahme von Medikamenten und naturmedizinischen Produkten auftreten, die Reaktion äußert sich in einem anaphylaktischen Schock. Das MCS kann durch die Mutation zweier Gene auftreten.

Kontakt: Anny Malota
Telefon: +43 (0) 680 330 3196

Selbsthilfegruppe Morbus Addison

Erkrankung: Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz

Ziel der Gruppe ist der Erfahrungsaustausch untereinander, zu lernen, mit den Auswirkungen der Krankheit umzugehen, und mündiger Vertreter/in der eigenen Anliegen zu werden. Morbus Addison bezeichnet die Nebenniereninsuffizienz, bei der der Körper kein eigenes Stresshormon- Cortisol mehr bildet. Die Symptome sind unspezifisch und schleichend, verschlechtern sich oft über Jahre, bis hin zur lebensbedrohenden Addison-Krise. Da die Patienten über ganz Österreich verstreut sind, erfolgt die Kontaktaufnahme telefonisch oder per Email. Wir stehen in erster Linie als Erstansprechpartner nach der Diagnose zur Verfügung, da die meisten Ärzte kaum Erfahrung mit Morbus Addison haben. Wir beraten, tauschen Erfahrungen aus und vermitteln bei Bedarf Ansprechpartner in der Nähe. Treffen sind prinzipiell möglich.

Kontakt: Beatrix Pop
Adresse: Gartenstraße 7, 5302 Henndorf

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 Hilfeleistung 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/bauchgefasserkrankungen.html

Smith-Magenis-Syndrom Österreich

Erkrankung: Smith-Magenis-Syndrom (SMS)



Die Selbsthilfegruppe Smith-Magenis-Syndrom Österreich ist eine Anlaufstelle für Familien mit SMS-Betroffenen. Für diese Familien bieten wir die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch 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 Mitand

Erkrankung: Tuberöse Sklerose Complex Mitand



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.tuberoeseklerose.at

Pro Rare Austria – das Jahr 2015

Aktivitäten

- 42** *Beirat für seltene Erkrankungen
beim BMG*
- 44** *Beiratssitzungen 2015*
- 46** *Der Nationale Aktionsplan für
seltene Erkrankungen*
- 48** *Umsetzung des NAP.se*
- 52** *Neu: Zentrum für Seltene
Erkrankungen, Innsbruck*
- 53** *Bewerbung um die ECRD 2018*

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*
- » *Holzer Ulrike, Pro Rare Austria*
- » *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

Am 18. Juni 2015 fand die konstituierende Sitzung des neu geschaffenen Beirats statt. Ziele dieser Sitzung waren die formale Konstituierung des Beirats und die Annahme der Geschäftsordnung. Darüber hinaus ging es darum, über den Stand der Aktivitäten seit Dezember 2013 (Termin der letzten Sitzung der Experten-Gruppe für seltene Erkrankungen) zu informieren, die Arbeitsschwerpunkte für das aktuelle Geschäftsjahr abzustimmen und erste Rückmeldungen zur weiteren Vorgehensweise (Arbeitsschwerpunkte der NKSE 2015) einzuholen.

Wesentliches Thema in der Diskussion war dann der Designationsprozess für zukünftige Expertisezentren. Das entsprechende, zwischenzeitlich bereits von der Bundeszielsteuerungskommission genehmigte Konzept wurde von der NKSE präsentiert und anschließend lebhaft diskutiert. Es herrschte Einigkeit darüber, dass die auf EU-Ebene bereits vereinbarten Kriterien weitgehend auch für Österreich übernommen werden sollen. Zwei in Österreich bereits gut etablierte Zentren (EB Haus in Salzburg und Hämato-Onkologie im St. Anna) sollen als Pilotenrichtungen den vorliegenden Designationsprozess durchlaufen, damit dieser Prozess dann auch für weitere Zentrums-kandidaten angewendet werden kann.

Der national ablaufende Designationsprozess für Expertisezentren soll unter anderem auch dazu beitragen, bestehende Expertise im Bereich der seltenen Erkrankungen sichtbar zu machen, zu bündeln und zu vernetzen. Einzelne Expertisezentren können sich in multiprofessionell zusammengesetzten Europäischen Referenz-Netzwerken (ERN) fachlich ergänzen: Ein ERN soll aus mindestens zehn Expertisezentren bestehen, die in acht EU-Mitgliedstaaten angesiedelt sind. Dafür wird es auf EU-Ebene mehrere Aufrufe zur Bewerbung geben, der erste wird für Anfang 2016 erwartet. Die Teilnahme an einem ERN wird voraussichtlich sowohl als „Member“ (= Typ B-Zentrum), als auch als „Associate Member“ möglich sein, wobei nur die Vollmitglieder den Designationsprozess zu durchlaufen haben. Ein ERN bleibt nach außen offen. Somit kann jederzeit ein Antrag auf Aufnahme in das Netzwerk gestellt zu werden, auch dann, wenn man die Kriterien für ein Expertisezentrum möglicherweise erst später erfüllt.

Die Sitzung am 12. Oktober 2015 hatte das vorrangige Ziel, jene Maßnahmen der neun Handlungsfelder des NAP.se zu identifizieren, die hinsichtlich ihrer Bearbeitung als Priorität gesehen werden. Hier ging es darum, die Verantwortlichkeiten für die Bearbeitung zu klären. Die Beiratsmitglieder äußerten ein klares Bekenntnis zur Mitarbeit bei der Umsetzung des NAP.se. So wurden die einzelnen Handlungsfelder detailliert durchbesprochen und von der NKSE für alle prioritären Maßnahmen federführende Zuständigkeiten vorgeschlagen. Nun gilt es, zu den noch unerledigten Maßnahmen Konzepte mit Zeitplan und Methodenvorschlag zur Zielerreichung zu erstellen und sich Gedanken darüber zu machen, wie mögliche Erfolge gemessen werden können. Über diese Vorschläge der feder-

führenden Zuständigkeiten wurde in der Beiratssitzung im Dezember 2015 noch einmal abschließend beraten. Als Pro Rare Austria werden wir beispielsweise an der Maßnahmen 6 im Handlungsfeld 1, der Erstellung eines Konzepts für eine Patienteninformationskarte, arbeiten.

Federführend zuständig für die Kommunikation über den Arbeitsfortschritt zur Umsetzung des NAP.se ist die NKSE, die diese Aufgabe über verschiedene Informationskanäle wahrnehmen wird, unter anderem in Form von Präsentationen, Publikationen und auf der Website. Insbesondere die Website der NKSE stellt für die interessierte Öffentlichkeit zentrale Informationen (bzw. Links) zum Thema seltene Erkrankungen bereit.

Zusammenfassend ist festzustellen, dass – auch wenn die Ungeduld einzelner Teilnehmer verständlich ist – hinter den Kulissen enorm viel abgearbeitet und erledigt werden konnte. Ohne Frage gibt es beachtliche Erfolge im Fortschritt: Der NKSE ist es gelungen, das Thema seltene Erkrankungen im aktuellen Entwurf des Österreichischer Strukturplan Gesundheit abzubilden (HF2). Ein wesentlicher Erfolg ist auch die Positionierung des Themas in den Köpfen der relevanten Akteure. Hier hat eine nachweisbare Bewusstseinsbildung und strukturelle Vernetzung stattgefunden.



Joy Ladurner (NKSE) moderiert eine Sitzung des Beirats für seltene Erkrankungen

Foto: Pro Rare Austria

46 **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

47

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/



Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

NAP.se / 2014-2018



Die zahlreichen und großen Herausforderungen, die seltene Erkrankungen mit sich bringen, waren das Einstiegsthema der NKSE, die im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) Fakten und Daten erhob und im Jahr 2012 im Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ publizierte. Mangelndes Bewusstsein für bzw. Wissen über seltene Erkrankungen, fehlendes Erfassen und/oder mangelnde Sichtbarkeit von Expertise und spezialisierten Einrichtungen und Defizite in der Koordination der Versorgung konnten im Bericht ebenso aufgezeigt werden wie die häufig fehlende Definition und Sicherung der Versorgungsqualität in den Bereichen Diagnostik, klinische Betreuung, Therapie, Rehabilitation und Pflege.

Das BMG setzt sich seit Jahren mit dem Thema seltene Erkrankungen auseinander. Bereits im Jänner 2011 installierte das BMG die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG), der nationalen Forschungs- und Planungseinrichtung. Identifikation, Strukturierung und in der Folge qualitätsgesicherte medizinische Leistungsangebote stellen zentrale Ziele der NKSE dar. Die Erhebung, die in den Bericht Seltene Erkrankungen in Österreich (2012) mündete, bildete schließlich die Basis für den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se), den die NKSE entsprechend europäischen Vorgaben im Auftrag des BMG zwischen 2012 und 2014 in Zusammenarbeit mit begleitenden Gremien erstellte und der im Februar 2015 publiziert.

Die NKSE kooperiert eng mit den Expertinnen und Experten von Orphanet, der weltweit bedeutendsten Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen. Die NKSE arbeitet auch als Collaborating Partner in der seit Juni 2015 laufenden Joint Action zu seltenen Erkrankungen mit (RD-Action, Data and Policies for Rare Diseases), einem Projekt, das zwischen Juni 2015 und Mai 2018 unter Beteiligung von Einrichtungen aus insgesamt 40 Ländern mit einem Budget von 8,3 Millionen Euro betrieben wird.

Der NAP.se ist Plan und Strategie zugleich, er soll die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Personen verbessern. Mit neun zentralen Themenschwerpunkte werden sowohl europäische Empfehlungen als auch nationale Erfordernisse berücksichtigt. Die Arbeiten der NKSE im Jahr 2015 orientierten sich an folgenden Schwerpunkten:

1. Publikation des Nationalen Aktionsplans, NAP.se
2. Fortsetzung der Umsetzung des NAP.se
3. Vernetzende, koordinierende Arbeiten auf nationaler und EU-Ebene

Im Februar 2015 publizierte das BMG den NAP.se; anschließend an die Langfassung wurden Mitte 2015 Kurzfassungen in deutscher und englischer Sprache veröffentlicht. Der Publikation war ein umfassender Abstimmungsprozess mit allen relevanten Partnern und politischen Gremien vorangegangen. Damit gelangen Sensibilisierung und das Bewusstsein für das Thema in Österreich zu stärken. Der starke europäische Bezug wurde deutlich. Zur Unterstützung der NAP.se-Umsetzung setzte die NKSE ihre bereits im Jahr 2014 (im Rahmen des Ausarbeitungsprozesses des NAP.se) und auch zuvor initiierten Aktivitäten fort, andererseits wurden auch neue/zusätzliche Themen in Angriff genommen: Vorbereitung der Designation von Expertisезentren – synonym Typ B-Zentren – für seltene Erkrankungen (siehe Maßnahme 14ff. des NAP.se). Die NKSE arbeitete zunächst Eckpunkte des Designationsprozesses aus und stimmte diese mit den zuständigen Fachgremien auf nationaler Ebene ab (Beschluss der Bundes-Zielsteuerungskommission Juni 2015). Die NKSE wurde beauftragt, den Prozess beispielhaft anhand zweier definierter Piloteinrichtungen (Pädiatrische Hämato-Onkologie; St. Anna, Wien sowie EB-Haus; LKH-Salzburg, Salzburg) auszuarbeiten. Der Fokus der Designation liegt aktuell auf Typ B-Zentren. Zum österreichischen EZ-Designationsprozess wie auch zum auf europäischer Ebene stattfindenden Einrichtungsprozess für Europäische Referenznetzwerke (ERN) informierte die NKSE über die vom BMG an sämtliche Krankenanstaltenträger versandten Schreiben. Das Informationsmaterial wurde auch auf den Webseiten des BMG und der NKSE publiziert.

In der zweiten Jahreshälfte 2015 startete die NKSE – in enger Zusammenarbeit mit den oben erwähnten Piloteinrichtungen – die Ausarbeitung spezifischer Qualitäts- und Leistungskriterien für die von den Piloteinrichtungen relevanten Krankheitsgruppen. Zudem entwarf sie unter Berücksichtigung europäischer Entwicklungen Bewerbungsunterlagen für die Designation. Diese Arbeiten sollen im Jahr 2016 abgeschlossen werden. Zur Identifikation von Expertise zu seltenen Erkrankungen in Österreich führt Orphanet Austria – in enger Kooperation mit der NKSE – ein sogenanntes Mapping der Expertise durch. Die Mapping-Ergebnisse sind wichtiger Ausgangspunkt für die beschriebene Designation von Expertisезentren, speziell auch für die Identifikation potenzieller weiterer Expertisезentren. Seltene Erkrankungen inkl. dem Konzept zu Expertisезentren werden zukünftig auch im Österreichischen Strukturplan Gesundheit, ÖSG (s. Maßnahme 13 des NAP.se) abgebildet sein.

Dazu verfasste die NKSE gemeinsam mit Planungsfachleuten der Gesundheit Österreich Entwürfe, die mit den entsprechenden Fachgremien abgestimmt wurden.

Die NKSE richtete die Arbeitsgruppe Diagnostische Einrichtungen für seltene Erkrankungen (siehe Maßnahme 30 des NAP.se) ein, mit dem Auftrag, Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für seltene Erkrankungen zu definieren (analog zum Prozedere bei Expertisезentren,

siehe Anhang 3 des NAP.se). Das NKSE-Konzept für eine Erhebung zum Einsatz von und zu den Aufwendungen für Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen (siehe Maßnahme 42 des NAP.se) wurde im Beirat für seltene Erkrankungen zur Diskussion gestellt und in zusätzlichen Gesprächen mit den primär inhaltlich zuständigen Akteuren (Sozialversicherung, Pharmig, Krankenanstaltenapotheke) abgestimmt.

Weitere Aktivitäten der NKSE betreffen das Begleiten des Beirats für seltene Erkrankungen (Neukonstituierung 2015, vormalige Expertengruppe für seltene Erkrankungen) und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen (siehe Maßnahmen 71 bzw. 73 des NAP.se). Beide Gremien befassten sich im Jahr 2015 intensiv mit der Umsetzung des NAP.se, wobei zentral weitere Akteure vereinbart wurden, die neben dem BMG und der NKSE aktiv zur Umsetzung einzelner Maßnahmen beitragen. Die von der NKSE präsentierten Vorschläge (auf Basis der bereits in den NAP.se-Maßnahmen aufgelisteten identifizierten Akteure) wurden im Beirat abgestimmt und erste konkrete Schritte eingeleitet (z. B. Maßnahme 6, Konzeption zur Einführung einer Patienteninformationskarte wird zukünftig federführend von Pro Rare Austria bearbeitet).

In Hinblick auf Öffentlichkeitsarbeit vertiefte und erweiterte die NKSE Inhalte im Gesundheitsportal (FAQ), publizierte Artikel in unterschiedlichen Formaten, präsentierte ihre Arbeit in Veranstaltungen und beantwortete zahlreiche Anfragen. Die vom BMG in Kooperation mit Pro Rare Austria und der NKSE veranstaltete EUROPLAN-Konferenz für Stakeholder und Interessierte war die bedeutendste Veranstaltung im Jahr 2015. Dabei wurde der NAP.se vorgestellt und Information zu europäischen Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen ausgetauscht. Als zentrales Ergebnis wurden Inputs für die optimale Umsetzung der im NAP.se definierten Maßnahmen im Rahmen von Workshops erarbeitet. Alle NKSE-Arbeiten sind mit nationalen und mit europäischen Aktivitäten eng abgestimmt. Speziell für den europäischen Zusammenhang sei hier verwiesen auf: Commission Expert Group on Rare Diseases, Board of Member States for European Reference Networks, RD-Action, etc.

Für weitere Informationen siehe:

http://www.goeg.at/de/NAP_se.html

<http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html>

http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Krankheiten/Selten_Erkrankungen_in_Oesterreich

<http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite/>



**Joy Ladurner (NKSE), Margit Gombocz (BMG),
Ursula Unterberger (Orphanet), Till Voigtländer (NKSE) (vlnr)**
Foto: NKSE

Neu: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Innsbruck

Quelle: Medizinische Universität Innsbruck

Im November 2014 wurde in Innsbruck ein Zentrum für Seltene Krankheiten zur Vernetzung von ExpertInnen unterschiedlicher Fachgebiete ins Leben gerufen. Mit diesem Netzwerk werden die interdisziplinäre Forschung und PatientInnenversorgung weiter forciert.

Rund sechs bis acht Prozent der Bevölkerung sind von einer Seltenen Krankheit betroffen. Das sind österreichweit rund 400.000 Menschen. Landesweit kann es vorkommen, dass eine Krankheit nur einmal auftritt. Aufgrund der Seltenheit stellen die Diagnostik und die Entwicklung von Behandlungsmethoden eine große Herausforderung dar und machen interdisziplinäre Zusammenarbeit notwendig. „Seltene Krankheiten betreffen häufig mehrere Fachbereiche und die Patientinnen und Patienten benötigen oft Spezialtherapien“, erklärt Univ.-Prof. DDr. med. Johannes Zschocke, Direktor der Innsbrucker Sektion für Humangenetik. Ein Netzwerk aus FachmedizinerInnen ist daher notwendig, um verschiedene Spezialisierungen zu verknüpfen und die interdisziplinäre Versorgung Betroffener garantieren zu können. Da die Krankheiten oft schwer zuordenbar sind, werden sie auch als „Waisenkinder“ der Medizin bezeichnet.

