

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

Jahresbericht 2016

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangiomiomatose
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
Verdnig-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 2016

Pro Rare Austria

Inhalt

Geleitworte	07
Vorwort	13
Seltene Erkrankungen	15
Pro Rare Austria – der Dachverband	19
Pro Rare Austria – das Jahr 2016	
Aktivitäten	43
Veranstaltungen	61
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	85
Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext	89
Kontaktdaten	105
Ausgewählte Presseartikel	109
Danksagung	124

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 Wolkersdorf 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	<i>BMⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Pamela Rendi-Wagner, MSc</i>
08	<i>BM Alois Stöger, diplômé</i>
09	<i>BM Dr. Reinhold Mitterlehner</i>
10	<i>Dr. Josef Probst</i>
11	<i>Dr. Artur Wechselberger</i>
12	<i>Dr. Jan Oliver Huber</i>
13	<i>Dr. Rainer Riedl</i>

”

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

“



Mit dem Nationalen Aktionsplan seltene Erkrankungen (kurz NAP.se), der vor zwei Jahren fertig gestellt und veröffentlicht wurde, haben wir die Thematik seltene Erkrankungen in allen relevanten Gremien präsentiert. Im NAP.se finden sich neun Handlungsfelder mit über 80 Maßnahmen, um die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich langfristig zu verbessern.

Nach der Festlegung des Prozesses zur Designation von Expertisezentren wurden seit dem vergangenen Jahr die beiden ersten Pilotzentren designiert: Im Dezember 2016 wurde der Designation des EB-Haus Austria zum Expertisezentrum (Typ B-Zentrum) für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa in der Bundes-Zielsteuerungskommission zugestimmt.

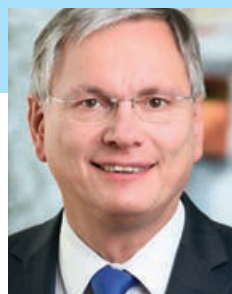
Die Zustimmung zur Designation des St. Anna Kinderspitals zum Expertisezentrum (Typ B-Zentrum) für pädiatrische Onkologie erfolgte am 24. April 2017 in der Bundes-Zielsteuerungskommission.

Durch die engagierte Arbeit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen und des Beirats für seltene Erkrankungen ist es uns gelungen, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen generell zu stärken. Dafür möchte ich mich bei dieser Gelegenheit bei allen an der Umsetzung des NAP.se Beteiligten sehr herzlich bedanken.

Mein besonderer Dank gilt den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern von Pro Rare Austria. Sie leisten als Sprachrohr für alle von seltenen Erkrankungen Betroffenen einen unverzichtbaren Part. Ich freue mich über die weitere Zusammenarbeit.

*Dr.ⁱⁿ Pamela Rendi-Wagner, MSc
Bundesministerin für Gesundheit und Frauen*

Foto: Thomas Jantzen



Fest steht: Ein kranker Mensch braucht Hilfe. Ganz egal, an welcher Erkrankung er leidet. Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, sind aber Nachteilen ausgesetzt. Zum einen werden seltene Erkrankungen weniger erforscht als weit verbreitete Erkrankungen. Zum anderen fühlen sich die Betroffenen und deren Angehörige oft unverstanden. Die Diagnose, an Cystischer Fibrose, an Epidermolysis bullosa oder am Angelman Syndrom erkrankt zu sein – um nur drei Beispiele anzuführen – ist ein einschneidendes Erlebnis, das vielen Menschen den Boden unter den Füßen wegzieht.

Bis zur Diagnose selbst ist es aber ein harter Weg. Denn das Wissen über ein ganz bestimmtes Nervenleiden, über eine ganz spezifische Stoffwechselstörung oder eine äußerst seltene Hautkrankheit ist spärlich. Langwierige Therapien prägen das Leben der Erkrankten vor ihrer richtigen Diagnose. Dazu kommt der soziale Druck. Viele Erkrankte stoßen auf Unverständnis und werden zu „eingebildeten Kranken“ deklariert.

Umso besser, dass es eine Gemeinschaft gibt, die diesen kranken Menschen unter die Arme greift und sie auch auffängt. Denn, eine seltene Krankheit kommt zwar nicht häufig vor, in Summe aber sind viele Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen. Seriöse Schätzungen gehen von 35 Millionen Menschen in Europa aus. Etwa 400.000 dieser Erkrankten leben in Österreich.

Der Verein Pro Rare Austria widmet sich diesen Menschen und vor allem den Erkrankten und deren Familien. Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen 2014 bis 2018 wurde unter maßgeblicher Beitragsleistung von Pro Rare Austria entwickelt.

Als Sozialminister bin ich natürlich sehr froh über das Wirken von Pro Rare Austria. Jede und jeder soll die beste medizinische Betreuung erhalten, ganz gleich, woran sie oder er leidet. Das gilt besonders für den Pflegebedarf. Mein Ansinnen ist es, Pflege möglichst niederschwellig und umfassend zu ermöglichen. Ich meine, dass der Zugang zur Pflege und die Unterstützung für Pflegenden in Österreich im Vergleich gut ist, bin aber immer bereit, Verbesserungen, die von Pro Rare Austria angeregt werden, aufzunehmen.

Ich danke allen Beteiligten von Pro Rare Austria für ihr Engagement: Sie leisten extrem Wichtiges dafür, dass Menschen in schwierigen Situationen ihr Leben leichter bewältigen können.

Alois Stöger, diplômé
Bundesminister für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz

Foto: Johannes Zinner



In Österreich leiden etwa 400.000 Personen an einer seltenen Erkrankung. Die meisten dieser Erkrankungen sind derzeit noch immer unheilbar und rasche bzw. spezifische Diagnosemöglichkeiten fehlen zum Teil, sodass Therapie oftmals nur auf symptomatischer Ebene erfolgen kann. In diesem Bereich ist daher noch viel Arbeit zu leisten, um die Situation der Betroffenen dauerhaft verbessern zu können.

Österreich zeichnet sich durch eine sehr aktive Forschungslandschaft im Bereich seltener Erkrankungen aus. Das zeigt sich an einer Vielzahl an Forschungsprojekten insbesondere an den Medizinischen Universitäten sowie den renommierten außer-universitären Life Sciences Forschungsinstituten CeMM und IMBA der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. An dieser Stelle darf ich auch auf das neu gegründete Ludwig Boltzmann Institut für „Seltene und Undiagnostizierte Erkrankungen“ hinweisen, das im Mai 2017 seine offizielle Eröffnung feiern wird.

Das Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft und seine nachgestellten Forschungseinrichtungen wie die Universitäten und die ÖAW, bzw. die aus Bundesmitteln dotierten Förderagenturen FWF und FFG unterstützen nationale Forschungsaktivitäten zu seltenen Erkrankungen maßgeblich. So waren etwa auch 2016 österreichische Partner in der vom FWF unterstützten transnationalen Ausschreibung zu seltenen Erkrankungen im Rahmen des europäischen E-RARE Netzwerks erfolgreich. Der Fokus dieser Ausschreibung lag im Bereich klinischer Forschung zu bereits für andere Indikationen zugelassenen Arzneimitteln oder in der Entwicklung schon sehr fortgeschrittener neuer Substanzen, um Fortschritt in innovativen Therapieansätzen für seltene Erkrankungen zu erzielen. Im konkreten Fall beteiligen sich Forschungsgruppen der Medizinischen Universität Innsbruck und der Medizinischen Universität Wien an klinischen Studien zu Friedreich Ataxia und interstitieller Lungenerkrankung bei Kindern.

Für das Engagement und die Leistungen von Pro Rare Austria als Dachverband der Patientenorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen darf ich meine große Anerkennung zum Ausdruck bringen und die 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 darf es keinen Unterschied machen, ob es sich um eine seltene oder eine häufige Erkrankung handelt.

Bei der Behandlung stehen für uns die betroffenen Menschen im Mittelpunkt. Von seltenen Erkrankungen betroffene Personen sind mit einer Vielzahl von Herausforderungen konfrontiert. Wissen über seltene Erkrankungen fehlt vielfach. Daher wird derzeit im Rahmen der Gesundheitsreform daran gearbeitet, Expertisen zu bündeln und den PatientInnen mit seltenen Erkrankungen die bestmögliche Behandlungsqualität zur Verfügung zu stellen. Eine intensivierte europäische Zusammenarbeit soll vorhandenes hochspezialisiertes Wissen konzentrieren und Ressourcen gemeinsam effizient nutzen. Dies wird zu einer rascheren Diagnostik sowie zu einer Verbesserung der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von Betroffenen führen.

Zentren für seltene Erkrankungen, die eine umfassende Versorgung mit größtmöglicher Qualität gewährleisten, sind essentiell. Im Rahmen der Gesundheitsreform wurden für Österreich zwei Expertisezentren definiert: das EB-Haus Austria in Salzburg (Epidermolysis bullosa / „Schmetterlingskinder“) und das Zentrum für pädiatrische Onkologie im St. Anna Kinderspital in Wien.

Neben einer guten Behandlung muss die Gesundheitskompetenz und die aktive Beteiligung im Rahmen der Behandlung gestärkt werden. Selbsthilfegruppen spielen dabei eine zentrale Rolle. Eine wirksame Selbsthilfe ist für die Sozialversicherung daher ein dringendes Anliegen.

Ein zentrales Handlungsfeld ist die Preispolitik der Pharmakonzerne für Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen. Hier müssen wir die weitere Entwicklung kritisch im Auge behalten, damit eine gezielte und angemessene Versorgung der Menschen mit seltenen Erkrankungen auch in Zukunft gewährleistet werden kann.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria und den Betroffenen wird die Sozialversicherung wie in den letzten Jahren engagiert daran arbeiten, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern und eine nachhaltige Finanzierbarkeit von notwendigen Leistungen zu sichern.



Dr. Josef Probst
Generaldirektor des Hauptverbandes der Österreichischen Sozialversicherungsträger



Foto: Sozialversicherung

2008 wurde erstmals und weltweit in 18 Ländern der „Tag der seltenen Erkrankungen“ in der Öffentlichkeit begangen, vergangenes Jahr nahmen schon fast 100 Länder teil. Dieser Fortschritt zeigt, dass breite Information ein wichtiger Impuls für eine möglichst frühe Diagnose, dieser zu 80% genetisch bedingten Erkrankungen ist. An uns Ärztinnen und Ärzten liegt es, rechtzeitig an das Vorliegen einer seltenen Krankheit zu denken. Wenn man bedenkt, dass manche dieser Erkrankungen nur eine Handvoll Menschen in der ganzen Europäischen Union betreffen, wird verständlich, dass einige Erkrankungen im gesamten Berufsleben vieler Ärzte – wenn überhaupt – nur ein- bis zweimal vorkommen.

Auch in Krankenhäusern ist es meist spezialisierten Einheiten vorbehalten, diese Patientinnen und Patienten zu behandeln. In vielen Fällen bringt überhaupt nur internationale Zusammenarbeit und weltumspannender Erfahrungsaustausch die notwendige Expertise zur Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen.