Zu den Aktivitäten des neuen Zentrums zählen der regelmäßige Wissensaustausch, Fortbildungen sowie eine Verbesserung der Versorgung von PatientInnen mit multidisziplinären Problemen. Das Netzwerk ist auf Initiative mehrerer FachexpertInnen, insbesondere aus den Bereichen Humangenetik, Pädiatrie (Prof.in Daniela Karall, Prof. Gerhard Gaedicke) und Dermatologie (Prof. Matthias Schmuth) in Innsbruck entstanden, die auch zu den Gründungsmitgliedern des Vereins „Forum Seltene Krankheiten“ gehören. Der Zusammenschluss ist Teil eines nationalen und europäischen Aufbauprozesses von Zentren für Seltene Krankheiten.



Gründungsmitglieder: Matthias Schmuth, Daniela Karall, Sabine Scholl-Bürgi, Christine Fauth, Johannes Zschocke (vlnr)

Foto: Med. Universität Innsbruck

Bewerbung um die ECRD 2018

Ulrike Holzer, Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

ECRD steht für European Conference on Rare Diseases & Orphan Products und ist eine internationale Konferenz, die alle zwei Jahre stattfindet, 2014 in Berlin, 2016 in Edinburg und 2018 in, ja in Wien! Die ECRD ist eine einzigartige Plattform, die seltene Erkrankungen im europäischen Kontext thematisiert und alle relevanten Interessenvertreter, also Patienten, Mediziner, Wissenschaftler, Beschäftigte aus dem Gesundheitswesens, Vertreter der Industrie, Kostenträger, Regierungsbehörden und politische Entscheidungsträger, zusammenbringt.

Im August 2014 wurden wir nach unserer Anfrage von EURORDIS informiert, dass Wien als möglicher Austragungsort der 9th European Conference on Rare Diseases 2018 in Frage kommt. In Zusammenarbeit mit dem Vienna Convention Bureau, einer Non profit-Abteilung des Wiener Tourismusverbandes, und Prof. Till Voigtländer wurde eine sogenannte Bidbook erstellt, in welchem alle für eine derartige Bewerbung notwendigen Informationen zusammengefasst wurden. Nach einer fast einjährigen Bewerbungsphase erhielten wir im Juli 2015 die definitive Zusage von EURORDIS. Wir freuen uns sehr über diese Entscheidung und werden alles daran setzen, dass die 9. Europäische Konferenz für seltene Erkrankungen ein voller Erfolg wird.



European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

Pro Rare Austria – das Jahr 2015

Veranstaltungen

- 56** *Marsch der seltenen Erkrankungen*
- 60** *EUROPLAN-Konferenz*
- 62** *Gründung von EUPATI Österreich*
- 63** *Cross Border Health Care-Konferenz*
- 64** *Forum Alpbach: Gesundheitsgespräche*
- 65** *5. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen*
- 67** *IPF Informationstag*
- 68** *Vortrag bei der Pharmig Academy*
- 69** *EURORDIS: Council of National Alliances*
- 71** *Gesundheit im Dialog*
- 72** *20. ONGKG-Konferenz*
- 73** *Tag der Selbsthilfe*
- 74** *Doppeljubiläum Dystonie*
- 75** *2. Kinder- und Jugendgesundheits-symposium*

Marsch der seltene Erkrankungen
28. Februar 2015, Wien

Michaela Weigl,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria



Plakat zum Aktionstag

Der Marsch der seltenen Erkrankungen ist für MPS-Familien längst zu einem schönen Fixpunkt im Jahr geworden. Wir sind stolz darauf, dass wir auch 2015 wieder die größte Teilnehmergruppe stellen konnten. MPS war mit über 70 Personen vertreten – damit schlugen wir sogar unseren eigenen, bisherigen Teilnehmerrekord. Es ist wichtig, dass so viele Menschen kommen und mitmarschieren, denn schließlich wollen wir mit diesem Marsch etwas bewirken: Die Veranstaltung dient dazu, auf die Problematik der seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Wir möchten ein sichtbares Zeichen dafür setzen, dass es uns „Seltene“ gibt. Naja selten, immerhin repräsentieren wir 400.000 betroffene Menschen in Österreich.

Die Vorbereitungen hielten auch das Pro Rare Austria -Team auf Trab. Während die einen schon zeitig in der Früh die Plakate im Museumsquartier aufhängten, das reichhaltige Buffet vorbereiteten und den Raum für die Kinderbetreuung mit Spiel- und Bastelsachen ausstatteten, begannen die anderen mit dem Aufblasen der Luftballons und mit dem Verteilen an die vielen eintreffenden Marschteilnehmer. Auch 2015 war uns der Wettergott gewogen: Es war mild und so konnten wir uns bei herrlichem Sonnenschein vor der Staatsoper sammeln – zu dieser Jahreszeit keine Selbstverständlichkeit. In dem bunten Treiben war es gar nicht einfach abzuschätzen, wie viele wir waren. Ich denke, dass weit über 400 Menschen sich, begleitet von einer flotten Blasmusikkapelle mit Schildern, Transparenten und Luftballons in Bewegung setzten. Begleitet von dem verbindenden Gefühl des gemeinsamen Kampfes für unsere Anliegen – beispielsweise für die Anerkennung und Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem, die Verbesserung der medizinischen Versorgung, der Diagnostik und der Therapie sowie die Förderung der Forschung in diesem Bereich – marschierten wir fröhlich los.

Unsere Route führte uns von der Oper über Kärntnerstraße, Graben und Kohlmarkt, durch die Hofburg und über den Heldenplatz bis in den Innenhof des Museumsquartiers. Unterwegs verteilten wir Flyer an neugierig gewordenen Passanten, was besonders den Kindern große Freude bereitete. Am Ziel angekommen, freuten sich alle auf den Luftballonstart. Es war ein erhebender Augenblick, hunderte bunte Luftballons mit unseren Wünschen in den blitzblauen Frühlingshimmel zu schicken!

Während der darauf folgenden Informationsveranstaltung im Museumsquartier ging der Spaß für die Kinder weiter: Wir MPS-ler, genaugenommen Anna mit ihren Freundinnen Denise und Verena, hatten ein buntes Programm für die Kinder vorbereitet und luden sie zum Spielen, Malen, Bauen und Basteln ein. So konnten sich die Eltern ungestört und konzentriert den Vorträgen und der Jahreshauptversammlung der Pro Rare Austria widmen.



Impressionen von der Informationsveranstaltung
Fotos: Alexander Görisch



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

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

EUROPLAN-Konferenz

22. Mai 2015, Wien

Joy Ladurner,
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, GÖG

Am 22. Mai 2015 veranstaltete das Bundesministerium für Gesundheit in Kooperation mit Pro Rare Austria und der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) die österreichische EUROPLAN-Konferenz für Stakeholder und Interessierte. EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) organisiert EUROPLAN-Konferenzen üblicherweise gemeinsam mit der nationalen Dachorganisation für seltene Erkrankungen, um im Verlauf der nationalen Strategieentwicklung ein Forum sowohl für den Patientenkreis als auch für Akteure zu schaffen und den Austausch zu ermöglichen.

Die österreichische Konferenz definierte folgende Konferenzziele:

- Präsentation des NAP.se
- Information zu europäischen Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen
- Gemeinsames Erarbeiten von Inputs für die optimale Umsetzung der im NAP.se definierten Maßnahmen im Rahmen von Workshops

Um die vielfältigen mit dem Thema verbundenen Perspektiven abzudecken wurde zusätzlich zur Zielgruppe der Erkrankten ein multidisziplinär zusammengesetztes Publikum eingeladen: Mitglieder des Beirats für seltene Erkrankungen, Mitglieder der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen sowie Vertreter und Vertreterinnen aus Politik, Verwaltung, Forschung, aus klinischen Einrichtungen, medizinischen Fachgesellschaften, Patientenvertretung, Krankenanstaltenapotheken, pharmazeutischer Industrie und Medien. Insgesamt nahmen etwa 80 Personen an der Konferenz teil. Die Konferenzeröffnung nahmen Dr. Magdalena Arrouas (Stv. Sektionsleiterin BMG), Dr. Rainer Riedl (Obmann Pro Rare Austria.) und Mag. Georg Ziniel MSc (Geschäftsführer GÖG, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) vor.

Eingeleitet wurde die Konferenz mit zwei Impulsreferaten: Yann Le Cam (Geschäftsführer von EURORDIS) informierte unter dem Titel „National Plans for Rare Diseases“ über aktuelle nationale Strategien bzw. Pläne für seltene Erkrankungen und ging detailliert auf Herausforderungen ein, die mit ihrem Erstellen sowie auch Umsetzen in Zusammenhang stehen. Darüber hinaus thematisierte er das Einrichten von Europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen sowie die Versorgung mit Arzneimitteln. Till Voigtländer (NKSE) präsentiert anschließend den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Der Schwerpunkt seines Vortrages lag auf dem geplanten österreichischen Modell spezialisierter Zentren zur Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen sowie auf der Einbettung dieses Modells in die europäische

Versorgungslandschaft und der damit verbundenen Vernetzung in Europäischen Referenznetzwerken.

Im Anschluss wurden die Teilnehmer in sechs Workshops aufgeteilt. Der NAP.se setzt neun Themenschwerpunkte (Handlungsfelder, HF), die europäische und nationale Erfordernisse berücksichtigen. Die neun HF bildeten die Grundlage zur Definition von Workshop-Themen. Um die Zahl der Workshops überschaubar zu halten, wurden Themen teilweise zusammengefasst. Jeder Workshop wurde von der Moderatorin bzw. dem Moderator mit einer Problemdarstellung eingeleitet. Darauf diskutierten die Teilnehmerinnen und Teilnehmer anhand bereits formulierter Fragen die Umsetzung der zuvor benannten Maßnahmen.

Die Diskussionsfragen waren vom Programmkomitee gemeinsam mit den Moderatorinnen vor der Konferenz formuliert und aufeinander abgestimmt worden. Teilnehmer hatten die Möglichkeit weitere Fragen zu ergänzen. Folgende Workshops fanden statt:

- Workshop 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte
- Workshop 2: Expertisezentren für seltene Erkrankungen
- Workshop 3: Therapie
- Workshop 4: Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem/Epidemiologie
- Workshop 5: Diagnostik
- Workshop 6: Forschung

Moderatoren und Moderatorinnen fassten die Ergebnisse zusammen, die Berichte wurden im Plenum abschließend präsentiert. Die Ergebnisse der Konferenz und dabei insbesondere die im Rahmen der Workshops erarbeiteten Inputs fließen zukünftig in die Bearbeitung der jeweiligen Maßnahmen im NAP.se ein. Im Auftrag des BMG erstellte vielgesundheit.at ergänzend zur Konferenz einen Filmbeitrag, der unter folgendem Link abrufbar ist: <http://www.vielgesundheit.at/filme/gesundheitsereignisse/filmdetail/video/nationaler-aktionsplan-fuer-seltene-erkrankungen.html>



**Magdalena Arrouas (BMG),
Yann Le Cam (EURORDIS),
Till Voigtländer, Joy Ladurner (beide NKSE),
Rainer Riedl (Pro Rare Austria)
(vlnr)**
Foto: David Fließner

Gründung von EUPATI Österreich 12. Juni 2015, Wien

Claas Röhl,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

EUPATI steht für European Patients' Academy on Therapeutic Innovation und ist ein vom European Patients' Forum geleitetes, europaweites Fortbildungsprojekt für Patienten und Patientenvertreter. Ziel von EUPATI ist es, die Patientenpartizipation im Bereich Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln zu fördern, indem Patienten und Patientenvertretern ein umfassendes Wissen zu diesem Thema vermittelt wird. Dieses Fachwissen soll es Patienten und Patientenvertreter ermöglichen, wertvolle Beiträge aus ihrer Sicht einzubringen und damit den Entwicklungsprozess wesentlich mitzugestalten und zu optimieren.

Um dieses Projekt auch in Österreich zu etablieren und eine nationale Plattform ins Leben zu rufen, wurde im Juni 2015 das so genannten National Liason Team (NLT) gegründet: Claas Röhl und Ulrike Holzer, beide im Vorstand von Pro Rare Austria, waren hier die treibenden Kräfte. Ergänzt wurde das NLT durch PD Dr. Florian Lagler als Vertreter der Akademia sowie Dr. Martina Kessler-Schmidt und Mag. Doris Madlberger als Vertreterinnen der Pharmaindustrie. In einem NLT von EUPATI haben immer die Patientenvertreter den Vorsitz.

EUPATI zielt darauf ab, Patienten mit anderen relevanten Akteuren im Forschungs- und Entwicklungsprozess zusammenzubringen, da nur mit einem gemeinsamen Vorgehen ein optimales Ergebnis zu erzielen ist. Der offizielle Startschuss von EUPATI Österreich erfolgte dann im Rahmen der österreichischen Konferenz für seltene Krankheiten am 3. Oktober 2015 in Salzburg. Bis Jahresende fanden Gespräche mit weiteren Partnern, beispielsweise der ARGE Selbsthilfe Österreich oder der österreichischen Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit GmbH (AGES) statt.

Auch für 2016 gibt es bereits konkrete Pläne. Als erster Schritt soll ein gemeinnütziger EUPATI-Verein gegründet werden, um der Initiative auch eine formale Struktur zu geben. Auch kostenlose Informationsveranstaltungen für Patienten und Patientenvertreter sind geplant und sollen sicherstellen, dass die ausgezeichnet aufbereiteten Informationen von EUPATI möglichst weit gestreut werden. Der Ausbau des NLT zu einer nationalen EUPATI Plattform und die schrittweise Erweiterung zu einem größeren Netzwerk von kompetenten Stakeholdern, soll möglichst viele Patienten und Patientenvertretern in Österreich über die Angebote von EUPATI informieren.

Für Fragen von Patientenseite, aus Akademia oder Industrie steht das österreichische EUPATI Team sehr gerne zur Verfügung. Wir weisen auf die EUPATI-Unterlagen hin (<https://www.eupati.eu/de/>) und freuen uns auf eine Kontaktaufnahme per Email unter: at-nltteam@eupati.eu oder unter <https://www.facebook.com/Eupati.Osterreich/>



**Ulrike Holzer (Pro Rare Austria),
Laura Kavanagh (EUPATI),
Johanna Sadil (Pro Rare Austria),
Martina Kessler-Schmidt (Actelion),
(vorne vlnr)**

**Rainer Riedl (Pro Rare Austria),
Florian Lagler (SALK),
Jan Geißler (EUPATI),
Claas Röhl (Pro Rare Austria),
(hinten vlnr)**

Foto: Pro Rare Austria

Cross Border Health Care-Konferenz 2. Juli 2015, Brüssel

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria



**Evelyn Gross (ÖMCCV),
Margit Gombocz (BMG),
Ulrike Holzer (Pro Rare Austria) (vlnr)**
Foto: Pro Rare Austria

Die Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der Gesundheitsversorgung schafft Klarheit über die Regeln für den Zugang zur medizinischen Versorgung in einem anderen EU-Land und das Recht auf Erstattung dieser Leistungen. Da die Inanspruchnahme von medizinischen Leistungen in einem anderen EU-Land gerade für Menschen mit seltenen Erkrankungen eine große Rolle spielt, nahm ich als Vertreterin von Pro Rare Austria an dem eintägigen Meeting in Brüssel teil.

Das Meeting beleuchtete – sowohl aus der Sicht von Patienten, als auch aus Sicht der so genannten National Contact Points (NCP) – die Probleme und Hürden, die es seit Einführung der Richtlinie in den EU-Mitgliedsstaaten gibt. Die einleitenden Worte sprach Dr. Vytenis P. Andriukaitis, der EU-Kommissar für Gesundheit.

Nationale Kontaktstellen für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung im EU-Ausland wurden in jedem Mitgliedstaat eingerichtet. In Österreich nimmt diese Aufgabe die Gesundheit Österreich GmbH wahr. Obwohl eine Anzahl von Mitgliedstaaten die Richtlinie schon umgesetzt hat, gibt es in anderen Staaten noch große Probleme. In manchen Ländern ist das Genehmigungsverfahren viel zu kompliziert, andere scheinen niedrigere Erstattungstarife anzuwenden, als sie sollten.

Das Meeting gab auch einen guten Überblick darüber, wie ein idealer NCP aussehen sollte. Positive Beispiele für funktionierende Systeme wurden aus Schweden und Slowenien vorgestellt. Schweden unterhält z.B. zwei Kontaktstellen. Die eine für Patienten, welche Leistungen in Schweden in Anspruch nehmen wollen, die andere Kontaktstelle kümmert sich ausschließlich um diejenigen schwedischen Patienten, die Leistungen in einem anderen EU-Land in Anspruch nehmen wollen.

In drei parallel laufenden Workshops wurden die prioritären Themen der Direktive diskutiert:

- Wie können die Informationsdefizite ausgeglichen werden?
- Wie kann man die Qualität und Sicherheit von Pflege in allen Staaten gewährleisten?
- Wie soll die Rückerstattung unter der Bedingung einer Gleichbehandlung erfolgen?

Die Ergebnisse der Diskussion sollen in einem Fortschrittsbericht veröffentlicht werden.