Jedenfalls 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 Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) zielt unter anderem darauf ab, die Leistungen der Selbsthilfe sichtbarer zu machen: Die Expertise von PatientInnen und Angehörigen soll gehört, wertgeschätzt und bei Maßnahmen berücksichtigt werden. Am Erstellungsprozess des NAP.se war Pro Rare Austria maßgeblich beteiligt. Soweit so gut. Nun geht es darum, Pro Rare auch die notwendigen Mittel in die Hand zu geben, um eine aktive Rolle bei der Realisierung der NAP.se-Maßnahmen ausüben zu können. Hier ist die Politik gefordert, doch leider sind Patientenorganisationen in Österreich weiterhin auf Spenden und Förderungen angewiesen. Es freut mich daher besonders, dass Pro Rare im Rahmen der Initiative „Gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag“ Fördermittel für eben diese wichtige Aufgabe erhalten hat. Über die Beiträge von Pro Rare bei der NAP.se-Umsetzung lesen Sie in diesem Jahresbericht.

Ein weiteres wesentliches Ziel des NAP.se ist die Designation österreichischer Expertisezentren, die an die europäischen Referenznetzwerke angebunden werden. Der länderübergreifender Austausch, die Vernetzung und die Bündelung von Expertise sind gerade bei seltenen Erkrankungen höchst relevant. Der Anerkennungsprozess dieser Expertisezentren verzögert sich in Österreich jedoch aufgrund von Ressourcenmangel erheblich. Pro Rare, Pharmig und die Akademia sprechen sich deutlich für eine raschere Umsetzung und damit für ein stärkeres, gemeinsames politisches Bekenntnis aller verantwortlichen Akteure auf Bundesebene aus. Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für seltene Erkrankungen durchgeführt werden. Um die Forschungstätigkeit in Österreich zu stärken und heimischen Patienten so früh wie möglich innovative Therapien angedeihen zu lassen, benötigt es diese europäische Vernetzung und Sichtbarkeit.

Die Erstellung des NAP.se war ein erster wichtiger Schritt – doch es sind noch viele gemeinsame Anstrengungen notwendig, um dessen Inhalte in die Tat umzusetzen.

Wir gratulieren Pro Rare Austria zu ihrem unermüdlichen Engagement und den erzielten Erfolgen im Jahr 2016. Gemeinsam werden wir uns weiterhin dafür einsetzen, das Leben für PatientInnen und deren Angehöriger 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 2016 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 Forum für seltene Krankheiten veranstaltete 7. Kongress für seltene Erkrankungen in Innsbruck. Darüber hinaus nahmen wir an einer Reihe von Veranstaltungen teil, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissenserwerb ging. Beispiele hierfür waren das

wissenschaftliche Symposium des CeRUD in Wien, die European Conference on Rare Diseases in Edinburgh oder das Meeting des Council of National Alliances der EURORDIS in Paris. Über die vielen weiteren Veranstaltungen, bei denen Pro Rare Austria aktiv beteiligt war, berichten wir ab Seite 43.

Sehr erfreulich ist, dass wir im Laufe des letzten Jahres unseren Mitgliederkreis erweitern konnten: von 45 im Jahr 2015 auf 51 per Ende 2016. 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 medizinischen Beirat zur Verfügung, der uns nun schon das vierte Jahr tatkräftig unterstützt. Eine schöne und aus Sicht der Patienten essentielle Entwicklung war die 2015 begonnene Fortführung der Implementierung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se). Pro Rare Austria war hier im Beirat für seltene Erkrankungen beim BM für Gesundheit in einer aktiven Rolle tätig.

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



Dr. Rainer Riedl
Obmann Pro Rare Austria



Foto: Nadine Bargad

Seltene Erkrankungen

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

Was ist eine seltene Erkrankung?

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

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

Wer sind die Betroffenen und wo liegen die Probleme?

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

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

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

Schweres Schicksal

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

Aufbruchstimmung

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

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

Wozu ein eigener Dachverband?

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

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

Pro Rare Austria – der Dachverband

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

Pro Rare Austria – der Dachverband

Wer ist Pro Rare Austria?

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

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

Das bedeutet konkret:

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

Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

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



Vorstandsmitglieder

Jürgen Otzelberger, Rainer Riedl, Karin Modl, Florian Barton (vorne vlnr),
Michaela Weigl, Ulrike Holzer (Mitte vlnr), Claas Röhl (hinten)

Foto: Alexander Görisch

Wie ist Pro Rare Austria organisiert?



22 Medizinischer Beirat

Wir sind sehr dankbar, dass sich Mediziner und Forscher mit großer Expertise und langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bereit erklären, unsere Mission zu unterstützen. Ihre Aufgabe ist es, Pro Rare Austria in allen medizinisch-wissenschaftlichen Fragen zu beraten.

Der medizinische Beirat ist ein unabhängiges Beratungsgremium und hilft bei einer Reihe von ärztlichen aber auch bei ganz praktischen Fragen.

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

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

- » *Ass.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD – CeMM Wien*
- » *Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner – SALK/PMU Salzburg*
- » *Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall – MedUni Innsbruck*
- » *Ao. Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, MBA – MedUni Wien*
- » *OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou – MedUni Wien*
- » *Dr. Ursula Unterberger – 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), nicht am Foto: Ursula Unterberger
Foto: Rainer Riedl

23 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 87).

Weiters fungiert Pro Rare Austria als Fachbeirat bzw. ist Mitglied in der Österreichischen Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfe. Weitere Details hierzu: www.selbsthilfe-oesterreich.at/selbsthilfe-in-oesterreich/themenuebergreifend

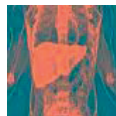
Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2017 hat Pro Rare Austria 56 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir unsere Mitglieder vor. Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu unseren Mitgliedern siehe Seite 106.



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: Ella Geiblinger**Website: www.alpha1-oesterreich.at****Autoimmunhepatitis & 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 Selbsthilfverein 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: Claudia Grabner, MSc**Website: www.cf-austria.at**

CF-TEAM Tirol und Vorarlberg, Verein zur Unterstützung von Personen mit Cystischer Fibrose

Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)



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

Was macht das CF-Team konkret?

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

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

DEBRA Austria

Erkrankung: Epidermolysis bullosa (EB)



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

Unsere Ziele:

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

Kontakt: Sabine Wittmann
Website: www.debra-austria.org

Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit

Erkrankung: Usher Syndrom



Das Forum für Usher Syndrom versteht sich als Forum für Vernetzung und Unterstützung von Usher Betroffenen und deren Familien sowie als Informationsplattform für Mediziner, Fachkräfte, Behörden und Institutionen.

Unsere Ziele sind:

- Erfassung, Vernetzung und Unterstützung von betroffenen Patienten
- Aufklärung der involvierten Fachärzteschaften (HNO/Augenheilkunde/Genetik) und Anbindung derselben an den internationalen Forschungs- und Kenntnisstand zu Usher Syndrom
- Errichtung eines interdisziplinären Expertisezentrums in Österreich mit Zugang für Patienten zu internationaler Therapieentwicklung und klinischen Studien
- Verbesserung der sozialpolitischen Rahmenbedingungen (Dolmetsch- und Assistenzleistungen) im Sinne der vollen und wirksamen Teilhabe an der Gesellschaft.

Kontakt: Mag. Dominique Sturz
Website: www.usher-taubblind.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

Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff

Erkrankung: Tay-Sachs Syndrom, Morbus Sandhoff



Das Tay-Sachs Syndrom und die Sandhoff Krankheit sind durch ein defektes Gen verursachte Fettstoffwechselkrankheiten, die bis heute unheilbar sind und in wenigen Jahren zum Tod führen.

Die Ziele unseres Vereins sind:

- Vier Charity Events pro Jahr organisieren: Die Hälfte aller Einnahmen fließt in die Forschung, mit der anderen Hälfte unterstützen wir betroffenen Familien in schwierigen Situationen
- Ansprechpartner für Betroffene sein und eine umfangreiche Informationsplattform schaffen für Erfahrungsaustausch, gegenseitige Hilfe und Stärkung des Zusammengehörigkeitsgefühls
- Trauerbegleitung auf der eigenen Website: eine Art Leitfaden, der durch den schmerzhaften Weg der Planung eines Begräbnisses oder einer Trauerfeier führt und auf die finanzielle Belastung vorbereitet

Kontakt: Eva Irran
Website: www.tay-sachs.net

Interstitielle Cystitis Association Austria

Erkrankung: Interstitielle Cystitis (IC)

ICA Österreich

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

Unser Wunschziel ist die Schaffung eines IC-Kompetenzzentrums in jedem Bundesland zur Verbesserung der Diagnosestellung und der Versorgung mit spezifischen Behandlungstechniken.

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

Klinefelter-Syndrom Gruppe Selbsthilfe Österreich Ost

Erkrankung: Klinefelter-Syndrom



Im Frühjahr 2004 fiel der Beschluss, diese Selbsthilfegruppe zu gründen. Ziel war es, andere Betroffene mit dieser genetischen Erkrankung kennen zu lernen und sich gegenseitig zu unterstützen.

Unsere Selbsthilfegruppe ist in Wien, Niederösterreich und im Burgenland tätig. Informations- und Erfahrungsaustausch sowie Öffentlichkeitsarbeit sind unsere Hauptanliegen. Seit 2012 sind wir ein gemeinnütziger Verein mit 48 Mitgliedern. Unsere Mitgliederversammlung findet einmal im Jahr statt.

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

LOT-Austria

Erkrankung: Lungenfibrose



LOT-Austria ist eine Selbsthilfegruppe für Menschen, die an COPD oder Lungenfibrose leiden und Langzeit-Sauerstoff-Therapie benötigen.

Die Ziele sind:

- Informationen zur Krankheit
- Informationen zur Diagnose
- Informationen zur Behandlung
- Gruppentreffen und Stammtische für Betroffene organisieren

Kontakt: Eva Kalmar
Website: www.selbsthilfe-lot.at

Lungenfibrose Forum Austria

Erkrankung: Lungenfibrose



Das Lungenfibrose Forum Austria ist ein unabhängiger und gemeinnütziger Verein. Ziel ist es, eine speziell auf Menschen mit Lungenfibrose ausgerichtete Betreuung und Unterstützung zu gewährleisten. Wir verstehen uns als Interessensvertretung und Begleitung für Patienten und deren Angehörige. Lungenfibrosen, allen voran die idiopathische Lungenfibrose (IPF), sind sehr selten, unheilbar - und haben eine schlechte Prognose.

Unsere vordringlichen Ziele sind:

- Beschleunigung der Diagnose und Vermeidung von Fehldiagnosen durch Zusammenarbeit mit Ärzten und Forschungseinrichtungen sowie den best Point of Service für unsere PatientInnen zu finden bzw. enge Verbindung mit Diagnosezentren pflegen,
- politische Entscheidungsträger in die Pflicht nehmen, um mehr Ressourcen für Vorsorge, Diagnose, Therapie und Forschung bereitzustellen,
- Vermittlung von medizinisch anerkannten Informationen zum Verständnis der Krankheit - und um den Einfluss auf deren Verlauf zu verbessern; publizieren der neuesten Erkenntnisse: im persönlichen Gespräch und bei Patiententagen, durch Ärzte und Spezialisten aus der Forschung und Therapie, sowie über Printmedien und digitale Netzwerke,
- gemeinsam mit IPF Pflegediensten die Betreuung der Patienten und deren Angehörige zu verbessern,
- Hilfe bei der Vernetzung von Patientinnen und Patienten für mehr Sicherheit zur Bewältigung der Krankheit durch periodische nationale und internationale Gruppentreffen,
- Zugang zur Lungentransplantation und die Maßnahmen am Ende des Lebens verbessern.