Forum Alpbach: Gesundheitsgespräche 23.-25. August 2015, Alpbach

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Die diesjährigen Gesundheitsgespräche des Forums Alpbach widmeten sich dem allumfassenden Thema „InEquality – Ungleichheit“. Es herrschte Einigkeit darüber, dass Ungleichheit krank macht. Faktoren wie Bildung, Einkommen und Lebensumstände wirken sich massiv auf unsere Gesundheit aus, Krankheit macht ungleich. Und so stellte sich die Frage: Wie erhalten Menschen mit intensivem Pflegebedarf, sowie chronisch Kranke und deren Umfeld eine angemessene Stimme? Und weiter: Welche Rolle kommt hierbei dem Staat zu, um die enge Verbindung zwischen Ungleichheit und Krankheit aufzuheben. Diese Themen wurden in Plenarsitzungen, Round Table Gesprächen und Working Groups bearbeitet und diskutiert.

In 30 Geschichten wurden Pioniere im Gesundheitsbereich vorgestellt, die mit ihren Aktivitäten und Projekten einen Beitrag geleistet haben, um die Chancen von Benachteiligten im Gesundheitssystem zu verbessern. Eine Zusammenfassung der in den Working Groups erarbeiteten Ergebnisse, die den beiden Ministerinnen, Sabine Oberhauser und Sophie Karmasin, übergeben wurde, gipfelte in zehn Empfehlungen, unter anderem:

- Verstetigung erfolgreicher Initiativen, die ein Defizit in der Versorgung abdecken
- Förderung einer patientenzentrierten Arbeitsweise
- Unterstützung von Lösungen, die durch PatientInnen getragen werden
- Unterstützung von professionellen Partnern, die Dienstleistungen für PatientInnen zur Verfügung stellen

Inwieweit diese Empfehlungen in die Realpolitik umgesetzt werden können, soll bei den nächsten Gesundheitsgesprächen des Forums Alpbach 2016 überprüft werden.



**Claas Röhl (Pro Rare Austria),
Doris Madlberger (Novartis),
Ulrike Holzer (Pro Rare Austria) (vlnr)**
Foto: Pro Rare Austria

5. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen 2.-3. Oktober 2015, Salzburg

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Anfang Oktober fand der mittlerweile 5. Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen, an der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität in Salzburg statt. Der erste Tag stand unter dem Motto „Versorgungsstrukturen für Patienten mit seltenen Krankheiten“. Der Zweite befasste sich mit dem Thema „Forschungs-Know how von Patienten für Patienten“ und wurde im Wesentlichen von Betroffenen bestritten.

Am Freitag gab uns der erste Programmblock mit der Überschrift „Sichtbarkeit“ einen Einblick in die internationalen Aktivitäten für seltene Erkrankungen hinsichtlich EB-CLINET und European Reference Networks, gefolgt von Neuigkeiten über den derzeitigen Status des Nationalen Aktionsplanes für Seltene Erkrankungen, die von PD Dr. Till Voigtländer präsentiert wurden. Die Fortsetzung unter dem Titel „Koordination“ folgte durch Dr. Martin Laimer und Dr. Daniela Karall mit einem Bericht über die Boards für seltene Erkrankungen an den Zentren in Salzburg und in Innsbruck. Dr. Florian Lagler referierte über Maßnahmen, die zu einer Verkürzung der diagnostischen Odyssee für Patienten führen sollen. Abschließend führte Dr. Martina Schmidt die aktuellen Neuigkeiten aus der Zulassung von so genannten Orphan Drugs aus. Nur wenige Medikamente schaffen es von der ersten Versuchsphase bis zur Zulassung. Für zahlreiche Erkrankungen sind keine zugelassenen Medikamente verfügbar, daher müssen vielen Arzneispezialitäten off Lable eingesetzt werden, also die Verordnung eines zugelassenen Arzneimittels außerhalb des mit der Zulassung von Arzneimittelbehörden genehmigten Gebrauchs.

Am Nachmittag erzählte Dr. Wolfgang Sperl zum Thema „Schnittstellen“ über den Status quo der Kinder Reha und präsentiert damit ein motivierendes Beispiel dafür, was mit großem Engagement und viel Beharrlichkeit erreicht werden kann. Anschließend baute uns DGKP Franz Unterberger von Healthcare at Home eine Brücke zum nächsten Veranstaltungstag (Heimtherapie), indem er uns über innovative Arzneimittel berichtete. Netzwerken und ein geselliges Abendessen bildeten den Abschluss eines informativen ersten Kongresstages.

David Haerry startete am Samstag mit einer sehr emotionalen Vorstellung von EUPATI und der Toolbox. Er meinte, um etwas zu erreichen, muss man unbedingt an einem Strick ziehen und es ist sehr wichtig, die relevanten Akteure zu kennen. Ulrike Holzer berichtete über die Gründung der Österreichischen EUPATI-Plattform und las eine Grußbotschaft von Dr. Andrea Kdolsky, Bundesgeschäftsführerin der ARGE Selbsthilfe Österreich, vor. Anschließend folgten einige praktische Beispiele über Patient Empowerment in der Forschung. Weiteres erzählte David Haerry über die Erfolgsgeschichte einer Patienteninitiative betreffend HIV-Therapie, gefolgt von Michaela Weigl die aus der Sicht einer Mutter über die Studienteilnahme ihrer Tochter Maria erzählte. Sie berichtet über ihr wöchentliches Pendeln nach London bis hin zur aktuellen Versorgung daheim durch Krankenbruder Franz vom Vortag. Johann Ebner hob die Rolle der Selbsthilfe zum persönlichen Erfahrungsaustausch hervor, abschließend berichtete Bernhard Monai über die Entwicklung eines Notfallarmbandes.

Und nicht zu vergessen: Im Zuge dieses Kongresses erfolgte auch der offizielle Launch der österreichischen EUPATI-Plattform.



Organisatoren und Referenten des Kongresses
Foto: Rudolf Hametner



Pro Rare Austria-Team beim Kongress

Foto: Rudolf Hametner



EUPATI Austria-Team nach dem Launch von EUPATI Österreich

Foto: Rudolf Hametner

IPF Informationstag 9. Oktober 2015, Wien

Günther Wanke,
Lungenfibroseforum Austria

Der IPF-Tag bot abwechslungsreiche Vorträge, eine Reihe von Präsentationen, Zeit für Fragestellungen und eine interessante Podiumsdiskussion. So wurde der Tag zu einem spannenden Event, vor allem auch dank der vier ÄrztInnen, die uns PatientInnen für den Tag ehrenamtlich zur Verfügung standen.

Vorgetragen haben Univ.-Prof. Prim. Dr. Peter Errhalt (Uniklinik Krems), OÄ Dr. Karin Vonbank (Medclinic Wien) und OA Dr. Christopher Wolf (SMZ Ost Wien). Prof. Errhalt sprach über Lungenfibrosen, neue Therapien und Begleiterkrankungen. Idiopathische Lungenfibrose ist schwer zu diagnostizieren, die hochauflösende Computertomografie ist das Diagnosemedium der Wahl. Im Idealfall trifft ein Expertenteam aus Radiologen, Pneumologen und Pathologen die Entscheidung. Extrem wichtig die frühzeitige Diagnose und dann muss sehr rasch mit der Behandlung begonnen werden. Dr. Wolf präsentierte COPD und Lungenfibrose aus der Sicht des Kardiologen. Es ist wichtig, die pulmonalen Ursachen der Dyspnoe zu kennen. Er führte aus, dass es auch kardiologische Ursachen der Atemnot gibt.

Auch das Thema Lungenhochdruck wurde behandelt. Dr. Wolf sprach ausführlich über die Schwierigkeiten der Diagnose bei Lungenhochdruck und dessen Pathophysiologie. Dr. Vonbank gab einen Überblick über Lungensport und Bewegungstherapie. Sie wies auf die Bedeutung von empathischer Begegnung und von gemeinsamem Planen vor jeder Therapie hin. Auch die Klärung, was und wie trainiert werden sollte, wurde ausführlich behandelt. Im Vordergrund sollten die Möglichkeiten der Patienten stehen. Die weiteren Schwerpunkte drehten sich um die Fragen: Welches Training ist das Beste? Wie sieht das Ausdauertraining aus? Und: Wie kann die praktische Umsetzung aussehen.

Bei der Podiumsdiskussion – Motto: *Was können Patienten von Medizin, Pharma und Politik erwarten?* – waren Dr. Wolf, Dr. Vonbank, Dr. Barbara Degn, Ingeborg Beunders, Richard Roth, Thomas Ivancich und Claas Röhl von Pro Rare Austria vertreten. Die Punkte der Diskussion und die Themen im Überblick:



Günther Wanke beim IPF Informationstag

Foto: Günther Wanke

- Wünsche und Bedürfnisse der PatientInnen aus einer Patientenumfrage.
- Beitrag von ÄrztInnen zur frühen Diagnose: Der Diagnosepfad beginnt beim Allgemeinmediziner. HausärztInnen begleiten den Therapieweg. Für viele Nebenerkrankungen sind sie Erstversorgende. Sie begleiten den Patienten bis zum Schluss und machen auch Hausbesuche. Sie fordern allerdings auch mehr Patientennähe bei der Diagnose ein.
- Spirometrie: Alle anwesenden ÄrztInnen sprachen sich für die kleine Spirometrie (LUFU) im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung aus. Dies könnte ein wesentlicher Beitrag zur frühen Diagnose für viele Lungenerkrankungen sein.
- Kompetente Behandlung und die Rolle der IPF Nurse für diese seltene Erkrankung.
- Informationen und das Bild der IPF in der Öffentlichkeit.
- Wer vertritt IPF Kranke, wer kämpft an der Seite der PatientInnen?
- Wer hilft wie und wie effizient sind die Maßnahmen?

Die Diskussionspunkte waren der Start für eine künftige erfolgreiche Vernetzung aller Beteiligten zur Bewältigung der Aufgaben, denn zurzeit ist nur jeder achte IPF Patient diagnostiziert.

Vortrag bei der Pharmig Academy 13. Oktober 2015, Wien

Claas Röhl,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria



Im Oktober fand im Rahmen der Pharmig Academy ein Workshop zum Thema seltene Erkrankungen statt. Pro Rare Austria war mit einem Vortrag zum Thema „Aktuelle Entwicklungstrends im Bereich Seltene Erkrankungen“ vertreten. Dr. Martina Kessler-Schmidt berichtete über die Herausforderungen und Erfolge bei der Entwicklung von Orphan Drugs. PD Dr. Till Voigtländer gab einen Überblick über den NAP.se, im Speziellen über das Handlungsfeld 2, wo er über die Designation von Expertisezentren und Einrichtung Europäischer Referenznetzwerke referierte. Ich hatte die Möglichkeit, über die Bedürfnisse von PatientenInnen mit seltenen Erkrankungen zu sprechen und deren Forderung nach mehr Anerkennung für ihre fachliche Expertise. Den Abschluss machten Dr. Sabine Renner und Dr. Zsolt Szepfalusi mit einer Übersicht über aktuelle Behandlungsmethoden für Cystische Fibrose und über die Erfolgsgeschichte des Neugeborenen Screenings für CF- PatientenInnen in Österreich.

Wichtig für Pro Rare Austria ist es, Erfolgsbeispiele für die Patientenpartizipation bei klinischen Forschungsprojekten vorzustellen und auf das große Potential einer partnerschaftlichen Zusammenarbeit zwischen Grundlagenforschung, Pharmaindustrie und Patientenorganisationen hinzuweisen. Die Unterscheidung zwischen Selbsthilfe- und Patientenorganisation war ebenso ein Thema meines Vortrags, wie die zunehmende Professionalisierung von Patientenorganisationen auf der ganzen Welt. In diesem Zusammenhang musste natürlich auch das EUPATI-Projekt erwähnt werden. EUPATI bietet vielfältige Fortbildungsmöglichkeiten für PatientenvertreterInnen, um sich Wissen zum Thema Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln anzueignen und so zu aktiven Partnern für Forscher und Pharmaindustrie zu werden. Die Take- Home- Message für die anwesenden PharmavertreterInnen war den Dialog mit Patientenorganisationen zu suchen und die Expertise der PatientInnen auch zu nutzen. Auf diese Art und Weise können neue Handlungsfelder erschlossen werden, die für beide Seiten von großer Bedeutung sein können.



Joseph Even (LUX), Jörg Richtstein (D), Ulrike Holzer (Pro Rare Austria), Marc Ries (LUX), Bianca Pasklak (D) (vlnr)

Foto: Pro Rare Austria

EURORDIS: Council of National Alliances 27.-28. Oktober 2015, Paris

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

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 bewährte Vorgehensweisen als Basis für eigene Vorgehensweisen
- Erreichen besserer Ergebnisse durch Zusammenarbeit

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:

- RDD 2016: Das Video für den Rare Disease Day 2016 wird als 30-sekündiger Teaser noch vor Weihnachten zur Verfügung stehen. Ein Logo der Nationalen Allianzen kann am Ende hinzugefügt werden. Die Vollversion wird ein Monat vor dem Rare Disease Day. Der Launch der neuen Website ist für Mitte November geplant. Alle stattfindenden Veranstaltungen sollen auf der Website publiziert werden
- RDD 2017: Das Thema des nächsten Rare Disease Day wurde mit Patient Involvement festgelegt, der Claim soll lauten: „Join us in making the voice of rare diseases heard“.
- INNOVCare: Hier handelt es sich um ein neues, EU- gefördertes Projekt, bei dem es um innovative, patienten-zentrierte Herangehensweise zur Erkennung und Beseitigung von Defiziten in der Patientenversorgung gehen soll. Im Zuge von Analysen soll die Versorgungslücken zwischen dem, was Patienten wünschen bzw. brauchen und dem aktuellen Stand herausgearbeitet werden. Österreich ist über die Mitarbeit des Zentrums für Soziale Innovation beteiligt. Insgesamt nehmen acht Partner an diesem Projekt teil. Das Projekt läuft noch bis 2018.

- European Reference Networks (ERN): Hier soll sichergestellt sein, dass jeder Patient in einem ERN integriert ist, das thematisch seiner Krankheitsgruppe entspricht. Der zeitliche Ablauf der Bewerbungsfristen und die nächsten Schritte wurden detailliert vorgestellt.
- ZIPSE: Dieses Kürzel steht für Zentrales Informationsportal für seltene Erkrankungen und stellt einen Zugang zur entsprechenden Information dar. Auch der so genannte se-atlas, also die kartographische Darstellung aller Einrichtungen für seltene Erkrankungen in Deutschland, ist über dieses Portal erreichbar.
- ECRD 2016: Hier wurden die Themenblöcke der nächsten The European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (Edinburgh, 25.–28.5.2016) vorgestellt.
- Berücksichtigung von Sacheinlagen: Es wurde darüber berichtet, das EURORDIS in Zukunft auch Sacheinlagen und ehrenamtliche Arbeit (Zeitspenden) in den Finanzreports der Nationalen Allianzen akzeptiert.

Gesundheit im Dialog 4. November 2015, Wien

*Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria*

Unter dem Titel „Neue Medikamente – Chancen und Herausforderung für die gesetzliche Krankenversicherung durch Arzneimittelinnovation“ fand Anfang November eine von Bayer Austria organisierte Veranstaltung im Haus der Industrie statt. Namhafte Vertreter und Vertreterinnen aus Wissenschaft, Industrie, Sozialversicherung und Politik diskutierten über die Herausforderungen der modernen Medizin und wie man sie gemeinsam bewältigen kann.

Die lebhafteste Diskussion war stark geprägt von der bevorstehenden Zwangsraubbattierung der Pharmazeutischen Industrie. Meinung stand gegen Meinung: Auf der einen Seite argumentierten Vertreter der Pharmaindustrie, dass innovative Arzneimittel einen wesentlichen Beitrag im Gesundheitsbereich darstellen und dadurch langfristig zu Einsparungen im Gesundheitswesen führen. Dem gegenüber stand die Aussage vom Generaldirektor im Hauptverband der Österreichischen Sozialversicherung, Dr. Josef Probst, der die teilweise überzogene und willkürliche Preisgestaltung kritisierte. Medikamentenpreise dürfen nicht in einem Ausmaß ansteigen, dass das gesamte Gesundheitssystem in eine bedrohliche Schiefelage gerät. Trotz der teilweise sehr hart geführten Diskussion konnte man schlussendlich erkennen, dass bei allen Beteiligten der Wille zu einer baldigen Einigung vorhanden war. Das anschließende Buffet bot ausreichend Gelegenheit mit den verschiedenen Stakeholdern zu Netzwerken.



Prominent besetztes Podium: Otto Pjeta, Robin Rumler, Josef Probst, Christoph Neumayer, Wolfgang Nowatschek, Sylvia Hofinger, Clemens M. Auer, Max Wellan, Claudia Dannhauser, Martin Hagenlocher, Jan Oliver Huber (vlnr)
Foto: Alexandra Eizinger

20. ONGKG-Konferenz 19.–20.11.2015, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Das Österreichische Netzwerk Gesundheitsfördernder Krankenhäuser und Gesundheitseinrichtungen (ONGKG) unterstützt Krankenanstalten und Gesundheitseinrichtungen mit dem Ziel des größtmöglichen Gesundheitsgewinns für Patienten, Besucher, Mitarbeiter und der Bevölkerung, sowie den Austausch zwischen Krankenhäuser und Selbsthilfe zu verstärken.

Ende November 2015 fand dazu – unter dem Titel: „Kooperation von Selbsthilfegruppen mit Krankenhäusern“ – im Wiener Billroth-Haus die bereits 20. ONGKG-Konferenz statt. Sowohl die Workshops als auch die Vorträge waren prominent besetzt und es gab eine breite Palette von Themen, Erfahrungen und Reformprojekten zu hören. Die Mehrzahl der Besucher kam aus Pflege, Gesundheitsorganisation und -forschung.

Von besonderer praktischer Relevanz war der Workshop über Mindeststandards von Krankenhäusern, Selbsthilfegruppen und -organisationen. Prof. Alf Trojan, ehemaliger Direktor des Instituts für Medizin-Soziologie referierte über seine Erfahrungen mit entsprechenden Kooperationen in Deutschland und versuchte, den entstehenden Mehrwert bei allen Beteiligten zu unterstreichen. Mag. Daniela Rojatz und Prof. Rudolf Forster (von ihm stammt auch das Gutachten zur Bürger- und Patientenbeteiligung im österreichischen Gesundheitssystem im Auftrag der ARGE Selbsthilfe Österreich) vom Ludwig Boltzmann Institut für Gesundheitsförderungsforschung, präsentierten die Intensitätsstufen von Selbsthilfe-Kooperation und ihre grobe Bestandsaufnahme in Österreich. Zum Abschluss legte Dr. Andrea Kdolsky den Stellenwert von Selbsthilfe aus der Sicht der ARGE-Selbsthilfe dar.

Die in den Diskussionsteilen des Workshops erarbeiteten Kernaussagen waren:

- man könne sich nicht um jede einzelne Selbsthilfegruppe kümmern, immerhin gäbe es rund 1.700 davon, eine zentrale Stelle muss als Sprachrohr für alle agieren
- Ideen, Anliegen und Beschwerden müssen über etablierte Strukturen – beispielsweise über bestehende Selbsthilfe-Dachverbände – kanalisiert werden.

Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass die Konferenz wertvolle neue Einsichten gebracht hat. Viele bestehende Probleme wurden angesprochen und eingehend diskutiert, bei manchen Themen wurden auch konkrete Lösungswege aufgezeigt.



Teilnehmer der Podiumsdiskussion
Foto: Johanna Sadil

Tag der Selbsthilfe 22. November 2015, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Im wunderschönen Ambiente des Wiener Rathauses fand Ende November 2015 der traditionelle Tag der Selbsthilfe statt. Seit Mai 2010, damals gleichzeitig mit der ersten Wiener Selbsthilfekonferenz im Palais Auersperg, bietet diese Veranstaltung der Wiener Unterstützungsstelle für Selbsthilfe SUS allen Interessierten die Möglichkeit, sich über die Anliegen und Angebot der Wiener Selbsthilfegruppen zu informieren. Darüber hinaus besteht die Möglichkeit, gezielt Kontakt mit Selbsthilfegruppen aufzunehmen, Podiumsdiskussionen und Impulsvorträgen zu hören oder einfach das vielfältige Rahmenprogramm zu genießen.

Auch das heurige Programm hatte Vieles zu bieten. Neben zahlreichen Einrichtungen der Stadt Wien, die ebenfalls ihre Angebote und Leistungen präsentierten, waren insgesamt mehr als 60 Selbsthilfegruppen mit Ständen vertreten. Beachtenswert ist dabei, dass rund 40 Prozent der anwesenden Selbsthilfegruppen seltene Erkrankungen präsentierten. Dies hatte zur Folge, dass zahlreiche Betroffene und Interessierte den Stand von Pro Rare Austria Stand besuchten und angeregte Gespräche über diverse Anliegen und Problem geführt wurden.

Ein Pro Rare Austria Mitglied nahm die bemerkenswert hohe Beteiligung zum Anlass, eine Umfrage unter einigen Vertretern von seltenen Erkrankungen durchzuführen. Diese ergab große Gemeinsamkeiten bei Interessenslage und wahrgenommenen Problemsituationen. Nähere Information unter http://www.sarko.at/vtexts/2015-11_Rathaus_Befragung_Koop-SH-KH.htm.

So ist die allgemeine Aufklärung über das jeweilige Krankheitsbild ein Kernthema. Medizinische Verbindungen in Spitälern sind trotz zentraler Bedeutung nicht systematisch und flächendeckend gegeben. Eine bessere Vernetzung der benötigten, oft verschiedenen Facharzttrichtungen wäre dringend notwendig. Erschwerend kommt hinzu, dass im niedergelassenen Bereich oft nur Wahlärzte mit entsprechendem medizinischen Hintergrund verfügbar sind.

Der bekannte ORF-Journalist Christoph Feuerstein leitete durch das abwechslungsreiche Programm und die angeregten Podiumsdiskussionen. Wir bedanken uns beim Veranstalter für die Möglichkeit der Präsentation und freuen uns bereits auf das nächste Jahr.



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



Johanna Sadil inmitten der Veranstaltungsorganisatoren
Foto: Karin Gruber

Doppeljubiläum Dystonie 4. Dezember 2015, Wien

Johanna Sadi,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Dystonie ist eine folgenschwere neurologische Bewegungsstörung mit Schmerzen und Krämpfen, wobei sich „die Bewegungen selbständig machen“. Anlässlich des Doppel-Jubiläums 25 Jahre DYSTONIE-Selbsthilfe in Österreich und 20 Jahre Österreichische Dystonie Gesellschaft (die Österreichische Dystonie Gesellschaft ging 1995 aus einer Selbsthilfegruppe hervor), fand Anfang Dezember 2015 im Festsaal des Bundesministeriums für Gesundheit ein festliches Symposium. Rund 70 Betroffene, Vertreter aus Politik, Pharmaindustrie und der Ärzteschaft nahmen an der gut besuchten Veranstaltung teil und füllten den Festsaal nahezu vollständig. Über das große Interesse zeigten sich die Organisatoren sehr zufrieden.

Die Begrüßung übernahm MR Dr. Magdalena Arrouas, stellvertretende Sektionschefin im Bundesministerium für Gesundheit. Univ.-Prof. Dr. Eduard Auff startete zum Thema „Dystonie erkennen und richtig behandeln“ startete. Er schilderte den Weg der Neurologie von der Ratlosigkeit zu modernen und wirkungsvollen Therapien mit Botulinum-Toxin.

Nachfolgend berichtete Dipl. psych. Astrologin Christa E. Hafenscher über 25 Jahre Patienten-Empowerment und Gesundheitskompetenz. Hier wurde der Weg zum nicht einfachen Entschluss dargestellt, die Österreichische Dystonie Gesellschaft zu gründen. Plastisch wurde das anhand der dargestellten Mühen während der Aufbauarbeit und dem Weg in eine Zeit, in der sehr viel anders ist, als es zur Zeit der Gründung in den 90er-Jahren war. Den Abschluss der Vortragsreihe machte Univ.-Prof. Dr. Gottfried Kranz in seinem Referat über „Rasche Diagnosen und richtige Therapien“. Die Kernaussage war: Wer schnell hilft, hilft doppelt. Allerdings ist da ein großes Problem: Nicht nur in der öffentlichen Wahrnehmung sondern auch bei Allgemeinmediziner, Orthopäden, Augenärzten und anderen Fachärzten sind Dystonien aufgrund der Seltenheit weitgehend unbekannt. Allerdings sind genau das die Ansprechpartner, an die sich die Betroffenen wenden, wenn die Symptome schleichend



Prof. Richard Schierl, Präsident der ÖDG
Foto: ÖDG

beginnen. Und das führt zu Fehldiagnosen, falschen Behandlungen, Odysseen durch das Gesundheitssystem. Mit Prof. Kranz und der Österreichischen Akademie der Ärzte hat die Österreichische Dystonie Gesellschaft daher zu diesem Jubiläum ein Lernprogramm initiiert, das nicht-neurologische Ärztinnen und Ärzte befähigen soll, für Dystonie-Neuerkrankte zu Lotsen im Gesundheitssystem zu werden. Dafür wird es sogar Weiterbildungspunkte geben.

Sehr versiert moderierte Frau Mag. Fried auch die Round Table Diskussion mit dem Titel „Best Point-of-Service – die Patienten und ihre Bedürfnisse im Mittelpunkt“. Es diskutierten Dystonie-PatientInnen und -Ärzte, Vertreter des Hauptverbands, der Ärztekammer und der Österreichischen Gesellschaft für Allgemeinmedizin über Arzt-Patientenverhältnis, Wege und Wirken einer medizinischen Selbsthilfebewegung sowie Erwartungen und Hoffnungen für die Zukunft. Frau Hafenscher, Ehrenpräsidentin der OGD, meinte abschließend: „Ich habe die Österreichische Dystonie Gesellschaft gegründet, damit andere von Dystonie betroffene Menschen nicht genauso hilflos, machtlos, ahnungslos und ratlos dastehen, wie ich.“ Das bleibt wohl auch weiterhin die Mission der ÖDG. Mit einem gemütlich Buffet und vielen anregenden Gesprächen klang eine gelungene und informative Veranstaltung aus.

2. Kinder- und Jugendgesundheits-symposium 9. Dezember 2015, Wien

Johanna Sadi,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Das zweite Symposium zur Kinder- und Jugendgesundheit stand unter dem Motto „2015, das Jahr der Kindergesundheit“ und fand im Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger statt. Die Veranstaltung vermittelte interessante Einblicke und Ausblicke in Strategien und laufende Projekte. Referate zum Thema „Prävention und Versorgung“ und eine Round Table Gespräch stellen die Höhepunkte dar. Mag. Romana Ruda vom Competence Center Integrierte Versorgung informierte über die Strategie 2020 zur Kinder- und Jugendgesundheit. Die Schwerpunkte sollen sich stark an die Rahmengesundheitsziele:

- Gesundes Aufwachsen für alle Kinder und Jugendlichen bestmöglich zu gestalten und unterstützen sowie
- Qualitativ hochstehende effiziente Gesundheitsversorgung für alle nachhaltig sicherstellen orientieren.

Den Informationsblock „Prävention und Versorgung“ eröffnete Mag. Stefan Spitzbart, MPH mit dem Thema „Gesundheit von Kindern Stärken“. Multidisziplinäre Einrichtungen sind oft der beste Point-of-Service im Rahmen der Versorgung von Kindern und Jugendlichen. Dr. Klaus Vavrik von der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit stellte das Projekt „Wibet – Wir begleiten Therapie“ vor. Dr. Peter Scholz vom Hauptverband berichtet über das Projekt „Gratis Zahnsperre“ für Kinder und Jugendliche mit schweren Fehlstellungen, das ab 1.7.2015 immer hin rund 30.000 Kindern und Jugendliche Hilfe verspricht. Das köstliche Mittagsbuffet bot wieder ausreichend Gelegenheit zum Netzwerken.

Sehr heiter startete der zweite Teil des Symposiums: Kabarettist Ingo Vogel, der an den Salzburger Landeskliniken als Soziologe lange Jahre Erfahrung gesammelt hat, erzählte in heiterer und eindrücklicher Form über das Projekt „Gesundheitskabarett für Jugendliche“. Ihm folgte Christina Hochwallner, MA vom Competence Center Integrierte Versorgung und informierte über Entwicklungsstörungen in der integrierten Versorgung. Eine ihrer Kernaussagen war, dass es ein berufsgruppen- und sektorenübergreifendes Zusammenwirken braucht, um betroffene Kinder und Jugendliche optimal zu versorgen, wobei Leistungszuständigkeiten über die Bereiche der Sozialversicherung hinausreichen. Dr. Leonhard Thun-Hohenstein von der Uni-Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie Salzburg referierte über die „Seelische Gesundheit von Kindern und Jugendlichen“. Er merkte an, dass es in Österreich erst seit 2007 eine fachärztliche psychiatrische Ausbildung für Kinder und Jugendliche gibt.

Der stellvertretende Generaldirektor des Hauptverbands, Mag. Bernhard Wurzer, diskutierte beim anschließenden Round Table Gespräch gemeinsam mit den Referenten über 2015 als Jahr der Kindergesundheit. Hier wurde aufgezeigt, was bisher geschah und was in Zukunft noch alles notwendig sein wird.



Ingo Vogl, Bärbel Klepp, Klaus Vavrik, Andrea Fried, Johannes Gregoritsch, Regine Marcjan, Romana Ruda, Christine Hochwallner, Peter Scholz, Stefan Spitzbart, Bernhard Wurzer (vlnr)
Foto: HV der Sozialversicherungsträger

*Um sich Gehör zu verschaffen, aber auch um Mitglieder und Stakeholder zu informieren, ist intensive Öffentlichkeitsarbeit notwendig.
Im Folgenden zeigen wir einige Beispiele für das Branding von Pro Rare Austria.*

Pro Rare Austria – das Jahr 2015

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

78 Logo, Claim, Informationsfolder

79 Website, Facebook

Logo



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

- 82** *Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)*
- 83** *Orphanet*
- 85** *EURORDIS*
- 87** *Rare Diseases International*
- 89** *EUPATI*
- 91** *INNOVCare*
- 93** *se-atlas*
- 94** *Symptomdatenbank*
- 95** *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 NKSE 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 österreich-spezifischen 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.

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 Lenkungskomitee, bestehend aus Vertretern der Behörden und Einrichtungen, die für die Finanzierung der Kernstruktur verantwortlich sind. Der Vorsitz wird durch den Direktor der Abteilung Orphanet in INSERM gestellt. Das Komitee gewährleistet, dass die Inhalte von Orphanet den gegenwärtigen politischen und strategischen Plänen der beteiligten Länder entsprechen.
- Ein internationaler Herausgeberbeirat bestehend aus renommierten Fachleuten, die vom Vorstand vorgeschlagen und durch das Lenkungskomitee nominiert werden. Er berät das Lenkungskomitee 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

RDI's 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 Netzwerkes 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 internationalen 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 Fortbildungsmitteln 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 russischsprachigen 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.

INNOVCare

Das Kürzel INNOVCare steht für Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions. Hinter dieser etwas sperrigen Bezeichnung steckt ein von der EU gefördertes Projekt, das die vielen sozialen Herausforderung sichtbar machen soll, mit denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen konfrontiert sehen. Im nächsten Schritt sollen die Optimierungspotentiale aufgezeigt werden, die sich durch eine verbesserte Koordination zwischen den Bereichen medizinische Versorgung und soziale Unterstützung ergeben können. In diesem EU-weiten Vorhaben geht es einmal mehr auch darum, den betroffenen Menschen und ihren vielfältigen Problemen eine kräftige Stimme zu geben.

Das Projekt ist mit fast 2 Mio. Euro dotiert, läuft von 2015 bis 2018 und soll garantieren, dass in allen EU-Staaten Strukturreformen im Bereich der sozialen Unterstützung angestoßen und implementiert werden können. Das soll durch Entwicklung und Test eines holistischen und personalisierten Versorgungspfads sichergestellt werden.

Projektziele:

- Beurteilung der offenen Bedürfnisse und Anliegen von Menschen, die mit seltenen Erkrankungen leben, und ihrer Angehörigen sowie Analyse der bestehenden Versorgungsmodelle in ausgewählten EU-Staaten
- Vorschläge zu innovativen Versorgungspfad mit dem Ziel nationale Zentren für seltene Erkrankungen und regionale Case Manager zusammenzubringen und Partnerschaften mit dem öffentlichen Bereich anzuregen
- Implementierung eines Piloten dieses Versorgungspfads in Rumänien
- Evaluierung der sozio-ökonomischen Auswirkungen und Durchführung einer Kosten-/Nutzenanalyse des Versorgungsmodells
- Erfahrungsaustausch hinsichtlich bewährter Vorgehensmodelle („good practices“) zwischen den Zentren für seltene Erkrankungen („resource centres“) in einem europäischen Servicenetzwerk
- Analyse der Anwendbarkeit der Pilotmodelle auf andere EU-Staaten und über den Bereich der seltenen Erkrankungen hinaus
- Stärkung der Partnerschaften zwischen öffentlichen, privaten und zivilgesellschaftlichen Organisationen

Projektpartner:

- Ministry of Health, Social Services and Equality (Spanien) als Koordinator
- County of Salaj, (Rumänien)
- EURORDIS (Frankreich)
- Finovatis (Frankreich)
- Inštitut za Ekonomska Raziskovanja (Slovenien)
- Karolinska Institutet (Schweden)
- Romanian Prader Willi Association, NoRo Resource Centre (Rumänien)
- Zentrum für Soziale Innovation (Österreich)

Folgende Funktionen hat EURORDIS in diesem Projekt:

- Kommunikation
- Analyse der sozialen Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen und der bestehenden sozialen Versorgung in den EU-Staaten
- Förderung des Aufbaus und der Führung eines europäischen Netzwerks von so genannten Resource Centres für seltene Erkrankungen sowie der Einberufung von Meetings zum Erfahrungsaustausch bezüglich „good practice“
- Repräsentieren der Anliegen und Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Sicherstellen der Verbindungen zwischen dem Projekt INNOVCare, der Rare Disease Community, wesentlichen EU Projekten im Bereich der seltenen Erkrankungen und allen relevanten Interessengruppen

Weitere Informationen:

www.innovcare.eu, www.zsi.at/en/object/project/3852



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 Selbsthilfvereine, 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, Hereditäre 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 Sklerose;

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.