Kontakt: Günther Wanke
Website: www.lungenfibroseforum.at

Lupus Selbsthilfegruppe Wien

Erkrankung: 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: Barbara, Karin Fraunberger
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: Margit Aschenbrenner
Website: www.marfan-initiative.at

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich

Erkrankung: Morbus Fabry



Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich wurde gegründet, damit sich Betroffene und deren Familienangehörige untereinander austauschen können, Interessierte informiert und aufgeklärt werden, die Krankheit bekannt gemacht wird und Diagnosen beschleunigt werden können. Bei regelmäßigen Treffen bietet Betroffenen, Angehörigen, Fachärzten, Institutionen und Unternehmen, die sich mit der Erforschung der Krankheit befassen, eine Plattform für den Erfahrungsaustausch. Damit leiten wird allen, die selbst oder mittelbar von der Krankheit betroffen sind, eine Hilfestellung, vermitteln Anlaufstellen und Fachärzte und tragen dazu bei, Leidenswege zu verkürzen. Wir nutzen sämtliche Möglichkeiten, um Morbus Fabry bekannt zu machen, um den Weg zur Diagnose zu verkürzen und den raschen Zugang zur richtigen Behandlung zu gewährleisten.

Kontakt: Iris Strillinger
Website: www.morbus-fabry.eu

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.

Kontakt: Claas Röhl
Website: www.nfkinder.at

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

Erkrankung: Neuronale Ceroid-Lipofuszinose

Bei NCL handelt es sich um eine seltene, vererbte und noch unheilbare Stoffwechselkrankheit, die meist mit einer Sehschwäche beginnt und bis zur völligen Erblindung führt. Anschließend erfolgen – zeitlich verzögert – epileptische Anfälle und geistiger Abbau. Diese Krankheit kann in unterschiedlichen Formen und Altersstufen auftreten. Mein Ziel: Enger Kontakt und Anschluss an eine Selbsthilfegruppe in Deutschland. Es ist für die Angehörigen von großem Vorteil, über diese Krankheit bereits im Vorstadium Bescheid zu wissen.

Kontakt: Helga Schenner
Website: helgaschenner@gmx.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 entgegenen
- 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 Enzyersatztherapie, informiert

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

Österreichische Gesellschaft für angeborene Stoffwechselstörungen (ÖGAST)

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



Ziele und Vereinsaktivitäten sind:

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

Kontakt: Katja Gielesberger
Website: www.oegast.at

Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe

Erkrankung: Krebs im Kindes- und Jugendalter



Erkrankt ein Kind an Krebs, ändert sich das Leben der ganzen Familie schlagartig. Aber auch wenn der Krebs besiegt ist, geht das Leben nicht einfach weiter wie vor der Diagnose, vor allem dann nicht, wenn die Kinder und Jugendlichen mit Spätfolgen der Erkrankung und Therapie zu kämpfen haben.

Als Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe verfolgen wir das Ziel, dass ehemals krebskranke Kinder und Jugendliche nach der Erkrankung ein selbstbestimmtes Leben führen können und in ihrer Lebensqualität und ihren Zukunftschancen anderen Kindern und Jugendlichen in nichts nachstehen.

Deshalb unterstützt die Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe betroffene Familien während der Krebsbehandlung und auch danach. Ein wesentlicher Teil dieser Unterstützung findet in Form von psychotherapeutisch begleiteten Camps und Seminaren statt, die auf ein selbstbestimmtes Leben abseits des Krankenhausaufenthaltes abzielen. Dabei werden ehemalige KrebspatientInnen sowie deren Geschwister und Eltern begleitet und unterstützt.

Kontakt: Anita Kienesberger
Website: www.kinderkrebshilfe.at

Österreichische Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung (ÖMCCV)

Erkrankung: Morbus Crohn und Colitis ulcerosa



Die Österreichische Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung ist eine Initiative zur Selbsthilfe von Betroffenen für Betroffene mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen. Sie ist eine Vereinigung, deren Tätigkeit nicht auf Gewinn gerichtet ist, und versucht durch ihre Arbeit das Verständnis der Öffentlichkeit für die Anliegen und Probleme der Betroffenen zu erwecken und fördern. Ihr Zweck ist, das Los der an Morbus Crohn oder Colitis ulcerosa Erkrankten zu lindern, Hilfe zur Selbsthilfe zu geben und damit dem Einzelnen zu mehr Lebensqualität zu verhelfen.

Die Betroffenen brauchen neben der kompetenten Hilfe des Arztes auch das Gespräch mit anderen Erkrankten, um die Krankheit zu akzeptieren und die damit verbundenen familiären und sozialen Probleme bewältigen zu können. Nicht zuletzt beugt der Kontakt mit anderen Betroffenen einer möglichen gesellschaftlichen Isolation vor, da Ängste durch das Ansprechen noch immer tabuisierter Themen abgebaut werden.

Kontakt: Michael Anderlik
Website: www.oemccv.at

Österreichische Narkolepsie Gesellschaft (ÖNG)

Erkrankung: Narkolepsie

Die ÖNG ist eine Selbsthilfevereinigung von Betroffenen und Angehörigen, die an einer Störung der Schlaf-Wach-Regulation leiden. Durch intensive Zusammenarbeit mit erfahrenen Ärzten soll den Betroffenen geholfen werden, besser mit den Problemen der Krankheit fertig zu werden. Sie hat sich folgende Aufgaben gestellt: Durch Beratung und Betreuung die Lage von Personen zu verbessern, die an Narkolepsie und ähnlichen Erkrankungen der Schlaf-Wach-Regulierung leiden, und ihre Eingliederung in Beruf, Familie und Gesellschaft zu unterstützen. Sie steht Ihnen zur Beratung in allen Fragen, die mit der Krankheit und deren Folgen in Zusammenhang stehen zur Verfügung. Durch Aufklärung der Öffentlichkeit das Verständnis für die Erkrankten zu fördern. Förderung von Forschung über Ursache und Behandlung der Narkolepsie. Für ihre Mitglieder veranstaltet die ÖNG regionale und überregionale Treffen.

Kontakt: Jennifer Bocsek
Website: www.narkolepsie.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

Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie

Erkrankung: Polyneuropathie (PNP)



Unser Verein Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie vertritt Erkrankte in Österreich mit der Diagnose von seltenen Formen der Polyneuropathie, wie Guillain-Barré-Syndrom. Unsere Ziele sind die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Entwicklung eines Medikaments gegen PNP, die Förderung der Gemeinschaft, das Herausholen aus der Isolation sowie die Abhaltung von regelmäßigen Meetings in ganz Österreich. Derzeit sind Gruppen in Wien, Salzburg und Innsbruck aktiv. Am Aufbau von weiteren Gruppen in den übrigen Bundesländern wird gearbeitet. Zum Aufbau eines Fonds zur Förderung der Forschung werden zahlreiche Benefizveranstaltungen organisiert.

Kontakt: Jörg Leiter
Website: www.selbsthilfe-polyneuropathie.at

Österreichische Selbsthilfegruppe primärer Immundefekte (ÖSPID)

Erkrankung: Primärer Immundefekt



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

Kontakt: Karin Modl
Website: www.oespid.org

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

Erkrankung: fehlgebildete bzw. kranke Speiseröhre



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

Kontakt: DI Dr. Thomas Kroneis
Website: www.keks.at

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

PH Austria – Initiative Lungenhochdruck

Erkrankung: Pulmonale Hypertension /Lungenhochdruck



PH Austria ist eine gemeinnützige Institution und berät Menschen, die an der tödlich verlaufenden Krankheit Lungenhochdruck (= Pulmonale Hypertension) leiden. Unser Ziel ist die Gleichberechtigung aller Betroffenen in ganz Österreich, damit alle Patienten die gleiche, bestmögliche Behandlung und psycho-soziale Unterstützung erhalten. Dafür veranstalten wir Infotage und Plaudermeetings in Wien, Linz, Graz und Innsbruck. Die Infotage dienen dazu, die Betroffenen über ihre Krankheit auf dem Laufenden zu halten. Hier werden neben wissenschaftlichen Vorträgen, auch Beiträge zu dem Thema Soziales, sowie verschiedene Workshops – zu Themen wie Ernährung, Rehabilitation, Atemübungen etc. – angeboten. Wir unterstützen unsere Patienten insbesondere auch bei der Beantragung von Behindertenpass, Parkausweis oder Pflegegeld und aktualisieren auch laufend unseren Sozialratgeber.

Kontakt: Monika Tschida

Website: www.phaustria.org, www.lungenhochdruck.at

Sarkoidose Selbsthilfegruppe

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: Martin Hauser, Johann Hochreiter, Dietmar Windisch

Website: www.sarko.at

Selbsthilfegruppe der Contergan- und Thalidomidgeschädigten Österreichs

Erkrankung: durch ein thalidomidhaltiges Medikament angeborene Schädigung bzw. Missbildung der Gliedmaßen und /oder innerer Organe



Selbsthilfegruppe der Contergan- und Thalidomidgeschädigten Österreichs

Dysmelie (Gliedmaßenunterschied) umfasst mehr als 40 Syndrome und zählt zu den seltenen Erkrankungen, die Schädigung durch Contergan ist eine davon. Anlässlich des 50sten Geburtstags des Medikaments im Jahr 2007, gründeten wir die Selbsthilfegruppe. Durch stete Verhandlungen mit Politikern haben wir 2,8 Mio.

Euro für alle anerkannten österreichischen Betroffenen erkämpft. Seit 1.7.2015 gibt es eine Gleichstellung mit der Gruppe der Impfgeschädigten. Die nächsten Ziele sind:

- Aufbau eines Expertennetzwerks zur besseren medizinischen Versorgung mit geeigneten Therapieeinrichtungen (Orthopädisches Rehaszentrum am Zicksee)
- Zusammenarbeit mit dem Europäischen Dachverband für Dysmelie (EDRIC) und weltweite Vernetzung

Kontakt: Michaela Moik

Website: www.contergan.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-Touraine 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 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

Website: beatrix.pop@sol.at

Selbsthilfegruppe Rheumalis

Erkrankung: Kindlicher, rheumatischer Formenkreis JIA



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

Kontakt: Karin Formanek
Website: www.rheumalis.org

Seltene Bauchgefäßerkrankungen

Erkrankung: Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom

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

Kontakt: Mag. Angela Mair
Website: www.lebenskuenstlerin.at/bauchgefuesserkrankungen.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

Syrinx-Nordbayern

Syringomyelie und Chiari Malformation

**SYRINX
NORD
BAYERN**



Unsere Selbsthilfegruppe besteht aus Betroffenen von Syringomyelie und Chiari Malformation. Durch entsprechende Aufklärung bei unseren Treffen erläutern wir nicht nur die Symptome sondern vermitteln Betroffenen an kompetenten Ärzten vermitteln, um so rasche Diagnosen zu ermöglichen. Im nächsten Schritt begleiten wir Betroffene dabei, ihre Krankheiten zu akzeptieren, anzunehmen und besser damit umgehen zu lernen. Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung sowie Hilfe bei der Schmerzbekämpfung sind wichtige Elemente unserer Arbeit. Erfahrungen, die wir bei Kongressen, Ärztevorträgen und Klinikbesuchen sammeln, geben wir an Betroffene, Angehörige und alle Interessierte weiter. Wir animieren aber auch Ärzte, sich intensiv mit unseren seltenen Krankheiten zu befassen und sich unserer Initiative anzuschließen. Wir nutzen jede Möglichkeit für eine entsprechende Öffentlichkeitsarbeit.