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

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

Auch wenn die Kampagne als eine europäische Veranstaltung begann, hat sie sich mit über 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



Offizielle Partner



Kontakt Daten

- 98 Pro Rare Austria
- 98 Mitgliedsorganisationen
- 100 Zentren und Kontakte in Österreich
- 100 Internationale Kontakte

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1
1030 Wien, Austria

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

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

Mitgliedsorganisationen (Stand 1.5.2016)

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

**Alpha1-Antitrypsinmangel
Alpha1 – Österreich**
T +43 (0) 664 214 2453
E christa.berger@alpha1-oesterreich.at
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Christa Berger

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

Autoimmunhepatitis
E autoimmunhepatitis@gmx.at
I www.autoimmunhepatitis.net
Kontakt: MMag. Melitta Matousek

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

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

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

Ehlers-Danlos-Syndrom
E karin.feldhofer@aon.at
Kontakt: Karin Feldhofer

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

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

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

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

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

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

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

**Kleinwüchsigkeit
BKMF Österreich**
T +43 (0) 7227 206 00
E fisching@gmx.at
I www.bkmf.at
Kontakt: Ingvild Fischer

**Klinefelter Syndrom
Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**
T +43 (0) 676 473 66 91
E office@klinefelter-ost.at
I www.klinefelter-ost.at
Kontakt: Wolfgang Rögner

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

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

**Lupus erythematodes (systemisch und kutan)
Lupus Selbsthilfegruppe Wien**
T +43 (0) 699 1262 8028
E k.fraunberger@gmx.at
Kontakt: Karin Fraunberger
Barbara

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

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

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

**Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz
Selbsthilfegruppe Morbus Addison**
T +43 (0) 664 221 6547
E beatrix.pop@sol.at
Kontakt: Beatrix Pop

**Morbus Crohn, Colitis Ulcerosa
ÖMCCV**
T +43 (0) 1 333 06 33
E office@oemccv.at
I www.oemccv.at
Kontakt: Evelyn Gross

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

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

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

**Multiples Arzneimittel und Chemical
Sensitivity Syndrom
Selbsthilfegruppe MCS**
T +43 (0) 680 330 3196
E Anna.Malota@live.at
Kontakt: Anna Malota

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

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

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

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

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

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

**Primäre Immundefekte
ÖSPID**
T +43 (0) 2271 260 46
E info@oespid.org
I www.oespid.org
Kontakt: 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
Kontakt: Günther Painsi

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

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

**Smith-Magenis-Syndrom
Smith-Magenis-Syndrom Österreich**
T +43 (0) 650 934 83 81
E info@smith-magenis.at
I www.smith-magenis.at
Kontakt: 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
Kontakt: Ursula Buchmann

Spinocerebellar Ataxie Type 2
T +43 (0) 664 131 6689
E monika_poelzl@hotmail.com
Kontakt: Monika Pözl

**Tuberöse Sklerose
Verein Tuberöse Sklerose Complex Mitandand**
T +43 (0) 664 406 35 03
E info@tuberoeseklerose.at
I www.tuberoeseklerose.at
Kontakt: 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
Kontakt: Mag. Angela Mair

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

Fördermitglieder 2015

ACTELION Pharma Austria GmbH
www.actelion.com

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/
 Kontakt: Till Voigtländer, Joy Ladurner

Orphanet Austria
c/o Medizinische Universität Wien
Zentrum für Anatomie und Zellbiologie
 Währinger Straße 13, 1090 Wien
 E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at
 I http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/
 Kontakt: PD Dr. Till Voigtländer,
 Dr. Ursula Unterberger

 **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
 Kontakt: Ass.-Prof. PD 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 Trinkla,
 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



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



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



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

Ausgewählte Presseartikel



Viele Untersuchungen und auch mehrere Fehldiagnosen erleben viele Patienten mit seltenen Erkrankungen, bevor sie manchmal erst nach Jahren erfahren, worunter sie tatsächlich leiden. *Symbolfoto: Wodicka*

Seltene Leiden, die viele betreffen

Bewusstsein | Rund 400.000 Österreicher haben eine der über 6.000 seltenen Erkrankungen.

Manche Erkrankungen sind häufig. Es gibt viele Betroffene. Wie bei Diabetes zum Beispiel. Andere Erkrankungen aber sind sehr selten. Dann, also wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Einwohnern in der EU das Krankheitsbild aufweisen, spricht man von einer seltenen Erkrankung. Wie Lungenhochdruck, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa, die Krankheit der Schmetterlingskinder zum Beispiel. Selbsthilfegruppen in NÖ findet man übrigens auf www.selbsthilfenoe.at.

So selten die einzelnen Erkrankungen sein mögen, so sind es doch viele, die damit leben. „In Österreich gibt es an die 400.000 Menschen, die an einer der vielen, seltenen Erkrankungen leiden“, so Ulrike Holzer von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen. Insgesamt werden über 6.000 Krankheiten zu den seltenen Erkrankungen gezählt. Viele sind lebensbedrohlich, die meisten verlaufen chronisch. Rund 80 Prozent sind angeboren, andere entwickeln sich im Erwachsenenalter.

Auch wenn die Krankheitsbilder sehr unterschiedlich sind, so

haben doch viele Betroffene von seltenen Krankheiten mit ähnlichen Problemen zu kämpfen, wie der Obmann von Pro Rare, Rainer Riedl im Jahresbericht betont: „Trotz einer Gesundheitsversorgung auf hohem Niveau und einem vergleichsweise gut ausgebauten Sozialsystem fehlt es aus Sicht der Patienten an vielem: zeitnahe Diagnosen, Zugang zu Therapien, Vergütung von Medikamenten und Behandlungskosten sowie finanzielle Mittel für die Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung.“

Bei vielen dauert es Jahre, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Und später werden die teuren Medikamente und die Behandlung, falls es überhaupt eine gibt, zum Problem.

Das Bewusstsein fördern

Um das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu fördern, lädt Pro Rare alle Interessierten dazu ein, am Aktionstag am 28. Februar ab 10.30 Uhr in Wien von der Oper weg mitzumarschieren und sich danach auszutauschen. www.prorare-austria.org

NÖN
Unabhängige Wochenzeitung für Niederösterreich
(Jänner 2015)

MARTIN MACHO

SOZIAL BETRACHTET

Die Kehrseite

Gemeinnützige Vereine, ehrenamtlich agierende Zusammenschlüsse im Dienste der guten Sache, sind, um ihre soziale Potenz längerfristig aufrechterhalten zu können, auch auf Spendengelder angewiesen. Im Folgenden soll die dunkle Kehrseite einer an sich glänzenden Medaille näher betrachtet werden.

Spenden, Geld – Sie rümpfen jetzt das Näslein? Wäre durchaus verständlich, denn schon des Öfteren berichteten Medien in der Vergangenheit über Zweckentfremdung, Veruntreuung oder betrügerische Krida

im Nahbereich von Spendenaktionen gemeinnütziger Institutionen. Bloß weil eine Handvoll Verwerflicher der Anmut der Scheine erlag, muten Erlagscheine für viele jetzt verwerflich an ...

Gerade solche Straftatbestände sind der Humus für einen Generalverdacht, der dem Ethos zahlloser untadeliger Organisationen nicht gebührt. Außerdem werden diese Vereine in Österreich gesellschaftlich immer bedeutsamer, wie Johanna Sadil von Pro Rare Austria, dem Dachverband für seltene Erkrankungen, am Beispiel der engagierten Selbsthil-

fegruppen zeigt: „Die Selbsthilfe boomt, vor allem weil Betroffene darüber informiert werden können, was ihnen an staatlicher Unterstützung eigentlich zusteht.“ Hierunter fallen etwa die Refundierung von Rehabilitationskosten oder die Invaliditätspension.

Die aufzuwerfende Schlüsselfrage lautet also: Quo vadis, Selbsthilfe? Wohin muss der Weg gehen?



Nun, er tut es beileibe nicht allzu oft, hier aber weist der Blick nach Norden ausnahmsweise in die absolute richtige Richtung. In Deutschland nämlich ist die Selbsthilfe im Gesetz verankert und

öffentlich basisfinanziert. Von Spenden relativ unabhängig und legislativ erfasst, engen Organisationsstrukturen dort Spielräume für schamlose Selbstbereicherung zumindest ein.

Hingegen müssen Betroffene hierzulande noch immer hart für diese Ziele kämpfen. Das raubt Zeit und Energie, die Anderweitigem sicher sinnvoller zugeführt werden könnte. Der Arbeit an der eigenen Genesung zum Beispiel.

Dafür gibt es von mir jetzt einmal symbolhaft die Tapferkeitsmedaille in Gold verliehen – ganz ohne Kehrseite!

SALON MURTAL

AKTUELL Report

Am 28.2. ist Tag der seltenen Erkrankungen

„Unser Leid macht uns stark“

Heilung? Unmöglich. Unser Experte Dr. Rainer Riedl erklärt, warum die „Waisenkinder der Medizin“ mehr Aufmerksamkeit brauchen



Dr. Rainer Riedl, Obmann und Gründer von „Pro Rare Austria“

Haben Sie schon mal davon gehört, dass ein Kleinkind dement ist? Dass manche von nur einem einzigen Sonnenstrahl Krebs bekommen? Oder von Menschen, die jeden Tag in Lebensgefahr schweben, weil sie keinen Schmerz spüren? Sie alle haben eines gemeinsam: Sie leiden an einer von weltweit rund 6.000 bis 7.000 seltenen Krankheiten.

Manchmal dauert es Monate, bis das Leiden richtig diagnostiziert wird, aber oft dauert es Jahre oder sogar Jahrzehnte. Spezialisten sprechen von einer Odyssee des Leidens



Oft stehen Betroffene mit einer seltenen Krankheit alleine da

für die Betroffenen. Das Problem ist häufig, dass zu wenig über die seltenen Krankheiten bekannt ist – auch bei Fachärzten. Für die großen Pharmakonzerne ist die Behandlung von einigen wenigen nicht so lukrativ, wie die Therapie von Volksleiden wie Krebs. Doch in den letzten Jahren hat sich einiges getan. Deutschlandweit haben sich Unikliniken, Ärzte und Wissenschaftler zu rund 20 Behandlungszentren zusammengeschlossen, um ihr Wissen zu teilen und Patienten schneller helfen zu können. Um noch mehr Menschen für das Thema zu

sensibilisieren, gibt es seit 2008 den Tag der seltenen Erkrankungen. Auch unserem Experten, Dr. Rainer Riedl, liegt das Thema am Herzen. Er ist nicht nur der Gründer von „Pro Rare Austria“, der Allianz für seltene Erkrankungen in Österreich, sondern auch Vater eines Schmetterlingskinds. Bei dieser seltenen und derzeit unheilbaren Erkrankung ist die Haut extrem verletzlich, so wie die Flügel eines Schmetterlings.

Ab wann gilt eine Erkrankung als selten?

„Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen mehr als 6.000 zu den so genannten seltenen Erkrankungen. Diese werden auch als ‚Orphan Diseases‘ – ‚Waisenkinder der Medizin‘ – bezeichnet.“

Was kennzeichnet eine seltene Krankheit?

„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.“

Sind diese Erkrankungen denn überhaupt heilbar?

„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 Patienten und ihren Familien viel Kraft, oft auch viel Geld.“

Wie viele Menschen sind in Deutschland betroffen?

„In Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung. In der gesamten

EU geht man von weit über 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die ‚Seltenen‘ gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen. Um gemeinsame Ziele zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, engagiert sich ein Großteil dieser Organisationen bei ‚ACHSE‘ in Deutschland oder bei ‚Pro Rare Austria‘ in Österreich.“

Was macht denn eine Diagnose so schwierig?

„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.“

Was kann ich tun, wenn ich denke, betroffen zu sein?

„Eine schnelle Diagnose ist oft schwierig. Es gibt häufig keine Spezialisten, und die Krankheitsverläufe sind kaum bekannt. Ein erster Schritt, die Krankheit zu identifizieren, ist einen Facharzt aufzusuchen, der sich mit Ihren auffälligsten Symptomen befasst. Erzählen Sie ihm auch von Ihren weiteren Symptomen. Der Arzt sollte sich Zeit nehmen, das ganze Krankheitsbild zu erfassen. Die Vereine ‚ACHSE‘ und ‚Pro Rare Austria‘ helfen auch gerne weiter bei der Suche nach einem Behandlungszentrum.“

Marsch für äußerst seltene Leiden:

Demonstration, die wirklich „krank“ ist

Diese Aktion ist so selten wie ihr Anlass: In Österreich leiden 400.000 Menschen an einer von rund 8000 seltenen Erkrankungen. Allein in Wien gibt es 100.000 Patienten. Am 28. 2. marschieren sie für mehr Aufmerksamkeit und Solidarität.

Betroffene müssen oft beim solidarischen Spaziergang mit anschließendem Imbiss und Infoevent im MQ. Auch hoffe man, Ministerien und die Pharmaindustrie auf das Problem aufmerksam zu machen. „Niemand spricht über seltene Krankheiten. Trotzdem sind sie gar nicht so ‚selten‘, dass Sie morgen nicht auch davon betroffen sein könnten.“

Darauf macht der Marsch am 28. Februar aufmerksam. Man erwart

te 500–1000 Teilnehmer beim solidarischen Spaziergang mit anschließendem Imbiss und Infoevent im MQ. Auch hoffe man, Ministerien und die Pharmaindustrie auf das Problem aufmerksam zu machen. „Niemand spricht über seltene Krankheiten. Trotzdem sind sie gar nicht so ‚selten‘, dass Sie morgen nicht auch davon betroffen sein könnten.“

Maida Degadic

Kronen Zeitung Wien
(Februar 2015)

Patienten mit seltenen Erkrankungen haben klare Vorstellungen zur Verbesserung der medizinischen Versorgung. Allerdings hat es diese Patientengruppe besonders schwer: Erhebliche Belastung durch die Erkrankung, langwierige Diagnosewege, fehlende Expertise in der Versorgung, kaum Medikamente oder Therapien. Dass in **Österreich rund 400.000 Menschen betroffen** sind, ist Grund genug genauer hinzusehen.

Es braucht eine laute Stimme – nach wie vor



Dr. Rainer Riedl
Chairman von Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

„Es ist noch einiges zu tun, um das Leben der Patienten zu erleichtern. Aber es wird sich lohnen, denn: Seltene Krankheiten sind selten, Patienten mit seltenen Krankheiten sind jedoch zahlreich.“

Patientinnen mit seltenen Erkrankungen müssen sich enormen Herausforderungen stellen. So ist es einsichtig, dass sie sich nicht nur in Selbsthilfegruppen zusammenschließen, sondern auch in einem österreichweiten Dachverband an Verbesserungen der medizinischen Versorgung mitarbeiten: Seit Ende 2011 verleiht Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, diesen dringenden Anliegen der Betroffenen eine laute Stimme:

- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen
- Verbesserung der Diagnostik
- Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren
- Förderung der Grundlagen- und der klinisch-angewandten Forschung

Diese Forderungen finden sich auch im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen, an dem Vertreter von Pro Rare über mehrere Jahre mitgewirkt haben. Der Plan wurde Ende 2013 fertiggestellt und steht nun – nach den Ratifizierungen durch die Bundesministerien für Gesundheit, Soziales und Wissenschaften – an der Schwelle zu Umsetzung.

Abbildung der Besonderheiten

Ein wesentliches Aktionsfeld sieht Pro Rare darin, die bestehenden Probleme aufzuzeigen und konkrete Verbesserungen anzustoßen. Sobald es zur Anerkennung der Besonderheiten seltener Erkrankungen und zur Akzeptanz neuer Wege kommt,

werden sicherlich Problemlösungen möglich, die von manchen Stakeholdern bis dahin als unmöglich oder unmöglich angesehen wurden.

Diagnostik

Meist klaffen bei seltenen Erkrankungen der Zeitpunkt des Auftretens erster Symptome und der einer verlässlichen Diagnose weit auseinander. In der im Auftrag des Gesundheitsministeriums durchgeführten Erhebung „Seltene Erkrankungen in Österreich“ werden hierfür vielfältige Gründe angeführt. Sie reichen vom relativ geringen Problembewusstsein und ungenügendem Wissen bei ÄrztInnen bis hin zu mangelnden einheitlichen Qualitätsstandards bei diagnostischen Untersuchungen. Darüber weist die Studie auf eine enorm hohe Anzahl von Fehldiagnosen hin. Die Latenzzeit bis zur richtigen Diagnose beträgt im Schnitt drei Jahre und weist eine Spannweite von einer Woche bis zu 58 Jahren auf. Über zwei Drittel der Patienten war überdies damit konfrontiert, dass die behandelnden ÄrztInnen ihre Erkrankung nicht kannten. Kurz: Hier eröffnet sich ein breites Handlungsfeld für Verbesserungen, nicht zuletzt als Grundlage für seriöse Verlaufprognosen.

Therapie

Generell ist die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen dringend verbesserungswürdig. Die verfügbaren Therapieoptionen sind limitiert und zumeist auf symptomatische oder palliative Verfahren beschränkt. Für

diesen Bereich wünschen sich Betroffene verständlicherweise eine deutliche Ausweitung des Angebots. Zumindest müssten aber die Therapieempfehlungen jeweils auf dem aktuellsten Stand der Medizin sein. Dazu kommt, dass viele seltene Erkrankungen sogenannte Multisystemerkrankungen sind. Hier brauchen PatientInnen umfassende und über medizinische Fachgrenzen hinweg gesicherte Versorgung und Betreuung. Erfolgreiche Beispiele im In- und Ausland zeigen, dass hier eine wirksame Verbesserung durch die Errichtung bzw. die Auswahl von Expertisenzentren erreicht werden kann.