Kontakt: Hannelore Beke
Website: www.syrinx-nordbayern.de

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 2016

Aktivitäten

- 44** *Beirat für seltene Erkrankungen
beim BMG*
- 46** *Der Nationale Aktionsplan für
seltene Erkrankungen*
- 48** *Umsetzung des NAP.se*
- 51** *Pro NAP.se – Unterstützung
bei der Umsetzung des NAP.se*
- 54** *Orphanet – das Online-Portal
für seltene Erkrankungen*
- 56** *Europäische Referenznetzwerke –
eine neue Ära*
- 60** *ECRD 2018 in Wien*

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
- » Näglein Silke, Dr., Hauptverband der öst. SV-Träger
- » Offner Klaus, DI Dr., SALK
- » Rafetseder Otto, Dr. MPH, Land Wien
- » Riedl Rainer, Dr., Pro Rare Austria
- » Sandholzer Klaudia, Dr., HVB
- » Schwarz Rudolf, OA Dr., Landes Frauen- und Kinderklinik Linz
- » Schnitzl Wolfgang, Dr. Pharmig AG SE
- » 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

Pro Rare Austria bzw. Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen (s.o.) haben sich in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen über mehrere Jahre sehr intensiv eingebracht. Ein wesentliches Etappenziel war die Fertigstellung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen bis zum Jahresende 2013. Nun geht es darum, die in diesem Dokument ausgeführten Strategien und Maßnahmen detailliert auszuformulieren und vor allem in die Tat umzusetzen. Als Mitglieder des Beirates für seltene Erkrankungen werden wir uns hierfür mit ganzer Kraft einsetzen.

Weitere Informationen:
www.goeg.at/de/Bereich/ab389.html

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/](http://www.prorare-austria.org/seltene-erkrankungen/petition/)

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) umfasst mehr als 40 Ziele und 82 Maßnahmen. Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) ist sehr stolz, berichten zu können, dass in allen Handlungsfeldern Aktivitäten stattfinden und Prozesse im Lauf sind. Unter den im Jahr 2016 gesetzten Aktivitäten gab es folgende Highlights:

1. Die zusammen mit Orphanet Austria durchgeführte Erhebung (Mapping), die erstmals einen umfassenden Überblick über die in Österreich bestehende Expertise im Bereich der seltenen Erkrankungen generiert, wurde vorerst abgeschlossen. Zukünftig eingemeldete Einrichtungen werden weiterhin laufend erfasst.

2. Der Pilotprozess für die nationale Designation zweier spezialisierter Einrichtungen für seltene Erkrankungen (Expertisezentren [EZ], Typ B-Zentren) wurde gemeinsam mit diesen entwickelt und durchlaufen. Die auf europäischer Ebene definierten Kriterien für Vollmitglieder in den neu etablierten sogenannten Europäischen Referenznetzwerken (ERN) wurden dabei direkt berücksichtigt. Ende 2016 wurde das EB-Haus Austria in Salzburg von der Bundeszielsteuerungskommission – dem höchsten Entscheidungsgremium im Gesundheitswesen auf nationaler Ebene – als Expertisezentrum für genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Epidermolysis bullosa, designiert. Die pädiatrische Onkologie im St. Anna Kinderspital wird im 1. Halbjahr 2017 designiert.

3. Der Diskussionsprozess zur Auswahl der nächsten potenziellen EZ-Kandidaten wurde auf Basis der Ergebnisse des o. a. Mappings gestartet; das Thema in die begleitenden Gremien (Beirat, Strategische Plattform für seltene Erkrankungen) eingebracht.

4. Versorgungsstrukturen und die diesen zugrunde liegende Gesundheitsplanung sind sehr wichtig, um eine qualitätsvolle und nachhaltige Versorgung sicherstellen zu können. Für seltene Erkrankungen relevante Aspekte wurden laufend in den zuständigen Fach- und Entscheidungsgremien eingebracht, wodurch es gelang, EZ für seltene Erkrankungen im zentralen nationalen Planungsinstrument, dem Österreichischen Strukturplan Gesundheit, zu verankern.

5. Um die Qualität der Diagnostik zu verbessern, wurden Leistungs- und Qualitätskriterien für diagnostische Laboratorien ausgearbeitet.

6. Im Bereich Heilbehelfe und Hilfsmittel wurden mit einer kleinen Arbeitsgruppe Problemstellungen präzisiert, Lösungsansätze diskutiert, und mit Pro Rare Austria wurde eine Erhebung vorbereitet. Deren Ergebnisse wurden an die zuständige Stelle, die Sozialversicherung, weitergeleitet.

7. Die Fortsetzung der Mitwirkung Österreichs an Orphanet (national durch Orphanet Austria), der internationalen Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen, konnte vorerst im Rahmen einer Beteiligung Österreichs an der 2. Europäischen Joint Action sichergestellt werden.

8. Zahlreiche Akteure fördern das Wissen und das Bewusstsein betreffend seltene Erkrankungen durch Veranstaltungen, Publikationen und Präsentationen. Wie im Vorjahr wurden auch im Jahr 2016 die Informationen zu seltenen Erkrankungen im nationalen Gesundheitsportal gesundheit.gv.at erweitert, darüber hinaus informierten Mitarbeiter/innen der NKSE Fachkreise und die Öffentlichkeit bei diversen Anlässen.

9. Im Jahr 2016 fanden zwei Sitzungen des Beirats für seltene Erkrankungen und eine Sitzung der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen statt.

Neben den beispielhaft genannten konkreten Umsetzungsschritten, werden und wurden für zahlreiche Maßnahmen des NAP.se Überlegungen angestellt und/oder Konzepte ausgearbeitet, die nun Schritt für Schritt zur Umsetzung gelangen. Dies betrifft zum Beispiel Themen wie Medikamente, Kodierung und Notfallsysteme für Patientinnen/Patienten (Letzteres wird federführend von Pro Rare Austria bearbeitet).

Seltene Erkrankungen sind kein nationales Thema, sondern ein europäisches, ein internationales: Zu vielen Maßnahmen des NAP.se – zur Forschung, zur Vernetzung der Versorgungseinrichtungen oder zu Medikamenten – finden auch auf europäischer Ebene viele Aktivitäten statt. Österreich ist in den zentralen Gremien vertreten, deren Überlegungen und Ergebnisse in die nationalen Arbeiten einfließen.

Manchmal brauchen Dinge lange, bis sie für die Einzelne / den Einzelnen, zum Beispiel für Betroffene, im Alltag sichtbar bzw. sogar spürbar sind. Mit dieser Herausforderung wird die NKSE in ihrer täglichen Arbeit häufig konfrontiert. Patientinnen/Patienten können sich sicher sein, dass sie im Mittelpunkt der Arbeiten der NKSE stehen, die für Qualität und Nachhaltigkeit stehen.

Für weitere Informationen siehe:

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

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

<https://www.gesundheit.gv.at/Krankheiten/seltene-Krankheiten/inhalt>

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



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



Joy Ladurner (NKSE) moderiert eine Sitzung des Beirats
für seltene Erkrankungen
Foto: Pro Rare Austria

ProNAP – Unterstützung bei der Umsetzung des NAP.se

Victoria Mauric, Projektmanagerin bei Pro Rare Austria
Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria



Dipl.Ing. Victoria Mauric,
Projektmanagerin des ProNAP
Foto: Pro Rare Austria



Pro Rare Austria, als Stimme der Menschen mit seltenen Erkrankungen, war von Anfang an – genau genommen lange vor der Vereinsgründung – in die Konzeption des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) eingebunden. Erste Gespräche zu diesem Thema fanden anlässlich der Überlegungen zu einer Petition für seltene Erkrankungen statt, die am ersten Rare Disease Day (29.2.2008) von uns Betroffenen an die damalige Gesundheitsministerin übergeben wurde. Diese Forderungen sind nach wie vor aktuell, bedürfen weitgehend noch der Umsetzung und finden sich bis heute in der DNA von Pro Rare Austria.

Am Tag der seltenen Erkrankungen 2015 (28.2.2015) wurde der NAP.se in seiner aktuellen Form vom Gesundheitsministerium offiziell veröffentlicht. Und weiterhin arbeitet – neben vielen anderen Stakeholdern aus dem Gesundheits- und Sozialbereich – auch Pro Rare Austria mit voller Kraft an der Umsetzung dieses Plans. Wie die Erfahrung der letzten Jahre allerdings zeigt, gelingt die Implementierung des NAP.se nicht in der von den Planern gewünschten und von den Patienten herbeigesehnten Geschwindigkeit. Aus diesem Grund hat sich Pro Rare Austria nach Möglichkeiten umgesehen, die Realisierung zu beschleunigen und ist schließlich bei den so genannten „Gemeinsamen Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag“ fündig geworden, weil hier Förderungen für Projekte im Bereich Kindergesundheit und Prävention in Aussicht gestellt wurden. Nach kurzer Überlegung reichten wir im Sommer 2015 ein Projekt mit dem Namen „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se“ ein, dessen Ziel die Unterstützung bei der Realisierung spezifischer Maßnahmen des NAP.SE durch Einbringen unserer spezifischen Expertise und unter Berücksichtigung der Bedürfnisse der Zielgruppe Kinder und Jugendliche bis 18 Jahre ein.

Die grundlegende Idee war die, dass sich Pro Rare Austria – nicht mehr nur ehrenamtlich sondern nachhaltig und professionell – bei der Umsetzung von 26 (also rund einem Drittel) Maßnahmen unmittelbar einbringen wird (siehe Abbildung 1).

Bei 16 Maßnahmen ist Pro Rare Austria im NAP.se explizit unter „Zuständigkeit für die Maßnahme“ angeführt und sollte hier eine federführende Funktion wahrnehmen.