Forschung

Therapieangebote oder Medikamente sind derzeit nur für wenige seltene Erkrankungen verfügbar. Forcierte Grundlagenforschung ist hier der Schlüssel zu neuen Therapien, die klinisch-angewandte Forschung kann nachfolgend die Kluft zwischen Labor und klinischer Anwendung überwinden. Auch wenn Österreich in diesem Bereich ein vergleichsweise kleiner Player ist, können gerade im Bereich der rare diseases von hier wesentliche Impulse ausgehen. PatientInnen warten jedenfalls dringend auf Fortschritte in der Medikamenten- und Therapieentwicklung und hoffen auf eine Aufstockung der dafür eingesetzten Budgetmittel.

DR. RAINER RIEDL

INFO

ProRare im Wandel der Zeit

■ 400.000 Menschen sind in Österreich von seltenen Erkrankungen betroffen, Grund genug sich mit dieser Problematik eingehend zu befassen.

■ Es bedarf noch großer Anstrengungen bis PatientInnen mit seltenen Erkrankungen genauso selbstverständlich und kompetent betreut und versorgt werden, wie Betroffene von häufigen Erkrankungen.

■ Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen zeigt in neun Handlungsfeldern den Weg zur nachhaltigen Verbesserung der Ist-Situation auf.

■ PatientInnen mit seltenen Erkrankungen haben klare Erwartungen und bauen ihre Hoffnung auf die rasche Umsetzung dieses Nationalen Aktionsplans.

■ Für die erfolgreiche Umsetzung der Maßnahmen braucht es mutige GesundheitspolitikerInnen und den guten Willen aller Stakeholder im Gesundheitssystem.

■ Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, ist seit seiner Gründung Ende 2011 ein verlässlicher und kompetenter Gesprächspartner und vertritt die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

■ Am 28.2.2015, dem mittlerweile weltweit begangenen Rare Disease Day, setzt Pro Rare ein Zeichen und organisiert den Marsch der Seltene Erkrankungen durch die Wiener Innenstadt.

■ Pro Rare ruft die Öffentlichkeit zur Solidarität mit den Betroffenen von seltenen Erkrankungen auf und lädt ein, mitzumarschieren.

DR. RAINER RIEDL

Rare Disease Day | Rund 400.000 Menschen in Österreich leiden an seltenen Erkrankungen; Forschung nimmt zu

Nationales Konzept gegen seltene Erkrankungen

Rund 6.000 bis 8.000 seltene Erkrankungen führen dazu, dass oft auch Ärzten das Wissen darüber fehlt.

MARTIN RÖMMELE

Wien. Vergangene Woche wurde zum wiederholten Male der „Internationale Tag der seltenen Erkrankungen“ (International Rare Disease Day) begangen. Gar so selten sind diese Erkrankungen allerdings nicht: In Österreich sind rund 400.000 Menschen von diesen Leiden betroffen. Von seltenen Erkrankungen spricht man, wenn weniger als eine Person von 2.000 Menschen daran leidet. Weil es aber 6.000 bis 8.000 dieser verschiedenen Leiden gibt, ist der betroffene Personenkreis viel größer. Das Gesundheitsministerium hat dazu einen „Nationalen Aktionsplan“ erarbeitet.

„Patienten mit seltenen Erkrankungen müssen sich enormen Herausforderungen stellen“, hieß es in einer Aussendung der Pro Rare Allianz, die am Samstag den Marsch der seltenen Erkrankungen in Wien durchgeführt hat. Es gehe um Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen, um die Verbesserung der Diagnostik, eine Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung beziehungsweise Auswahl von Expertisenzentren und die Förderung der Grundlagen- und der klinischen Forschung.

Nationaler Aktionsplan

Diese Forderungen finden sich auch im „Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ des Gesundheitsministeriums, der jetzt veröffentlicht wurde. Der Plan wurde Ende 2013 fertiggestellt und steht nun – nach den Ratifizierungen durch die Bundesministerien für Gesundheit, Soziales und Wissenschaften – an der Schwel-



Beim Marsch der seltenen Erkrankungen wird einmal im Jahr versucht, Bewusstsein in der Öffentlichkeit zu schaffen.

le zu Umsetzung. „Es ist mir ein großes Anliegen, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern“, erklärte Gesundheitsministerin Sabine Oberhauser (SPÖ) zu dem Aktionsplan. Die Expertise von bereits bestehenden Einrichtungen sollte gebündelt werden, anstatt neue Strukturen zu schaffen.

Auf seltene Erkrankungen spezialisierte Zentren müssten hohe Qualitäts- und Leistungskriterien erfüllen, um für die Betroffenen und deren Angehörige die bestmögliche Versorgung sicherzustellen. Eine intensivere Zusammenarbeit der Zentren solle dazu beitragen, das vorhandene hoch

spezialisierte Wissen zusammenzutragen und Ressourcen gemeinsam so effizient wie möglich zu nutzen. „Die bessere Koordination soll zu einer Verbesserung der Diagnostik, der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von seltenen Erkrankungen führen“, betonte die Ministerin.

Oft späte Diagnose

Oft klaffen bei seltenen Erkrankungen der Zeitpunkt des Auftretens erster Symptome und der einer verlässlichen Diagnose weit auseinander. Das liegt an der Vielzahl der Erkrankungen, an der Tatsache, dass die Erkrankungen Hausärzten meist nicht bekannt

sind und an der somit insgesamt diffizilen Situation. Die Latenzzeit bis zur richtigen Diagnose beträgt im Durchschnitt drei Jahre.

Im Nationalen Aktionsplan findet sich auch eine Abschätzung der Häufigkeit solcher Erkrankungen. So sind vom Down-Syndrom 50 von 100.000 Einwohnern betroffen (rund 4.200), von der zystischen Fibrose zwölf von 100.000 (rund 1.000 Menschen) und von der Bluterkrankheit (Hämophilie) 7,7 von 100.000 Personen (rund 840). Dazu dürften beispielsweise rund 500 Kinder mit Epidermolysis bullosa („Schmetterlingskinder“) und ebenfalls rund 500 Menschen mit primärem Lungenhochdruck kommen.

Mediant
(März 2015)

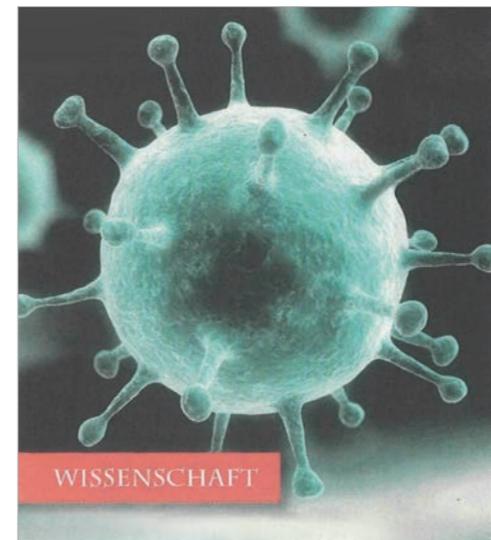
Rund 400.000 Österreicher sind von einer seltenen Erkrankung – weniger als eine Person von 2000 ist erkrankt – betroffen. In Österreich gibt es 6000 bis 8000 seltene Erkrankungen. Sie sind zu 80 Prozent genetisch bedingt, chronisch und oft lebensbedrohlich. Im Vorjahr wurden 15 Arzneimittel zur Behandlung zugelassen. Heute veranstaltet der Dachverband Pro Rare Austria einen Marsch in Wien – Treffpunkt 10.30 Uhr bei der Wiener Staatsoper. Die Route führt bis zum Museumsquartier. Der Allgemeinmediziner übernimmt für die Erkrank-

Datenbank für seltene Krankheiten

ten eine wichtige Funktion, von der Einleitung notwendiger Schritte zur Diagnose bis zur Begleitung. Schwierig ist vielfach die richtige und rasche Diagnosestellung, die häufig mit einem langwierigen Weg durch das Gesundheitswesen – im Schnitt drei bis vier Jahre verbunden ist. Umso wichtiger sind unterstützende Online-Tools, um schnellere Diagnosen zu ermöglichen und Betroffene besser begleiten zu können. Seit Jänner 2014 steht den Mediziner eine Symptombank von AM Plus zur

Verfügung. Ganz unkompliziert erhalten Mediziner dort Zugriff auf Symptome und die Beschreibung seltener Erkrankungen, um mögliche Verdachtsdiagnosen erfolgreich einzugrenzen bzw. auszuschließen. Bisher verzeichnete www.symptomsuche.at mehr als 6500 Logins und mehr als 2200 Symptom-suchen. „Mit Unterstützung mehrerer Pharma-Unternehmen, Spezialisten und Selbsthilfegruppen konnten bisher 27 seltene Erkrankungen in die Datenbank eingegeben wer-

den“, erläutert Erwin Rebrandl, Allgemeinmediziner und Präsident von AM Plus: „Unser erstes Ziel haben wir damit erreicht. Datensätze für weitere Erkrankungen werden kontinuierlich ausgearbeitet.“ Mit Hilfe dieser speziellen Datenbank konnte zum Beispiel in den vergangenen sieben Monaten bei zwei Patienten in OÖ nach langer Ungewissheit ALS (Amyotrophe Lateralsklerose) diagnostiziert werden. Dabei kommt es zu einer fortschreitenden Lähmung der Muskulatur durch den Untergang von Nervenzellen in Gehirn und Rückenmark.



WISSENSCHAFT

Wenig Forschung trotz vieler Erkrankungen!

400.000 Menschen in Österreich leiden an einer seltenen Krankheit – das wirkt wie eine unglückliche Formulierung, ist aber zutreffend: denn zumindest 6.000 Krankheiten, z. B. Krankheiten wie Schmetterlingskinder, Lungenfibrose, spezielle Muskelschwäche, gelten als „seltene Erkrankung“, was bedeutet, dass jede Erkrankung nur sehr wenige Betroffene zählt, doch in Summe sind es viele, eben ca. 400.000 Menschen alleine in Österreich.

Für die Betroffenen wird gerade dieses „selten“ zum Problem, da es oft lange dauert, bis die Erkrankung von Ärzten richtig zugeordnet wird; durchschnittlich drei Jahre, in manchen Fällen Jahrzehnte, bis man weiß, was genau die Beschwerden verursacht. Ist das geschafft, fehlen aber bei vielen der Erkrankungen die Medikamente und Therapien. Viele gelten derzeit als unheilbar.

Zur Zeit
(März 2015)

Eine Strategie mit Seltenheitswert

Im Frühjahr 2015 fand im Bundesministerium für Gesundheit (BMG) die erste österreichische EUROPLAN-Konferenz zum Thema Seltene Erkrankungen statt. Im Fokus stand der "Nationale Aktionsplan Seltene Erkrankungen" (NAP.se) – eine nationale Strategie mit europäischer Perspektive – zur umfassenden Behandlung von Betroffenen.

von Karin Schneck

Eine Seltene Erkrankung (SE) bedeutet, dass nur ein sehr geringer Prozentsatz der Bevölkerung davon betroffen ist. Jedoch zeichnet diese Krankheitsbilder sehr häufig ein schwerer Verlauf mit oft lebensbedrohlichen Folgen für die Betroffenen aus. In Österreich sind bis zu 4.200 Personen von einer Seltene Erkrankung betroffen. In der Referenzdatenbank für Seltene Erkrankungen – Orphanet – sind 5.833 verschiedene Krankheitsbilder erfasst. Die Europäische Kommission schätzt, dass es in Europa sogar bis zu 8.000 unterschiedliche seltene Krankheiten gibt. Der geringen Zahl an Menschen mit einer Seltene Erkrankung steht jedoch ein vielfältiges Spektrum an Krankheitsbildern gegenüber. Die individuelle Ausprägung und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder und deren Seltenheit stellen eine große Herausforderung für die Medizin dar. Denn durch die geringe Zahl der Betroffenen fehlen wichtige Daten zur Kenntnisweiterung über Seltene Erkrankungen. Die Ergebnisse einer empirischen Erhebung zur Situation von Betroffenen im Auftrag des BMG ergaben, dass sowohl ein grundsätzliches Bewusstsein als auch Wissen über eine Seltene Erkrankung u.a. in der Medizin und der breiten Öffentlichkeit kaum vorhanden ist.

Potential zur Verbesserung
Der „Nationale Aktionsplan Seltene Erkrankungen“ setzt nun neue Rahmenbedingungen zur umfassenden Verbesserung der Lebenssituation von Patienten durch klar



V.l.n.r.: Dr. Magdalena Arouas (BMG), Yann Le Cam, (EUFORDS), Mag. Jay Ladurner und Dr. Till Voigtländer (beide NKSE), Dr. Rainer Riedl (Pro Rare Austria)

definierte Maßnahmen und Ziele. Doch bei der EUROPLAN-Konferenz wurden nicht nur die Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen vorgestellt, sondern auch mit den Teilnehmern der Konferenz in parallel stattfindenden Arbeitsgruppen intensiv bearbeitet und diskutiert. In den intensiven Workshops zu den neun zentralen Themen des Nationalen Aktionsplans wurden unterschiedliche Aspekte aus dem Blickpunkt von verschiedenen Stakeholdern des Gesundheitswesens,

aber auch von Betroffenen und Selbsthilfegruppen bearbeitet.

A long way to go

In dem Workshop zum Thema „Verbesserung der Diagnostik von Seltene Erkrankungen“ wurde schnell klar, dass Betroffene bis zur endgültigen Abklärung oftmals noch immer einen zu langen Diagnoseweg beschreiten müssen. Doch gerade bei vielen Formen der Seltene Erkrankungen kann eine rasche Diagnose den Verlauf der Krankheit entscheidend bestimmen.

Besonders die Schlüsselrolle des Hausarztes, welcher für Patienten oft als erste Anlaufstelle im Gesundheitswesen dient, wurde dabei unterstrichen. Auch das Handlungsfeld „Förderung der Forschung im Bereich Seltene Erkrankungen“ skizzierte die Komplexität der Entwicklung von medikamentösen Therapien und der Zulassung zur Behandlung von seltenen Erkrankungen. Für die Behandlung einzelner seltene Erkrankungen stehen speziell entwickelte Therapeutika – Orphan drugs – zur Verfügung.

Diese sind jedoch aufgrund der hohen Entwicklungskosten für eine sehr kleine Gruppe von Patienten teilweise sehr teuer und stellen die Forschung vor großen finanziellen Herausforderungen.

Hilfe zur Selbsthilfe

Nicht nur in der Erstellung des Nationalen Aktionsplans, sondern auch in den Workshops wurde klar, dass das Wissen aus der Arbeit der Selbsthilfegruppen einen sehr großen Beitrag zur Versorgung von Personen mit Seltene Erkrankungen leistet. Der Nationale Aktionsplan möchte daher besonders auch die Leistungen der Selbsthilfe stärker in den Mittelpunkt rücken. Die Maßnahmen, die außerdem im Nationalen Aktionsplan festgelegt sind, sollen für Patienten als auch deren Umfeld neue Strukturen schaffen, die zu einer Verbesserung der medizinischen Versorgung führen. Dabei sollen u.a. einheitliche Standards in der Diagnostik sowie eine Bündelung von Wissen in sogenannten Expertisenzentren, welche sich mit unterschiedlichen Krankheitsbildern befassen, eingeführt werden. Durch die bundesweite Zusammenarbeit und die Einbettung in ein europäisches Referenznetzwerk könnten verschiedene Ressourcen in den neuen Strukturen voll ausgeschöpft werden, um die medizinische Versorgung von Patienten umfassend zu gestalten – damit ein annähernd beschwerdefreies Leben für Betroffene kein Seltenheitswert mehr ist. ■



Seltene Erkrankungen in der Transition vom Nationalen Plan zur Umsetzung

Am 27. Februar diesen Jahres veröffentlichte das Bundesministerium für Gesundheit anlässlich der achten Auflage des „Tages der Seltene Erkrankungen“ den Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se). Was hat sich seither getan?

Knapp sechs Monate nach Publikation des Planes wird genau diese Frage insbesondere von Betroffenen und Angehörigen häufig gestellt. Doch was genau ist der Aktionsplan eigentlich und welche Faktoren beeinflussen dessen Umsetzung?

Der Nap.se – die Hintergrundfakten

Erstens: Der nationale Aktionsplan ist eine Mischung aus Plan und Strategie. Er ist Plan, indem er einen thematischen und zeitlichen Rahmen vorgibt. Zugleich ist er Strategie, da er nicht alle Maßnahmen vorab im Detail festlegt, sondern offen bleibt für neue nationale und insbesondere europäische Entwicklungen. Strategie bedeutet auch, dass es keinen vorgegebenen Endpunkt gibt wie bei einem reinen Plan – die Bemühungen um Seltene Erkrankungen werden auch nach 2018 fortgesetzt.