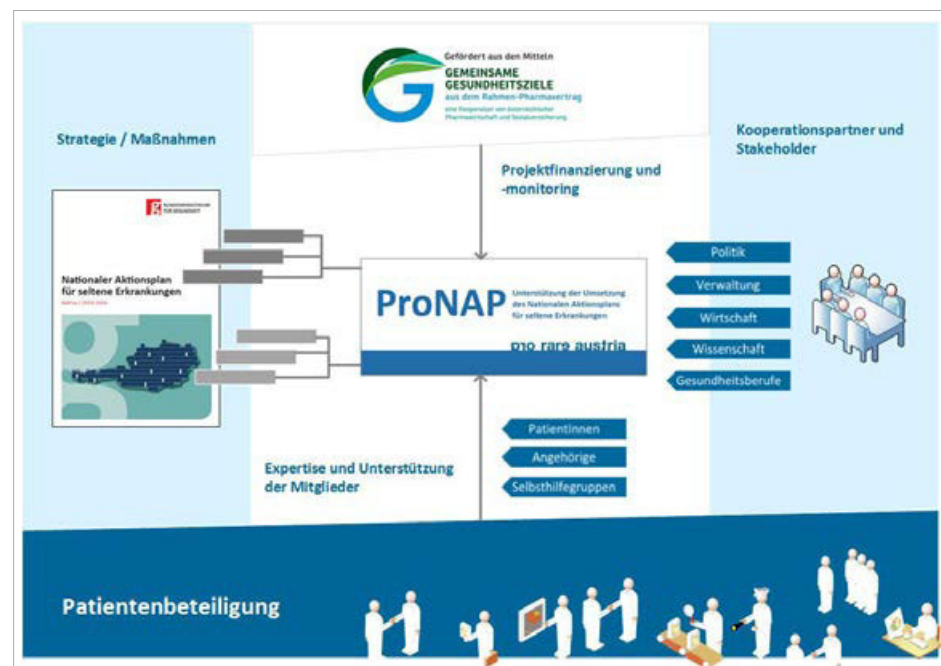


Abbildung 1

Die Freude war groß, als wir Ende April 2016 vom Entscheidungsgremium im Hauptverband der Sozialversicherungsträger die Förderzusage zum ProNAP erhielten. Nach intensiver Personalsuche im späten Frühjahr fanden wir mit Dipl.Ing. Victoria Mauric die Idealkandidatin als Projektmanagerin für dieses anspruchsvolle Vorhaben, das wir innerhalb von drei Jahren realisieren möchten.

Seit September ist sie nun in ihrer neuen Rolle aktiv, hat den Projekt- und Ressourcenplan überarbeitet, organisiert Workshops und Arbeitssitzungen und treibt so die verschiedenen Arbeitspakete voran. Natürlich geht es uns auch darum, übergeordnete Ziele soweit herunter zu brechen und aufzubereiten, dass Sie für unsere Mitglieder greifbar werden und einen Mehrwert generieren. Optisch wird dadurch sichtbar, dass wir für dieses Projekt die Maßnahmen des NAP.se im Sinne unseren Vereinsziele und Arbeitsschwerpunkte neu strukturiert und zu vier übergeordneten Arbeitspaketen zusammengefasst haben (Abbildung 2):

- Factfinding und Wissenstransfer
- Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe seltener Erkrankungen
- Aufbau von / Beitrag zu Wissensplattformen zu seltenen Erkrankungen
- Information und Bewusstseinsbildung

Im weiteren Projektverlauf gilt es nicht nur die unterschiedlichen Themenfelder zu bearbeiten, es gibt auch umfassende Möglichkeiten zur Mitwirkung und Mitgestaltung für die Mitgliedsorganisationen von Pro Rare Austria. Denn für die Umsetzung sind auch ganz wesentlich die Erfahrung und die Expertise der Patienten gefragt.

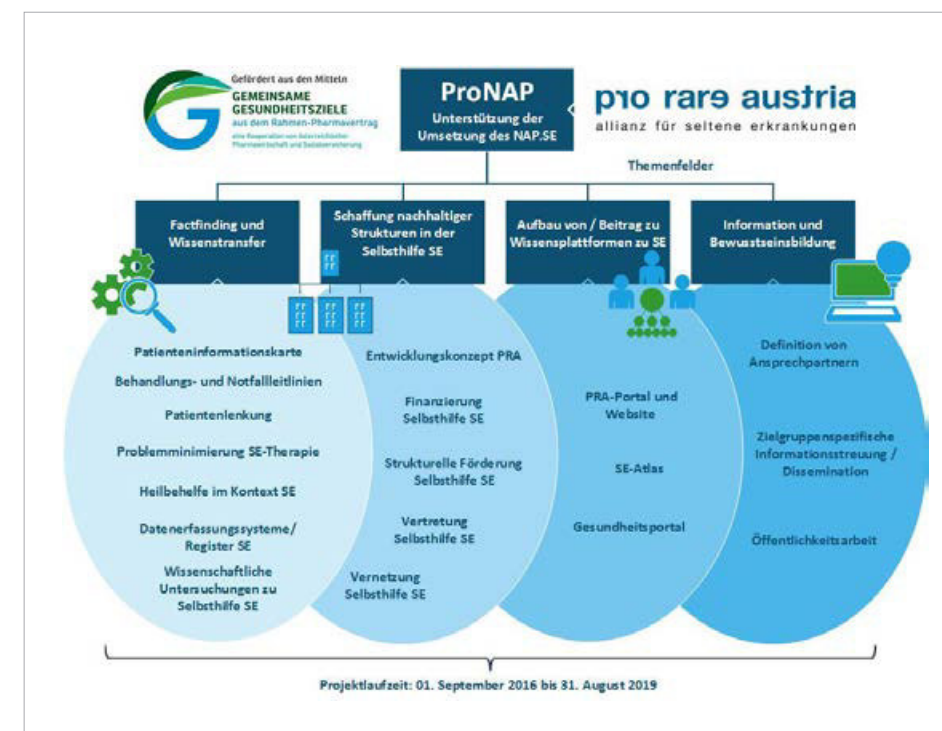


Abbildung 2



Workshop im Rahmen des Projekts ProNAP
Foto: Pro Rare Austria

54 **Orphanet – das Online-Portal für seltene Erkrankungen**

Ursula Unterberger und Till Voigtländer, Orphanet Austria



1997 wurde Orphanet, heute die weltweit umfassendste Datenbank für seltene Erkrankungen, am Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale) in Paris gegründet. Im Lauf der Jahre wurde das Projekt auf immer mehr Länder ausgeweitet und umfasst heute 40 Teilnehmerländer. Orphanet hat es sich zur Aufgabe gemacht, umfassende Informationen zu seltenen Erkrankungen frei zur Verfügung zu stellen und so Diagnostik, Betreuung und Behandlung zu verbessern. Das bedeutet gleichzeitig, dass Orphanet sich an verschiedene Interessengruppen mit teils sehr unterschiedlichem Hintergrund richtet. Für Patientinnen und Patienten besonders interessant ist das Verzeichnis von Selbsthilfegruppen, hochspezialisierten Kliniken sowie laufenden klinischen Studien und Forschungsprojekten, da man so eine erste Anlaufstelle oder zumindest eine kompetente Person für die jeweilige seltene Krankheit finden kann. Die Orphanet-Enzyklopädie für seltene Erkrankungen beinhaltet darüber hinaus einen eigenen Teil mit laienverständlichen Artikeln, die – im Gegensatz zu vielen anderen Internet-Quellen – allesamt expertengeprüft und daher inhaltlich zuverlässig sind. Leider sind die meisten Artikel allerdings bisher noch nicht auf Deutsch verfügbar, da für eine Übersetzung aus dem Französischen oder Englischen keine eigenen Fördermittel zur Verfügung stehen.

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

Um die Nutzung von Orphanet in Zukunft auch für Nicht-Fachleute einfacher zu machen, präsentiert sich die Webseite pünktlich zum 20jährigen Jubiläum 2017 in einem völlig neuen Gewand (www.orpha.net). Die neue Seite (siehe nebenstehende Abbildung) ist so gestaltet, dass das Navigieren und Lesen erleichtert wird. Durch das neue Format mit vereinfachten und übersichtlicheren Suchoptionen soll es auch für Laien leichter möglich sein, Informationen in Orphanet zu finden. An einer weiteren Verbesserung der Darstellung, die im Lauf des Jahres für die Nutzer verfügbar sein soll, wird derzeit noch gearbeitet.

Derzeit sind in Orphanet 66 österreichische Patientenselbsthilfegruppen, die sich speziell mit seltenen Erkrankungen befassen, gelistet. Um die Sichtbarkeit aller in Österreich vorhandenen Angebote für seltene Erkrankungen zu erhöhen, wäre es wünschenswert, wenn zumindest alle Mitgliedsorganisationen von Pro Rare Austria (aber darüber hinaus natürlich möglichst alle Selbsthilfegruppen für eine oder mehrere seltene Erkrankungen) in Orphanet erfasst sind. Wenn Sie Ihre Organisation registrieren möchten, können Sie dies jederzeit entweder direkt auf der Orphanet-Webseite (<https://www.orpha.net/professor/htdocs/>, Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per mail an Orphanet Austria (ursula.unterberger@meduniwien.ac.at) tun. Sollten Sie Hilfe bei der Benützung von Orphanet benötigen oder weitere Fragen zu seltenen Erkrankungen haben, können Sie sich ebenfalls gerne unter der genannten e-mail Adresse an uns wenden.



Der neue Look von Orphanet

56 Europäische Referenznetzwerke – eine neue Ära

Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria
Claas Röhl, Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria



European Reference Networks

Um gleich mit einer erfreulichen Nachricht zu beginnen: Zu Jahresbeginn 2017 hat die Europäische Kommission die ersten europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen genehmigt. Dieser wichtigen Entscheidung gingen jahrelange Vorarbeiten voraus, die davon geprägt waren, die über 6000 seltenen Erkrankungen in sinnvolle Krankheitsgruppen zu gliedern, organisatorische Strukturen für die Koordination der Netzwerke zu schaffen, Informations- und Kommunikationskanäle zu eröffnen, Qualitätskriterien einzuführen und nicht zuletzt auch über die Einbindung der Patienten in diese Netzwerk nachzudenken. Krönender Abschluss dieses Prozesses war dann die Inauguration der 24 europäischen Referenznetzwerke (ERNs) bei einer feierlichen Veranstaltung in der litauische Hauptstadt Vilnius. Von 9.-10. März 2017 trafen sich hier neben Mitgliedern der Europäischen Kommission Vertreter der nationalen und der EU-Gesundheitspolitik, Experten aus Medizin und Wissenschaft, Patientenvertreter und andere Stakeholder um anlässlich des erreichten Meilensteins Erfahrungen auszutauschen und den offiziellen Start zu feiern.

Was sind Europäische Referenznetzwerke?

Ziel der ERNs ist es generell die medizinische Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, die Forschung auf dem Weg zu neuen Medikamenten und Therapien anzuregen und klinische Studien zu erleichtern. Über allem schwebt der Grundsatz, es möge die Expertise reisen und nicht der Patient. Um zu einer sinnvollen Strukturierung dieser Netzwerke zu gelangen, mussten im Vorfeld die vielen, offiziell anerkannten seltenen Erkrankungen zu handhabbaren Gruppen zusammengefasst werden. Nach längeren, internationalen Diskussionsprozessen einigte man sich auf genau 24 solcher Europäischer Referenznetzwerke. Und man stelle die Regel auf, dass mindestens 10 Expertisezentren für das jeweilige Krankheitsbild aus mindestens 8 EU-Mitgliedsstaaten für ein ERN notwendig seien.

Welche Europäischen Referenznetzwerke gibt es?