Zweitens: Der Aktionsplan verfolgt einen thematisch weitgefächerten Ansatz. Er umfasst 9 Handlungsfelder (HF), in denen 46 Ziele und 82 Maßnahmen zur Umsetzung derselben definiert werden. Hierzu gehören beispielsweise Maßnahmen zur vollständigen Kodierung Seltene Erkrankungen (HF1), zur Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung (HF2), der Diagnostik (HF3) und der Therapie (HF4) sowie Maßnahmen zur Unterstützung der For-

schung (HF5). Weitere Handlungsfelder beschäftigen sich mit einem Ausbau der Informationen (HF6), mit einer möglichst vollständigen Erfassung von Erkrankungen und Betroffenen in Österreich (HF7), mit fest eingerichteten Beratungsgremien (HF8) und mit einer Anerkennung und möglichen Unterstützung der Leistungen der Selbsthilfe (HF9).

Drittens: Eine ganze Reihe von Maßnahmen im Aktionsplan sind sequentiell aufgebaut, folgen also aufeinander. Man kann daher nicht mit allen Maßnahmen gleichzeitig beginnen.

Und viertens: Das Credo seit Beginn der Bemühungen um den NAP.se, dass die Herausforderungen, die mit Seltene Erkrankungen verbunden sind, nicht alleine auf österreichischer, sondern häufig nur gemeinsam auf europäischer Ebene angegangen werden können, besitzt unverändert seine Gültigkeit. Die Maßnahmen im NAP.se wurden daher bewusst so gestaltet, dass sie, wann immer sinnvoll und nötig, in enger Anbindung an die europäischen Entwicklungen umgesetzt werden. Soweit zum Plan und den Einflussfaktoren und zurück zur Eingangsfrage:

Wie steht es um die Umsetzung?

Eine Warnung vorweg: Ein altes Sprichwort besagt: „Auch Rom wurde nicht an einem Tag erbaut“. Das mag wie eine Plattitüde klingen,



Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer
Medizinische Universität Wien,
Klinisches Institut für Neurologie

„Die Umsetzung des Aktionsplanes ist in vollem Gange, doch wird es noch einige Monate bis Jahre dauern wird, bis die einzelnen Maßnahmen spürbare Früchte tragen.“

aber es ist und bleibt im Kern wahr. So ist es auch mit dem Aktionsplan. Seit der endgültigen Genehmigung und Veröffentlichung sind jetzt erst sechs Monate vergangen. Es ist daher nicht überraschend, dass kaum eine Maßnahme bereits abgeschlossen ist, aber nicht wenig wird derzeit intensiv bearbeitet.

Beispiel Kodierung: Eine typische europäische, nicht nationale Maßnahme. Hier hat die EU-Kommission ein gemeinsames Projekt initiiert, an dem Österreich aktiv beteiligt ist. Finale Ergebnisse sind angesichts der Komplexität des Unterfangens in 2-3 Jahren zu erwarten.

Beispiel medizinisch-klinische Versorgung: Ein nationales wie europäisches Thema. Die EU-Kommission will ab Mitte nächsten Jahres stufenweise thematische Netzwerke aus hochspezialisierten Zentren aus möglichst vielen EU-Mitgliedstaaten (sog. Europäische Referenznetzwerke) etablieren. In Österreich würden diese Zentren den Typ B-Zentren des NAP.se entsprechen. Mehrere Gremien sind daher derzeit intensiv mit der Ausarbeitung eines entsprechenden Begutachtungs- und Designationsverfahrens beschäftigt, um es geeigneten österreichischen Zentren zu ermöglichen, sich für die Teilnahme in diesen Netzwerken zu bewerben.

Beispiel Information: Ein nationales Thema, das eine kontinuierliche Bearbeitung erfordert. Hier hat das Gesundheitsministerium

im Mai diesen Jahres eine EUROPLAN-Konferenz mit ausführlichen Informationen zum Aktionsplan veranstaltet. Und auch diese Sonderausgabe, die Sie, liebe Leserin, lieber Leser, jetzt in Händen halten, dient dem Ziel der weiteren Verbreitung von Informationen zu Seltene Erkrankungen.

Und Beispiel Beratungsgremien: Hier wurden alle Maßnahmen des Aktionsplanes bereits umgesetzt und werden kontinuierlich fortgeführt beim sogenannten „Beirat für Seltene Erkrankungen“ unter Einbindung von Pro Rare Austria, wodurch eine Brücke zur Selbsthilfe (HF9) geschlagen ist.

Das vermutlich wichtigste, keinem einzelnen Handlungsfeld zuzuordnende Ergebnis ist aber, dass das Momentum für Seltene Erkrankungen, d.h. der feste Wille aller beteiligten Akteure, die Situation für Betroffene mit Hilfe des Aktionsplans im Rahmen der gegenwärtigen Möglichkeiten nachhaltig zu verbessern, über die Phase der Ausarbeitung des Planes hinaus erhalten geblieben und nahtlos in die Umsetzungsphase übergegangen ist. Bleibt diese Voraussetzung bestehen, wird der Plan letztlich erfolgreich sein. ■

Rainer Riedl
Pro Rare Austria, Wien, Österreich

Die Erwartungen von Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen an die Versorgungsstruktur

Zunächst stellt sich die Frage: Warum soll man sich überhaupt mit den Erwartungen von Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen an die Versorgungsstruktur befassen? Gibt es nicht wesentlich drängendere Fragen im österreichischen Gesundheitssystem? Zwei gute Gründe sprechen dafür, sich dieser Thematik zu stellen. Erstens leben in Österreich mehrere Hunderttausend Menschen mit einer seltenen Erkrankung und tragen in vielen Fällen ein schweres Los. Dazu kommt, dass das heimische Gesundheitssystem nur unzureichend auf die Herausforderungen von seltenen Erkrankungen vorbereitet ist. Zweitens empfahl der Europäische Rat im Jahr 2009 Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten zu ergreifen und rief alle EU-Mitgliedsstaaten dazu auf, bis Ende 2013 eine Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation ihrer Bürger mit seltenen Krankheiten festzulegen und zu implementieren. In Form des sogenannten Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen rückt die Thematik zwangsläufig ins Zentrum der Diskussion.

Seltene Erkrankungen – Was ist das?

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 6000 zu den sogenannten seltenen Erkrankungen. Diese werden unter dem Begriff „Or-

phan Diseases“ oft auch als Waisenkinder der Medizin bezeichnet. Das Online-Portal Orphanet (www.orpha.net) gibt hier einen guten Überblick. Rund 80 % 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 seltene Erkrankungen verlaufen chronisch, gelten als unheilbar, sind lebensbedrohlich oder zeichnen sich durch eine verkürzte Lebenserwartung aus.

Wer ist betroffen und wo liegen die Probleme?

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Mio., in der gesamten EU geht man von 30 Mio. Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die „Seltene“ gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es rund 60 in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, engagiert sich ein großer Teil dieser Organisationen bei Pro Rare Austria.

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, haben es schwer: Zur meist erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung kommen das Fehlen von Spezialisten, langwierige Wege zu einer Diagnose sowie mangelndes Wissen über Krankheitsverläufe, verfügbare Medikationen und Therapiemöglichkeiten. Dies ist dann verständlich, wenn nur ei-

ne Handvoll Patienten von einer Rare Disease betroffen ist. Dazu kommt, dass Heilmittel, Medikamente oder Therapien oft gar nicht verfügbar sind.

Schweres Schicksal

Generell kämpfen Patienten mit der Akzeptanz ihres Leidens. 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 (Abb. 1). Man spürt – weltweit – so etwas wie Aufbruchsstimmung. Lungenhochdruck, cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa sind einigermaßen bekannt geworden. Einigen dieser Gruppen ist es gelungen, Dienstleistun-

Leitthema



Abb. 1 4 Teilnehmer am Marsch der seltenen Erkrankungen 2014 in Wien im Zuge des weltweit ausgerufenen Rare Disease Day (Foto: Reinhard Rollet)



Abb. 2 4 Pro Rare Austria ist Dachorganisation und Sprachrohr für Betroffene von seltenen Erkrankungen (Foto: Alexander Görlich)



Abb. 3 4 Der Vorstand von Pro Rare Austria: Rainer Riedl, Jürgen Otschberger, Karin Modl (vorne v. l. n. r.), Ursula Novak, Ulrike Höder, Michaela Wieg, Florian Barton (hinten v. l. n. r.) (Foto: Alexander Görlich)

gen für ihre Patientengruppe zu etablieren – wie im Fall des EB-Haases Austria für die „Schmerztanklöser“ – mit Spendengeldern sogar ein Expertisenzentrum aufzubauen. Die meisten Selbsthilfegruppen in diesem Bereich bleiben allerdings unter der öffentlichen Wahrnehmungsschwelle, weil sich die Erkrankung nur schlecht für eine medienwirksame Darstellung eignet.

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. Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den „Seltene“ Gehör (Abb. 2). Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, lebhafte Stimme geben. Deshalb verstehen wir die Tatsache, dass sowohl soziale als auch medizinische Rahmenbedingungen für Betrof-

den, um das Leben der Patienten zu erleichtern. Hier setzt Pro Rare Austria an und lädt Betroffene und Förderer herzlich ein, diese wichtige Initiative zu unterstützen. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Patienten mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

Wozu ein eigener Dachverband?

In praktisch allen EU-Mitgliedsstaaten gibt es heute Dachverbände für seltene Erkrankungen. In einigen Ländern haben Betroffene einen rechtlichen Sonderstatus erlangt. So etwas macht den Alltag erträglicher, zum Beispiel wenn man nicht mehr jedes Quartal zum Chirurgen 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 setzt Pro Rare Austria an und lädt Betroffene und Förderer herzlich ein, diese wichtige Initiative zu unterstützen. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Patienten mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

den, um das Leben der Patienten zu erleichtern. Hier setzt Pro Rare Austria an und lädt Betroffene und Förderer herzlich ein, diese wichtige Initiative zu unterstützen. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Patienten mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen,
- Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren,
- Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen,
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe.

Die Mitglieder des Vorstands von Pro Rare Austria sind durchwegs Menschen mit einer seltenen Erkrankung oder Eltern von betroffenen Kindern (Abb. 3). Wir Pro Rare Austria organisiert ist, wird in (Abb. 4) veranschaulicht.

Leitthema



Abb. 4 4 Organigramm von Pro Rare Austria



Abb. 5 4 Der medizinische Beirat von Pro Rare Austria: Daniela Karall, Kaan Bortug, Tili Voigtländer, Susanne Kircher, Helmut Hintner, Vassiliki Konstantopoulou, Johannes Zschechoke (v. l. n. r.) (Foto: Rainer Riedl)

– Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren,

– Förderung der grundlagenorientierten, aber auch der klinisch-angewandten Forschung im Bereich seltene Erkrankungen.

Gleichzeitig stellen diese Forderungen auch die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria, der österreichischen Allianz für seltene Erkrankungen, dar. Sie finden sich in wesentlich erweiterter Form auch im sogenannten Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Dieser wurde Ende 2013 fertiggestellt und steht

nun – nach den noch anstehenden Ratifizierungen in den Bundesministerien für Gesundheit, Soziales und Wissenschaften – an der Schwelle zur Umsetzung¹. Mit den darin enthaltenen Einzelmaßnahmen werden viele Erwartungen an die Versorgungsstruktur erfüllt.

¹ Inzwischen wurde der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen vom BMG am 28.2.2015 veröffentlicht und ist online verfügbar unter: http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/7/6/1/CH1075/CM154/048754654/nap_seltenenerkrankungen_2015.pdf

Zusammenfassung - Abstract

Paediatr Paedolog 2015 · [Suppl 2]: 50:S85–S91
DOI 10.1007/s00608-015-0275-2
© Springer-Verlag Wien 2015

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 (Abb. 5). 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: Gilteine 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 7 hochkarätige Mediziner bereit erklärt haben, uns mit ihrer ärztlichen Expertise zu unterstützen:

- Ass.-Prof. Dr. Kaan Bortug, MD – CeMM Wien,
- Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner – SALK/PMU Salzburg,
- Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall – Meduni Innsbruck,
- Ao. Univ.-Prof. Dr. Susanne Kircher, MBA – Meduni Wien,
- OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou – Meduni Wien,
- Priv.-Doz. Dr. Tili Voigtländer – Meduni Wien/COG,
- Univ.-Prof. Dr. Johannes Zschechoke – Meduni Innsbruck.

Mitglieder, Allianzen und Mitgliedschaften

Per Jahresanfang 2015 hatte Pro Rare Austria 40 Mitglieder. Anlässlich des 4. Kongresses der seltenen Erkrankungen im Herbst 2013 in Innsbruck haben die 3 deutschsprachigen Verbände, Pro Rare Austria, ACRISE (Deutschland) und ProRaris (Schweiz), intensive Zusammenarbeit vereinbart. Mittlerweile hat sich die luxemburgische Vereinigung für seltene Erkrankungen, ALAIN, diesem formlosen Bündnis angeschlossen. Pro Rare Austria ist seit 2012 Mitglied beim europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen EURORDIS und vernetzt sich über diesen Weg mit über

Die Erwartungen von Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen an die Versorgungsstruktur

Was sich Patient/-innen mit einer seltenen Erkrankung erwarten, unterscheidet sich nicht von dem, was Betroffene mit häufigen Erkrankungen brauchen. Allerdings hat es entgegen der Erwartungen der Patienten eine Reihe von ärztlichen, aber auch bei ganz praktischen Fragen. Beispiel: Gilteine bestimmte Erkrankung XY auch wirklich als „selten“? In Österreich sind rund 400.000 Menschen betroffen – Grund genug, die Wünsche an die Versorgungsstruktur zu formulieren und Verbesserungen anzustreben, nämlich: Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im Gesundheitswesen, Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen, Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren und Vernetzung mit

allen Anbietern im Gesundheitswesen, Förderung der grundlagenorientierten, aber auch der klinisch-angewandten Forschung. Gleichzeitig stellen diese Forderungen auch die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria, der österreichischen Allianz für seltene Erkrankungen, dar. Sie finden sich in wesentlich erweiterter Form auch im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Mit den darin enthaltenen Einzelmaßnahmen werden viele Erwartungen an die Versorgungsstruktur erfüllt.

Schlussfolgerung

Seltene Erkrankungen - Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen - Versorgungsstruktur - Pro Rare Austria - Patientenorganisation

Expectations of rare disease patients of the healthcare system

The expectations of patients suffering from rare diseases are no different from those of patients with common diseases. However, it is more difficult for the first-mentioned group of patients: the substantial burden because of the disease, a lack of expertise, long diagnostic paths, no drugs or therapies. More than 400,000 diseases are considered 'rare' in Austria, around 400,000 people are affected – reason enough to formulate these wishes for the healthcare system and to strive for improvements, namely: Decrease the specificities of rare diseases in healthcare, improvement of the diagnosis of rare diseases, improvement of medical care through the establishment or selection

of Centers of Expertise and networking with all healthcare providers, Promotion of basic research but also of clinically-applied research. These demands represent the central objectives of Pro Rare Austria, the Austrian alliance for rare diseases. They are found in much extended form in the National Action Plan for Rare Diseases. The individual measures therein result in many expectations of the healthcare system being met.

Keywords

Rare diseases - National plan of action for rare diseases - Healthcare system - Pro Rare Austria - Patient organization

struktur nicht grundlegend von denen Betroffener einer häufigen Erkrankung unterscheiden. Die wesentlichen Erwartungen und sehnlichen Wünsche der Betroffenen lassen sich mit folgenden 4 Überschriften zusammenfassen:

- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen,
- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen,

von Patient/-innen an die Versorgungs-



Abb. 6 4 Blasen und Erosionen am Rücken, b) Syndaktylien an den Händen, schwere Karies mit Zahnverlust (Fotos: Rudolf Hametner)



Abb. 7 4 Das Team des EB-Haases Austria, im Vordergrund Dr. Anja Diem, Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Dr. Gabriela Polha-Gubel (v. l. n. r.) (Foto: Rudolf Hametner)

breite ... von 1 Woche bis zu 58 Jahren“ betrug. Über zwei Drittel der Patienten waren überdies damit konfrontiert, dass „der behandelnde Arzt/die behandelnde Ärztin ihre Erkrankung nicht kannte.“

Offensichtlich ist eine klare Erwartung der Patient/-innen die Verbesserung der Diagnostik in zeitlicher wie in qualitativer Hinsicht. Aufbauend auf eine verlässliche Diagnose wird auch eine realistische Verlaufprognose gewünscht.

Erwartungen – Therapie

Generell ist die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen dringend verbesserungswürdig, Therapiemöglichkeiten sind „begrenzt und zumeist auf symptomatische oder palliative Verfahren beschränkt“ [1]. In dieser für Patient/-innen ohnehin schon schwierigen Situation kommen immer wieder weitere Hürden hinzu, vor allem wenn es um die Bewilligung von Arzneimittel, Heilbehelfen etc. durch die Kostenträger geht.

Für den Bereich der medizinischen Versorgung erhoffen sich Patient/-innen generell eine kräftige Ausweitung des Therapieangebots. Solange dieses allerdings nur sehr eingeschränkt verfügbar ist, erwarten sie sich Therapieempfehlungen zumindest auf dem aktuellsten Stand der Medizin. Bei einer Reihe von seltenen Erkrankungen handelt es sich um Multisystemerkrankungen. Daher ist es verständlich, dass Patient/-innen hier entsprechend umfassend beraten und betreut werden möchten. Ehrliche Aufklärung und kompetente sowie einflussreiche Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren erreicht werden. Die klare Erwartung der Patient/-innen ist daher, dass entsprechende Vorhaben möglichst rasch begonnen werden.