Per März 2017 bestehen folgende ERNs:

1. Endo-ERN: European Reference Network on endocrine conditions
2. ERKNet: European Reference Network on kidney diseases
3. ERN BOND: European Reference Network on bone disorders
4. ERN CRANIO: European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders
5. ERN EpiCARE: European Reference Network on epilepsies

6. ERN EURACAN: European Reference Network on adult cancers (solid tumours)
7. ERN EuroBloodNet: European Reference Network on haematological diseases
8. ERN eUROGEN: European Reference Network on urogenital diseases and conditions
9. ERN EURO-NMD: European Reference Network on neuromuscular diseases
10. ERN EYE: European Reference Network on eye diseases
11. ERN GENTURIS: European Reference Network on genetic tumour risk syndromes
12. ERN GUARD-HEART: European Reference Network on diseases of the heart
13. ERNICA: European Reference Network on inherited and congenital anomalies
14. ERN ITHACA: European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
15. ERN LUNG: European Reference Network on respiratory diseases
16. ERN PaedCan: European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)
17. ERN RARE-LIVER: European Reference Network on hepatological diseases
18. ERN ReCONNET: European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
19. ERN RITA: European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases
20. ERN-RND: European Reference Network on neurological diseases
21. ERN Skin: European Reference Network on skin disorders
22. ERN TRANSPLANT-CHILD: European Reference Network on transplantation in children
23. MetabERN: European Reference Network on hereditary metabolic disorders
24. VASCERN: European Reference Network on multisystemic vascular diseases

Diese Europäischen Referenznetzwerke sollen durch finanzielle Mittel aus den europäischen Förderprogrammen, wie zum Beispiel Horizon 2020, aber auch durch Mittel der nationalen Gesundheitssysteme finanziert werden.

Warum sind Europäischen Referenznetzwerke wichtig?

Erstmals in der europäischen Geschichte existieren nun internationale Netzwerke, die sich speziell der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen widmen und – theoretisch – alle Krankheitsbilder einschließt. Wenn diese Netzwerke ihre Arbeit aufnehmen, dann sollten über 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben, davon profitieren. Denn trotz der Vielfalt der Krankheitsbilder und der im Einzelfall unterschiedlichen Bedürfnisse der Patienten, gibt es viele Herausforderungen, denen gemeinsam effektiver begegnet werden kann, beispielsweise die Verkürzung der Diagnosewege.

Motto: Share.Care.Cure

Nicht der Patienten sollte reisen, sondern die Expertise. Lokale Ärzte sollen über die Europäischen Referenznetzwerke Zugang zu Fachinformationen haben und Beratung sowie Expertise aus den Netzwerken in Anspruch nehmen können. Die Entwicklung von evidenzbasierten klinischen Behandlungsrichtlinien soll zu einer Harmonisierung der medizinischen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen beitragen. Durch eine Intensivierung des Wissensaustausches soll zu einer Verbesserung der medizinischen Betreuung kommen und vermehrt Ärzten und Spezialisten zu einer Mitarbeit in diesen Strukturen animieren. Viele seltene Erkrankungen sind derzeit noch unheilbar, Medikamente oder Therapien sind nicht erforscht oder noch nicht zugelassen. Hier ist intensive Forschung gefragt. Auch dafür sollen Europäische Referenznetzwerke neue Maßstäbe setzen. Internationale, multizentrische Studien, unterstützt durch europäische Patientenregister, sollen die Entwicklung von Medikamenten und Therapien für seltene Erkrankungen beschleunigen und somit mittel- und langfristig die Lebensqualität der Betroffenen merkbar verbessern.

Wie sind österreichische Expertisezentren eingebunden?

Für die Teilnahme an einem ERN brauchen potentielle Expertisezentren eine Designation (siehe NAP.se) oder ein Empfehlungsschreiben des Gesundheitsministeriums. Derzeit sind zwei österreichische Zentren Mitglied in ERNs: St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung ist Teil und sogar koordinierendes Zentrum des ERN PaedCan, das EB-Haus Austria ist Teil des ERN Skin.

Welche Rolle spielen Patienten in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientenvertreter haben sowohl im Aufbau der ERNs eine wichtige Rolle gespielt und übernehmen jetzt im Echtbetrieb wichtige Aufgaben. So sind beispielsweise im Rahmen sogenannter European Patient Advocacy Groups (ePAGs) Patientenvertreter eingebunden, um ihre Interessen zu wahren und die Weiterentwicklung der ERNs mitzugestalten. Österreich hat aus zwei bestehenden Patientenorganisationen Vertreter für die ePAGs gestellt: die Österreichische Kinderkrebshilfe für das ERN PaedCan und die Organisation NF-Kinder für das ERN GENTURIS. Claas Röhl, Absolvent der EURORDIS Summer School und erster österreichischer Absolvent der EUPATI Patient Expert Training Course war bereits in die Einreichung von ERN GENTURIS involviert und bekleidet nun einen Vorstandsposten in diesem ERN.



Eindrücke von der Inauguration der 24 ERNs
Foto: EURORDIS



Für weitere Informationen siehe:
<http://www.eurordis.org/content/about-european-reference-networks>

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. 2014 hat sich Pro Rare Austria für die Austragung der ECRD in Wien beworben, im Juli 2015 erhielten wir die definitive Zusage von EURORDIS: Die 9. Europäische Konferenz für seltene Erkrankungen wird von 10.–12.5.2018 in Wien stattfinden.



Save the date für die ECRD 2018
Foto: EURORDIS

Pro Rare Austria – das Jahr 2016

Veranstaltungen

- 62 **Onkologische Wintergespräche**
- 63 **Healthcare Symposium**
- 64 **1. Symposium des Center for Rare and Undiagnosed Diseases**
- 65 **Marsch der seltene Erkrankungen**
- 68 **EURORDIS: Council of National Alliances**
- 69 **European Conference on Rare Diseases and Orphan Products**
- 70 **4. Wiener Selbsthilfekonferenz**
- 71 **EUPATI – AGES Patientengespräche**
- 72 **Forum Alpbach: Gesundheitsgespräche**
- 73 **Tag der Selbsthilfe**
- 74 **Vernetzungstreffen der Mitglieder von PRA**
- 75 **7. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen**
- 77 **2. Konferenz der Österreichischen Plattform Gesundheitskompetenz**
- 79 **EURORDIS: Council of National Alliances**
- 80 **Gesundheit im Dialog – Health Literacy**
- 81 **Tag der Selbsthilfe**
- 82 **EUPATI Abschlusskonferenz**

Onkologische Wintergespräche 15.–16. Jänner 2016, Wien

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Bereits zum 15. Mal bot Novartis Oncology Österreich mit den Onkologischen Wintergesprächen allen Fachgruppen in der Medizin einerseits und Patientenorganisationen andererseits eine Plattform zum fachlichen Austausch im Bereich der Onkologie. Führende nationale und internationale Experten präsentieren und diskutieren am 15. und 16. Januar 2016 in Wien aktuelle Themen aus den verschiedenen Bereichen dieser Fachrichtung. Einige Programmpunkte waren auf die spezifische Interessanlage von Patientenorganisationen abgestimmt.

Pro Rare Austria war federführend bei der Etablierung der Nationalen EUPATI Austria- Plattform. Daher präsentierte ich Ziele und Programm der Europäischen Patientenakademie für Therapeutische Innovation und wies darauf hin, dass Patienten vermehrt in die Forschung einbezogen werden sollen, weil sie am besten wissen wo der Schuh drückt. Bereits 2012 wurde das EUPATI-Trainingsprogramm von der Europäischen Union unter der Partnerbeteiligung von europäischen Gesundheitseinrichtungen ins Leben gerufen. Das Projekt hat eine Laufzeit von fünf Jahren und soll die Kompetenz von Patienten und Patientenorganisationen erhöhen, um sie zu adäquaten Ansprechpartnern in der medizinischen Forschung zu machen. Für die anwesenden Patientenvertreter aus dem Bereich der seltenen onkologischen Erkrankungen waren die Informationen über Fortbildungsmöglichkeiten in Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln von höchstem Interesse.



Ulrike Holzer (Pro Rare Austria)
Foto: Novartis



Johanna Sadil (Pro Rare Austria),
Ulrike Holzer (vlnr)
Foto: Christian Husar



Martina Kessler-Schmidt (Actelion),
Ulrike Holzer,
Johanna Sadil (Pro Rare Austria) (vlnr)
Foto: Christian Husar

Healthcare Symposium 18. Februar 2016, Wien

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Unter dem Titel „S.O.S. Gesundheit – Gerät unser Gesundheitssystem außer Kontrolle?“ fand am 18.2.2016 ein von der Pharmig Academy organisiertes Symposium statt. Im Novomatic Forum diskutierten Gesundheitsexperten über die Überwindung von Partikularinteressen, über Kosteneffektivität, den notwendigen strukturellen Wandel und funktionierende Ärzte-Arbeitsmodelle. Dr. Jan Oliver Huber wies in seinen Begrüßungsworten darauf hin, dass globale Entwicklungen ihre Schatten auf die Solidarität in unterschiedlichen Gesellschaftsbereichen werfen: „Wir sehen immer härtere Auseinandersetzungen, immer weniger Willen, Herausforderungen in Kooperation zu meistern.“ Prof. DDr. Christian Köck, Geschäftsführer Health Care Company GmbH, nahm diesen Gedanken auf und sprach von einem Politik- statt eines Politikerversagens, wenn der Erhalt des gesellschaftlichen Zusammenlebens durch Partikularinteressen gefährdet ist. Es sei die Verantwortung jedes einzelnen, Kosteneffektivität und rationale Strukturen ins Gesundheitssystem zu bringen und kollektive Interessen mit privatwirtschaftlichen in Einklang zu bringen. Ob und wie all das realisiert werden kann, darüber diskutierten anschließend BMG-Sektionsleiter Dr. Clemens Martin Auer, Patientenombudsmann Franz Bittner, Dr. Frank-Ulrich Fricke von der Technischen Hochschule Nürnberg, Abteilungsvorstand Prim. Prof. Dr. Kurt Huber vom Wilhelminenspital, Prof. DDr. Christian Köck, Mag. Philipp Lindinger von der AUSTROMED, Hauptverbandsdirektor Dr. Josef Probst, Pharmig-Academy-Vizepräsident Prof. Dr. Robin Rumler und Univ.- Prof. Dr. Judit Simon von der MedUni Wien.

Im zweiten Teil der Veranstaltung widmete sich andere Diskutanten der Problematik der Ärzteversorgung. Dr. Johannes Steinhart, Vizepräsident der ÖÄK und Bundeskurienobmann der niedergelassenen Ärzte, sprach einleitend über die Rahmenbedingungen, die derzeit verhindern würden, dass Ärzte erfolgreich ihren Beruf ausüben können. Ein System wäre besser evolutionär als revolutionär zu verändern, so Steinhart. Zentral sei es, das Gesundheitswesen nicht nur als Ausgaben-, sondern ganz gezielt auch als Investitionsgebiet zu betrachten. Den Themen Ärztemangel, Krankenhausstrukturen, Primärversorgung und Versorgungszentren widmeten sich im Anschluss Dr. Reinhold Glehr, Vizepräsident der ÖGAM, Mag. Julian Hadschieff, Geschäftsführer der PremiQaMed Holding GmbH, Gebietskrankenkassen-Direktor Dr. Arno Melitopoulos, Univ. Prof. Dr. Sylvia Schwarz vom KAV, Dr. Johannes Steinhart sowie Mag. Bernhard Wurzer, stv. Generaldirektor im HVB. Resümierend waren sich alle darüber einig, dass Reformen nur erfolgreich umgesetzt werden können, wenn sich alle Stakeholder im Gesundheitswesen mit den Vertretern der Politik an einen Tisch setzen.

1. Symposium des Center for Rare and Undiagnosed Diseases 19.-20.2.2016, Wien

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Mit einer Reihe von führenden Namen im Bereich Medizin und Wissenschaft und einem hochkarätigen Vortragsprogramm stellte dieses international ausgerichtete Symposium einen Höhepunkt im Jahre 2016 dar. PD. Dr. Kaan Boztug und seinen Mitorganisatoren war es an diesen beiden Tagen gelungen, naturwissenschaftliche und medizinische Vorträge sowie Vorträge im Zusammenhang mit den gesellschaftlichen Herausforderungen seltener Erkrankungen programmatisch zu vereinen.

So erfüllte die Veranstaltung auch die Erwartungen von Organisatoren und Teilnehmern, durch die Diversität des Programms einerseits interessante und ergiebige Diskussionen und andererseits neue interdisziplinäre, nationale wie auch internationale Kooperationen und Vernetzungen – mit dem Ziel neue Impulse für die österreichische Rare Disease-Forschungsgemeinschaft – zu schaffen.

Die Themenschwerpunkte des Symposiums in Kürze: Inborn disorders of the immune system, Data analysis and collaborative research for rare diseases, Rare dermatological disorders, Rare disorders of the nervous system,

Gastroenterology and metabolic disorders, From bench to bed – therapeutic approaches for rare diseases and personalized medicine, Shaping society for the rare disease challenge. Sehr erfreulich war es, dass auch ich bei dieser Veranstaltung die Sichtweise der Patienten einbringen konnte. Unter dem Titel „What Patients with Rare Diseases Expect from the Health Care System“ führte ich den Status quo aus und erläuterte die vielen Erwartungen und Wünsche, die sich aus der Perspektive von Patienten mit seltenen Erkrankungen ergeben. Hier konnte ich auf den Inhalt und die Fortschritte im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen genauso eingehen wie auf konkrete Umsetzungen von Expertisenzentren wie beim EB-Haus Austria.



**Kaan Boztug
(CeRUD),
Rainer Riedl
(Pro Rare Austria)**
(vlnr)
Foto: CeRUD



**Teilnehmer des
CeRUD-Symposiums**
Foto: CeRUD

Marsch der seltene Erkrankungen 27. Februar 2016, Wien

Sonja Lang,
Mitglied des Vorstand der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft



Gemeinsam für das Rett-Syndrom
Foto: Sonja Lang

Der Rare Disease Day findet weltweit am 29. Februar statt. In Wien fand der Marsch der seltenen Krankheiten am 27.2.2016 bereits zum achten Mal statt. Teilgenommen haben neben Betroffenen und Angehörigen von Betroffenen, Vertreter der Selbsthilfegruppen und des Dachverbandes Pro Rare Austria. Wir, Familie Lang (aus OÖ) und Familie Dworschak (aus Wien), nahmen mit unseren Töchtern für die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft teil. Treffpunkt war am Samstag um 11 Uhr am Christian-Broda-Platz. Dort wurden wir und die Rollis der Kinder mit bunten Luftballons von Pro Rare Austria ausgestattet und von der Blasmusikkapelle Kreuttal mit beschwingten Liedern eingestimmt.

Unter dem Motto „Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“ marschierten nun über 400 Teilnehmer auf der neuen Route über die Wiener Mariahilferstraße bis zum Museumsquartier. Bei schönem, jedoch sehr windigen Wetter versuchten die Teilnehmer mit Transparenten, Informationstafeln, kurzen Ansprachen in aller Öffentlichkeit auf die Situation von Menschen mit seltene Erkrankungen und die Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen aufmerksam zu machen. Wesentlich ist uns, dass diese Botschaften bei Entscheidungsträgern zu einem Bewusstseinswandel führen. Auch wir verteilten unsere Informationsfolder und kamen so zu einigen Gesprächen mit interessierten Menschen: Obwohl in Österreich an die 400.000 Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, gibt es zahlreiche Probleme zu bewältigen, unter anderem auch, dass viele Krankheiten bei den Experten nicht ausreichend bekannt sind.

Etwa eine Stunde dauerte der Marsch, er endete im Museumsquartier. Nach einem grandiosen musikalischen Abschluss und dem traditionellen Gruppenfoto ließen wir die bis dahin noch nicht verwehten Luftballone in den Himmel steigen – als Signal der weltweiten Verbundenheit. Gestärkt durch einen Imbiss folgte eine Informationsveranstaltung, in der über neue Medikamente, Chancen und Herausforderung für die gesetzliche Krankenversicherung und den Stand des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen informiert wurde. Abschließend fand die Generalversammlung von Pro Rare Austria statt.

Marsch der seltene Erkrankungen
27. Februar 2016, Wien

Rainer Riedl,
Obmann Pro Rare Austria

Franz Waldhauser,
Mitglied des Vorstands der Politischen Kindermedizin



Plakat zum Aktionstag

Der Marsch der seltenen Erkrankungen ist für viele Teilnehmer – Patienten mit seltenen Erkrankungen, Familienangehörige, Ärzte, Therapeuten und Engagierte aus dem Gesundheitsmanagement, Vertreter der pharmazeutischen Industrie um nur einige zu nennen – längst zu einem schönen Fixpunkt im Jahr geworden. Rund 400 Menschen versammelten sich erstmals nicht bei der Oper sondern am Beginn der inneren Mariahilferstraße, um in dieser verkehrsberuhigten Einkaufsstraße laut und auch optisch deutlich etwas zu bewirken: Die Veranstaltung dient dazu, auf die Problematik der seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Es soll ein sichtbares Zeichen dafür gesetzt werden, dass es die „Seltenen“ gibt. Naja selten, immerhin repräsentieren wir 400.000 betroffene Menschen in Österreich. Wie schon in den Jahren davor war der Marsch der seltenen Erkrankungen weniger eine Demonstration, sondern mehr ein Freudenfest, eine Geburtstagfeier, ein Volksfest – nicht nur wegen der Trachtenkapelle aus Kreuttal.

Dieser Tag war für uns auch deswegen ein besonderer, weil er den erste Geburtstag des Umsetzungsbeginns des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen darstellte. Der NAP.se soll ja für Betroffene Expertisezentren und ein Versorgungsnetz schaffen. Und tatsächlich, es hat sich etwas getan im letzten Jahr: Die Bundes-Zielsteuerungskommission, Österreichs Entscheidungsorgan für die überregionale Gesundheitsplanung, hat die Gründung von Expertisezentren für seltene Erkrankungen beauftragt. Die Designation der ersten Zentren (Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa, Pädiatrische Hämato-Onkologie) ist im Laufen. Weitere Zentren sollen folgen. Zur Identifizierung potentieller Kandidaten ist ein „Mapping“ unter Einbindung des Orphanet im Gange. Erste Fragebögen sind an Einrichtungen, die sich bisher bereits mit bestimmten Gruppen von seltenen Erkrankungen beschäftigt haben, ergangen und wurden retourniert. Auf Europäischer Ebene ist inzwischen unter Vorsitz von PD Dr. Till Voigtländer, Österreichs Spiritus rector in dieser Sache, die Verknüpfung der Expertisezentren zu European Reference Networks (ERN) erfolgt.

Anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen am 29.2.2016 postete das Bundesministerium für Gesundheit (Auszüge aus einer Presseaussendung): Umsetzung des Nationalen Aktionsplans Seltene Erkrankungen (NAP.se) kommt gut voran. „Trotz der geringen Prävalenz der einzelnen Erkrankungen haben seltene Erkrankungen in Österreich eine gesundheitspolitische Relevanz. Daher haben wir vor einem Jahr den Nationalen Aktionsplan Seltene Erkrankungen (NAP.se) präsentiert und sofort mit der Umsetzung begonnen. [...] Spezialisierte Expertisezentren sollen zukünftig dafür sorgen, dass an



seltenen Krankheiten leidende Menschen optimal versorgt werden", so das Statement des BMG. „Derzeit wird vom Bundesministerium für Gesundheit gemeinsam mit den Partnern der Zielsteuerung ein Prozess für die Designation spezialisierter Zentren entwickelt. Eine intensivierte Zusammenarbeit soll dazu beitragen, die vorhandene hochspezialisierte Expertise zu konzentrieren und Ressourcen gemeinsam so effizient wie möglich zu nutzen. Dies soll zu einer Verbesserung der Diagnostik, der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von seltenen Erkrankungen führen.“

Hier kann man nur sagen: Gut so, liebes Gesundheitsministerium, gut so und weiter so, nur so weiter! Selten kann man einem ministeriellen Statement so uneingeschränkt zustimmen. Wir hoffen, dass es bald wieder Grund zum Feiern gibt und der jetzt frei stehende Säugling hat inzwischen problemlos das Laufen gelernt und ist zu einem prächtigen Kleinkind herangewachsen.



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

EURORDIS: Council of National Alliances
 25. Mai 2016, Edinburgh

Ulrike Holzer,
 Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Im Vorfeld der European Conference on Rare Diseases and Orphan Products 2016 (ECRD 2016) beriet der Council of National Alliances (CNA) über die Fortschritte und den Stand der Dinge bei den Europäischen Referenznetzwerken (ERN), den Slogan und die Aktivitäten für den nächsten Rare Disease Day und weitere Programme , die von EURORDIS initiiert wurden. So wurde beispielsweise beschlossen, vor der nächsten Ausbildungswoche der so genannten EURORDIS Summer School für die Teilnehmer ein vorbereitendes Training anzubieten. Weiters wurden die Teilnehmer gebeten, die Modalitäten für einen weiteren Europlan-Workshop bekannt zu geben und das interaktive Projekt „Rare Barometer“ auch weiterhin zu bewerben. Diese Maßnahmen sollen dazu beitragen, die Situation der seltenen Erkrankungen innerhalb der Europäischen Union besser zu vermitteln, besser kennen zu lernen und auch nach außen hin besser sichtbar zu machen. Bei diesem Treffen wurden auch die Weichen für die nächste ECRD gestellt, die vom 10.–12. Mai 2018 in Wien stattfinden soll.