Am oberen – und das zeigen erfolgreiche Beispiele im In- und Ausland – kann eine Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisenzentren erreicht werden. Die klare Erwartung der Patient/-innen ist daher, dass entsprechende Vorhaben möglichst rasch begonnen werden.

Erwartungen – Forschung

Therapieangebote und Medikamente existieren derzeit nur für eine kleine

Leitthema

Zahl von seltenen Erkrankungen. Daher ist hier die Hoffnung besonders groß, durch entsprechende Grundlagenforschung und klinisch-angewandte Forschung zu sicheren Therapien zu kommen. Realistisch gesehen ist Österreich in diesem Bereich ein vergleichsweise kleiner Player, außerdem genießt Forschung in breiten Bevölkerungskreisen keinen allzu hohen Stellenwert, was sich schließlich in begrenzten finanziellen Möglichkeiten widerspiegelt. Trotzdem erhoffen sich Patient/-innen Fortschritte in der Entwicklung von Medikamenten und Therapien und erwarten eine Aufstockung der Budgetmittel für Grundlagenforschung und klinisch-angewandte Forschung. Dazu kommt die weitverbreitete Bereitschaft der Betroffenen, sich an klinischen Studien aktiv zu beteiligen.

Erwartungen – Nationaler Aktionsplan

Die sicherlich größte Hoffnung von Menschen mit seltenen Erkrankungen liegt derzeit in der raschen Umsetzung des sogenannten „Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen“. Dieses Ende 2013 fertiggestellte Dokument wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit den zwei beratenden Gremien – Expertengruppe für seltene Erkrankungen und strategische Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt.¹

Der Nationale Aktionsplan setzt 9 zentrale Themenschwerpunkte (Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen. Diese 9 Handlungsfelder sind:

1. Abbildung der Besonderheit seltener Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem.
2. Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen.
3. Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen.
4. Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene.

5. Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen.
6. Verbesserung des Wissens und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen.
7. Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen.
8. Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG.
9. Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe.

In der an der Entwicklung des Nationalen Aktionsplans beteiligten sogenannten Expertengruppe für seltene Erkrankungen² waren auch Betroffene seltener Erkrankungen vertreten. Daraus ergibt sich auch die Erwartung, dass die Maßnahmen, die innerhalb der 9 Handlungsfelder gemeinsam definiert wurden, konsequent umgesetzt und die Betroffenen in diesem Prozess auch weiterhin eng eingebunden werden.

EB-Haus Austria – Fallbeispiel für ein Expertisezentrum

Epidermolysis bullosa (EB) tritt – als eine der etwa 400 monogenetischen Gendernomata – bei rund einer von 17.000 Personen auf und gilt damit als selten. Dennoch sind europaweit etwa 30.000 und weltweit circa 500.000 Menschen von EB betroffen. Das Krankheitsbild umfasst nicht nur die Blasen-, Wunden- und Narbenbildung an der äußeren Haut, sondern auch die Mitbeteiligung der Schleimhäute in Augen, Mund oder der Speiseröhre, im Magen-Darm-Trakt, im Urogenitaltrakt, in den Atemwegen und der Lunge. Schmerzen, quälender Juckreiz, Verwachsungen von Fingern und Zehen, schwere Karies mit häufigem Zahnerverlust, Ernährungs- und Verdauungsprobleme sowie fallweise aggressive Hauttumoren sind Begleitumstände, die eine multidisziplinäre Versorgung der Patienten notwendig machen (Abb. 6).

Für die fachgerechte medizinische Versorgung und Behandlung von Patient/-innen mit einer seltenen Krankheit –
¹ http://www.oepg.at/de/Bereich/Beisatz_fuer_seltene_Erkrankungen.html

bedarf es spezieller Einrichtungen. Aus diesem Grunde wurde im Jahr 2005 das EB-Haus Austria eröffnet, ein Expertenzentrum für Patienten mit EB, besser bekannt unter der Bezeichnung „Schmetterlingskinder“, in enger Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik für Dermatologie Salzburg hat die Selbsthilfegruppe DEBRA Austria mit Spendengeldern und einer Einmalsubvention des Bundes ein medizinisches Spezialzentrum im Institut des Salzburger Universitätsklinikums errichtet, welches sich sowohl in Österreich als auch international sehr rasch als „Center of Expertise“ für die angeborene Hautkrankheit positionieren konnte (Abb. 7).

Die Begriffe Helfen, Forschen sowie Lernen und Lehren stehen für die 3 Einheiten im EB-Haus: die EB-Ambulanz, die EB-Forschungseinheit und die EB-Akademie. Die Versorgung EB-Betroffener, aber auch die Erforschung von kausalen Therapiemöglichkeiten sowie die Weiterbildung und Vernetzung von Spezialisten – national und international – sind in den fast 10 Jahren seit der Eröffnung des EB-Hauses weit vorangeschritten.

Die medizinische Begleitung und Verbesserung der Lebensqualität von EB-Betroffenen obliegt dem Team der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Diem). Diagnostik und Beratung sowie die Organisation von speziellen Untersuchungen in Zusammenarbeit mit nahezu allen Kliniken des Salzburger Universitätsklinikums (z.B. der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, der Univ.-Klinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation oder der Univ.-Klinik für Augenheilkunde und Optometrie) sind Hauptaufgaben der EB-Ambulanz. Darüber hinaus werden klinische Forschungsprojekte durchgeführt, etwa in den Bereichen Kontrakturen und Verwachsungen der Finger und Zehen, Schmerz- und Juckreiztherapie, Bewegung und Sport, Prothetik, Osteoporose und Osteoporose, Wundmanagement oder Bekleidung. Den zahlreiche Subtypen der EB (bedingt durch Mutationen in verschiedenen Genen) und somit der Heterogenität des Krankheitsbildes EB entsprechend, wurde neuerdings ein Nachschlagewerk – das „EB-Handbuch“ – online gestellt, welches Patienten und

ihren Angehörigen die Möglichkeit gibt, alle relevanten Informationen für ihren ganz bestimmten EB-Subtyp zusammenzustellen.

Das Team in der EB-Forschungseinheit (Leitung: Univ.-Prof. Dr. Johanna Bauer) bemüht sich um die spezifische Diagnostik (Mutationsanalysen, Pränatal- und Prädiktivdiagnostik) und betreibt Grundlagenforschung, etwa zur Krebstherapie und Wundheilung oder zur Verminderung von Abstoßungsreaktionen bei Transplantaten (Immunotoleranz). Ein Schwerpunkt liegt in der Erforschung einer kausalen Therapie für EB-Patienten mithilfe der SMART-Technologie („Genscheer“). Die Studien der vergangenen Jahre haben erste Erfolge gebracht, sodass diese besondere Art der Gentherapie nun durch Tests in Zellkulturen und an Versuchstieren zur Anwendung am Menschen vorbereitet werden kann. Neueste Erkenntnisse aus den Bereichen der Stammzelltherapie, der medikamentösen Therapie und andere zukunftsweisende Ansätze unterstützen das langfristige Ziel einer Linderung oder sogar Heilung der bislang unheilbaren Erkrankung. Auch sind erste klinische Studien zu einer medikamentösen Therapie, wie beispielsweise mit Dacerein, bereits in Gange.

In der EB-Akademie (Leitung: Dr. Gabriela Pohl-Gubo) dienen die Bereiche Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising der Sicherstellung des notwendigen Spendenaufkommens für den Betrieb des EB-Hauses. Bislang werden nämlich sämtliche Personal- und Sachkosten für das EB-Haus aus Spenden an DEBRA Austria finanziert und an das Universitätsklinikum refundiert. Schwerpunktmaßig beschäftigt sich das Team der Akademie allerdings mit der nationalen und internationalen Vernetzung von Betroffenen, Ärzten, Therapeuten, Pflegepersonal und Wissenschaftlern. Über die Initiative EB-CLINET werden sämtliche EB-Zentren und EB-Experten weltweit vernetzt und die vorhandene Expertise gebündelt. Die wichtigsten

Vorhaben sind die Etablierung eines EU-weiten bzw. globalen EB-Registers (u.a. für klinische Studien), die Erstellung evidenzbasierter Behandlungsrichtlinien für EB und die Koordination von Aus- und Weiterbildungsprogrammen für EB-Spezialisten. Das Beispiel EB-CLINET zeigt, wie auch für Betroffene mit anderen seltenen Erkrankungen vorzugehen wäre, um einen sichtbaren Mehrwert für alle zu schaffen.

Weitere Informationen zum EB-Haus Austria: www.eb-haus.org, www.eb-handbuch.org, www.eb-clinet.org

➤ **Seltene Erkrankungen sind selten – Patienten mit seltenen Erkrankungen gibt es viele: 400.000 Menschen sind in Österreich betroffen, Grund genug, sich mit dieser Problematik eingehend zu befassen.**
➤ **Es bedarf noch großer Anstrengungen, bis Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen genauso selbstverständlich und kompetent betreut und versorgt werden, wie Betroffene von häufigen Erkrankungen.**
➤ **Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen zeigt in seinen 9 Handlungsfeldern einen Weg zur nachhaltigen Verbesserung der Ist-Situation.**
➤ **Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen haben klare Erwartungen und bauen ihre Hoffnung auf die rasche Umsetzung dieses Nationalen Aktionsplans.**
➤ **Für die Umsetzung der Maßnahmen braucht es mutige Gesundheitspolitiker/-innen und den guten Willen aller Partner im Gesundheitssystem.**
➤ **Das EB-Haus Austria kann – als mittlerweile international anerkanntes Referenzzentrum für Epidermolysis bullosa – als Modell für den Aufbau von Expertisezentren für seltene Erkrankungen dienen.**

Korrespondenzadresse

Dr. R. Riedl
Pro Rare Austria
Am Heumarkt 27/1,
1023 Wien, Österreich
rainer.riedl@prorare-austria.org

Jahrgang 1962,
1989–1995 Studium der Wirtschaftsinformatik an Universität und TU Wien, Doktoratsstudium an der Wirtschaftsuniversität Wien, Dissertation über „Strategische Planung von Informationssystemen“,
Universitätsassistent an der Wirtschaftsuniversität Wien
1992–2006 leitende Positionen in der IT-Beratung und im IT-Projektmanagement in Deutschland und Österreich, u.a. Arthur D. Little, Allianz, Mobilis
2007 – dato: Geschäftsführer von DEBRA Austria und Präsident von DEBRA International,
2012 – dato: Aufbau von Pro Rare Austria
Verheiratet, 2 Kinder; eine Tochter leidet mit Epidermolysis bullosa

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt: R. Riedl gibt folgende Beziehung an: R. Riedl ist Mitgründer und Obmann von Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, einengemeinnützigen Vereins von unantastbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder.

Dieser Beitrag beinhaltet keine Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. Wiggildinger T, Buchner E, Untchberger U, Leopold C, Ladamer J, Hall C (2012) Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen, Ergebnisse im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit, <http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/7916/KONFIDENZIEL%20K48%200404%20Bericht...seltenerkrankungen.pdf>



Der Vorstand von Pro Rare Austria: Rainer Riedl, Jürgen Otzelberger, Karin Modl (vorne v.l.n.r.), Ursula Novak, Ulrike Holzer, Michaela Weigl, Florian Barton (hinten v.l.n.r.)

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. Pro Rare Austria steht für alle Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben. Sie alle brauchen ein gemeinsames Sprachrohr. Der Auftrag von Pro Rare Austria ist die Verbesserung der sozialen, als auch medizinischen Rahmenbedingungen für Betroffene.

Das bedeutet konkret:

- Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen vertreten
- Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen
- Wissen und Bewusstsein 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 seltener Erkrankungen
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe

www.prorare-austria.org

LINK

Online-Portal Orphanet
www.orpha.net

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen und Petition
www.prorare-austria.org/seltene-erkrankungen/petition/



Waisenkinder der Medizin

Wann gilt eine Erkrankung als selten und warum braucht es einen nationalen Aktionsplan?

„MENSCHEN, DIE AN EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEIDEN, HABEN ES SCHWER: ZUR MEIST ERHEBLICHEN BELASTUNG DURCH DIE GRUND- ERKRANKUNG KOMMEN DAS FEHLEN VON SPEZIALIST*INNEN SOWIE MANGELNDES WISSEN ÜBER KRANKHEITSVERLÄUFE, VERFÜGBARE MEDIKATIONEN UND THERAPIEMÖGLICHKEITEN.“

Rund 6.000 seltene Erkrankungen stellen Betroffene und Behandelnde oft vor große Herausforderungen. Der Weg zu einer Diagnose ist oftmals weit und wirksame Therapien sind rar. Die Behandlung und Betreuung erfordert von den PatientInnen und ihren Familien viel Kraft, oft auch viel Geld.

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als fünf 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. 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 und therapeutische Behandlung angewiesen.

»Seltene« nicht so selten?

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa vier Millionen, in der gesamten Europäischen Union geht man von 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die »Seltene« gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es rund 60 in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, engagiert sich ein großer Teil dieser Organisationen bei Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen.

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, haben es schwer: Zur meist erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung kommen das Fehlen von Spezialist*innen sowie mangelndes Wissen über Krankheitsverläufe, verfügbare Medikationen und Therapiemöglichkeiten. Dies ist dann verständlich, wenn nur eine Handvoll PatientInnen 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 PatientInnen um die Akzeptanz ihres Leidens, eine kompetente medizinische Versorgung und oft auch um soziale Absicherung. Mitunter 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 PatientInnen warten Jahre. Gibt es Spezialist*innen in einem Zentrum oder einer Fachklinik, muss häufig eine lange Anreise in Kauf genommen werden.

Und auch das ist noch keine Erfolgsgarantie: So manche PatientIn wurde mit den Worten »Man sieht Ihnen ja nix an!« – mehr oder weniger offen – als HypochonderIn 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. PatientInnen sehen sich mit diesen ernichtenden Tatsachen tagtäglich konfrontiert.

Vernetzung essentiell

Die Situation beginnt sich langsam 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 immerhin rund 400.000 Menschen betroffen sind – muss noch viel getan werden. Hierzulande existieren im Bereich der seltenen Erkrankungen etwa 60 organisierte Selbsthilfegruppen und PatientInnenorganisationen, die sich – oft bis an die physische Belastungsgrenze der AkteurInnen – engagieren. Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa sind einigermaßen bekannt geworden. Einigen dieser Gruppen ist es gelungen, Dienstleistungen für ihre PatientInnengruppe 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.

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/zur Chefärztin gehen und um Bewilligungen für Medikamente oder Heilbehelfe bitten muss. Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichweiten Allianz für seltene Erkrankungen, Pro Rare Austria, unterstützen sie sich gegenseitig. Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den »Seltene« Gehör. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, kräftige Stimme geben. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, PatientInnen mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

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 – ExpertInnengruppe für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt. Die zentralen Financiers im Gesundheitswesen, Bund, Länder, Sozialversicherungen, 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 ExpertInnengruppe für seltene Erkrankungen maßgeblich in der 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



Auch Pro Rare Austria bzw. VertreterInnen verschiedener Selbsthilfeorganisationen haben über mehrere Jahre in der ExpertInnengruppe für seltene Erkrankungen intensiv mitgearbeitet und so ganz wesentlich zur Erstellung des NAP.se beigetragen.

Anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 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 von der Planung in die Umsetzung. Pro Rare Austria ist auch weiterhin als Beirat für Seltene Erkrankungen aktiv und konstruktiv an der Umsetzung der Maßnahmen, die im NAP.se zusammengefasst sind, beteiligt.

Dr. Rainer Riedl

DAS PROGRAMM 2016:

AUF GEHT'S, MARSCH DER SELTENEN ERKRANKUNGEN
SAMSTAG, 27. FEBRUAR 2016
10:30 Uhr am Christian-Broda-Platz (beim Westbahnhof)

- 10:30 Treffpunkt am Christian-Broda-Platz, 1060 Wien
- 11:00 Start „Marsch der seltenen Erkrankungen“
- 12:00 Eintreffen im MuseumsQuartier, Ausklang im Innenhof
- 12:30 Informationen über Pro Rare Austria, Barocke Suite A, B, C (Q21 im MuseumsQuartier)
- 13:30 Generalversammlung Pro Rare Austria



pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Anzeige

physioaustria inform Dezember 2015

Danksagung

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

abbvie



ALEXION

Baxalta



Biotherapies for Life™

CSL Behring



Healthcare at Home
Deutschland GmbH

Intercept



KEDRION
INTERNATIONAL



SANOFI GENZYME

Shire

PHARMIG

Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs

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 ... Lymphangi leiomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrrie ... Morbus Waldenström
Kälteagglutinin Syndrom ... Osteogenesis imperfecta ... Ehlers-Danlos Syndrom
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom
Chorea Huntington ... Morbus Addison ... Adrenoleukodystrophie ... Narkolepsie
Metachromatische Leukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne ... Zystinurie
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Glioblastom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
Wegener-Granulomatose ... Morbus Bechterew ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom
Polycythämia vera ... Sklerodermie ... Tourette-Syndrom ... Friedreich-Ataxie
Myotone Dystrophie ... Adrenogenitales Syndrom ... Von Hippel-Lindau-Syndrom
Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom ... Ehlers-Danlos Syndrom ... Dystonie
Morbus Pompe ... Albinismus ... Niemann-Pick-Krankheit ... Ataxia teleangiectatica
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Binswanger-Krankheit
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom... Zollinger-Ellison-Syndrom
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

www.prorare-austria.org

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