**Sharon Ashton (EURORDIS) mit
 Ulrike Holzer (Pro Rare Austria) (vlnr)**
 Foto: privat

European Conference on Rare Diseases and Orphan Products
 25. Mai 2016, Edinburgh

Aus: EURORDIS News, Juli 2016



**Ulrike Holzer, Claas Röhl (Pro Rare Austria)
 mit Konferenzteilnehmern der ECRD 2016 (vlnr)**
 Foto: privat

Die 8. Europäische Konferenz für Seltene Krankheiten und Orphan-Produkte (ECRD 2016) brachte über 750 Teilnehmer aus fast 50 Ländern in Edinburgh, Schottland zusammen. Über 120 Sitzungsleiter, Referenten und Podiumsteilnehmer führten Debatten zum Thema Wegbereiter im Bereich der seltenen Krankheiten und tauschten sich aus über wegweisende Politiken und Initiativen in Forschung, Diagnosestellung, Arzneimittelentwicklung, Zulassung und Zugang, Gesundheitsversorgung, soziale Politik und globale Gesellschaft. Höhepunkte der Veranstaltung waren unter anderem:

- Eine Grundsatzrede von Maureen Watt, Ministerin für psychische Gesundheit der schottischen Regierung, deren Aussage über Patienten mit seltenen Krankheiten „*It's not just 'What's the matter with you?' but 'What matters to you?'*“, viel auf Twitter zitiert wurde und den Ton der Konferenz setzte.
- Igor Ban, RareConnect Web Content Manager, der einen seltenen Krebs überlebte, erzählte in bewegenden Worten über den Kampf seiner Familie gegen seine akute lymphoblastische Leukämie.
- Eine Grundsatzrede von Professor Tom Shakespeare der Norwich Medical School, UK, in der er über die Medikalisierung von Behinderungen sprach: „*Menschen kommen in verschiedenen Formen und Größen. Wie müssen die Welt dazu bringen, diese Tatsache zu akzeptieren, und nicht uns verändern, um in diese Welt zu passen.*“
- Ein inspirierendes Podium junger Patientensprecher, deren sechs Podiumsteilnehmer ihre persönlichen Geschichten über seltene Krankheiten erzählten und die Wichtigkeit von sozialen Medien für den Anschluss zur Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Krankheiten debattierten.
- Eine Rede von Xavier Prats Monné, Generaldirektor für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit der Europäischen Kommission, in der er sagte: „*Unsere Priorität ist und bleibt die Unterstützung von seltenen Krankheiten und Europäischen Referenznetzwerken.*“

ECRD 2016 ist einzigartig, da sie die gesamte Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Krankheiten (Patienten, Patientenvertreter, Akademiker Beschäftigte des Gesundheitswesens, Vertreter der Industrie, Zahlungsträger, Regulierungsbehörden und politische Entscheidungsträger) über alle seltenen Krankheiten und Ländergrenzen hinweg involviert und den Wissensaustausch zwischen den Teilnehmern aus ganz Europa und der Welt unterstützt. Dank des transformativen Charakters der Ergebnisse der ECRD 2016 können sie unterstützend in die EU-Politik, die Expertengruppe der Europäischen Kommission für seltene Krankheiten, das EU-Joint-Action-Programm über seltene Krankheiten „RD-Action“, das EU-Gesundheitsprogramm und das EU-Rahmenprogramm für Forschung und Innovation „Horizon 2020“ einfließen.

4. Wiener Selbsthilfekonferenz 3. Juni 2016, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

Am 3. Juni 2016 veranstaltete die Wiener Gesundheitsförderung (WiG) bereits zum vierten Mal die Wiener Selbsthilfekonferenz, diesmal unter dem Motto „Wir sind nicht alleine“. Die Veranstaltung fand in den Räumlichkeiten der Volkshochschule Urania statt. Von den rund 70 Teilnehmern war rund ein Fünftel von



Dr.ⁱⁿ Andrea Kdolsky,
Dr. Norbert Jachimowicz,
Mag.^a Andrea Puschl,
Diplom-Psychologin
Monika Bobzien,
Mag.^a (FH) Heidrun Rader
(vlnr)
Foto: WiG/Rene Wallentin

seltenen Erkrankungen betroffen. Die Eröffnung nahm Frau Mag. Heidrun Rader vor, Leiterin der Selbsthilfe-Unterstützungsstelle SUS Wien. Das Medizinkabarett mit Dr. Ronny Tekal-Teutscher, Kabarettist, Autor und ORF-Ö1 Radiodoktor, sorgte für einen heiteren Auftakt, gefolgt von einer Podiumsdiskussion mit dem Titel: „Die geheimen Regeln der Medien. Wie mediale Präsenz gelingen kann“. Vertreter von Printmedien, Onlinemedien, Hörfunk und TV berichteten über ihre Arbeitsmethoden. Beispielsweise berichtet die Tageszeitung „Der Standard“, im Gegensatz zu den ORF-Sendungen „bewusst gesund“ und „heute leben“, nicht über Einzelschicksale. Jene konzentrieren sich hingegen vorwiegend auf Erfahrungen von einzelnen Patienten und kaum auf Selbsthilfegruppen. Generell gilt für Anfragen an Medien, diese kurz, bündig, ohne Fotos oder Anhängen zu transportieren.



Karin Fraunberger
mit Johanna Sadil
(vlnr)
Foto: WiG/Rene Wallentin

Nach der Mittagspause fanden vier parallele Workshops zu den entsprechenden Tagesthemen statt. Ich besuchte den WS „Gruppendynamik in Selbsthilfegruppen: Erkennen, verstehen und nutzen“ und nahm die Gelegenheit wahr, unseren jährlich veranstalteten Marsch der seltenen Erkrankungen als Workshop Thema vorzuschlagen. Die Diskussion über eine gemeinsame Aktion von allen Selbsthilfegruppen bzw. Vereinen ist eher rar und war dementsprechend spannend und konstruktiv. Im Zuge des Vortrages von Dipl. Psychologin Monika Bobzien über die gute Zusammenarbeit zwischen Arztpraxis und Selbsthilfe wurde uns das Dortmunder Modellprojekt „Selbsthilfefreundliche Arztpraxis“ (2009–2011) vorgestellt. Grundlage dieses Projektes waren Qualitätskriterien zur Selbsthilfefreundlichkeit, welche mit Selbsthilfegruppen gemeinsam erarbeitet wurden.

Einstimmiger Tenor bei der abschließenden Podiumsdiskussion über die Zusammenarbeit zwischen Selbsthilfe und niedergelassenen Ärzten war, dass beide Seiten von einer professionellen Zusammenarbeit profitieren können und die Patientenkompetenz im Umgang mit der Krankheit gestärkt wird. Dr. Norbert Jachimowicz, Allgemeinmediziner und Mitglied der Ärztekammer, willigte ein, sich in der Wiener Ärztekammer für die Einrichtung einer Selbsthilfe-Kontaktstelle einzusetzen. Bis dahin bietet er sich für die Selbsthilfeorganisationen als Ansprechpartner bei Anliegen, Problemen und Fragen an. Eine sehr interessante und informative Veranstaltung fand somit für mich einen hoffnungsvollen und positiven Abschluss.

EUPATI – AGES Patientengespräche 9. Juni 2016, Wien

Class Röhl,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Am 9. Juni 2016 fanden in den Räumlichkeiten der Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES) Patientengespräche zum Thema „Woher bekomme ich welche Informationen?“ statt. Diese kostenlose Informationsveranstaltung wurde von EUPATI Österreich und der AGES gemeinsam organisiert. Es nahmen Patienten, Patientenvertreter, Ärzte, Forscher, Vertreter der pharmazeutischen Industrie und weitere Interessierte teil. Der thematische Bogen der Vorträge spannte sich vom Überblick zum Thema Patientenpartizipation in der Forschung und Entwicklung bis hin zu Gebrauchsinformationen von Medikamenten, deren Lesbarkeit und Nebenwirkungsmeldungen und weiter zu rechtlichen Aspekten. Im Anschluss an die Vorträge folgte eine rege Diskussion. Somit kann man mit Recht behaupten, dass das Ziel dieser Veranstaltung, relevante Stakeholder zusammen zu bringen, erreicht wurde. Diese Patientengespräche waren der Auftakt für weitere Informationsveranstaltungen und Fortbildungen von EUPATI Austria, die im Laufe des Jahres 2017 folgen werden.



Einige der Teilnehmern der EUPATI-Patientengespräche:
Claas Röhl (Pro Rare Austria), Helga Tieben (Pharmig), Renate Pachatz-Schwarz (Actelion),
Ruth Ladenstein (OKids), Christa Wirthumer-Hoche (AGES), Magdalena Arrouas (BMG),
Ulrike Holzer (Pro Rare Austria), Martin Bauer (MedUni Wien)
(vlnr)
Foto: AGES-Akademie



**Tagungsort
Forum Alpbach**
Foto: privat

Forum Alpbach: Gesundheitsgespräche 21.– 23. August 2016, Alpbach

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Mit Eröffnungsreden von EU-Kommissionspräsident Jean-Claude Juncker und dem Schriftsteller Pankaj Mishra sowie einem Konzert des Europäischen Jugendorchesters startete das Europäische Forum Alpbach 2016. Bei der feierlichen Einweihung des neuen Erweiterungsbaus des Congress Centrum Alpbach standen die aktuellen Herausforderungen der Europäischen Union im Mittelpunkt.

Das Aufeinandertreffen von digital vernetzter Medizin auf ein gläsernes Individuum und die daraus folgende Notwendigkeit, sowohl die genetische als auch die digitale Sprache zu sprechen, eröffnet radikal neue Perspektiven im Gesundheitswesen. Die Konsequenzen, Chancen und Risiken dieser Entwicklung waren Gegenstand der Vorträge und Diskussionen dieser Alpbacher Gesundheitsgespräche. Aufklärung in der Medizin bedeutet die Loslösung von überholten „Mythen“ und eine Neuorientierung hin zu ungewohnten, oft komplexen Fakten. Neue medizinische Versorgungswege und -ziele verändern etablierte Zuständigkeiten und erfordern grundlegende strukturelle Reformen des Gesundheitswesens. Dass gerade Patienten mit seltenen Erkrankungen von diesen neuen Perspektiven profitieren könnten ist erfreulich. Sie werden sich allerdings auch mit den daraus entstehenden Problemen auseinandersetzen müssen.



**Ulrike Holzer (Pro Rare Austria),
Helga Tieben (Pharmig),
Stefan Spitzbart (HVB) (vlnr)**
Foto: privat

Tag der Selbsthilfe 27. September 2016, Wien

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria

Unter dem Motto „Gestern – Heute – Morgen“ fand am 27. September 2016 der Tag der Selbsthilfe im Hauptverband der Sozialversicherungsträger statt. Eingeladen wurde zu einer Zeitreise durch die österreichische Selbsthilfe, geführt von dem ebenso routinierten, wie charmannten Roland Barazon – beides Eigenschaften, die sich bei der illustren Runde von Reisenden als überaus vorteilhaft erwiesen. Nach einer Begrüßung von Veranstalterseite durch Mag. Ulrike Rabmer-Koller (Hauptverband der Sozialversicherungsträger) und Maria Grander (ARGE Selbsthilfe) – man könnte vom Verlesen der Sicherheitshinweise sprechen – waren die nunmehr angeschnallten Passagiere, welche weitgehend auch das Rauchen eingestellt hatten, bereit zum Start. Erster Halt war ein Vortrag von Maria Grander über die Leistungen der Selbsthilfe seit 2010, welchen diese stellvertretend für Dr. Andrea Kdolsky (ARGE Selbsthilfe) hielt. Im Anschluss übernahm Dr. Erich Schmatzberger (Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger) unter dem Titel „Von jetzt in die Zukunft“, die Wegbeschreibung zur nächsten Etappe. Vor der Mittagspause besuchte die Reisegruppe gemeinsam mit Sarah Wyss (Stiftung Selbsthilfe Schweiz) schließlich die schöne Schweiz und erhielt einen faszinierenden Einblick in die dortige Selbsthilfe.

Zu Diskussionen wurde das, nach der Mittagspause nunmehr mit Vitaminen angereicherte und gestärkte, Publikum durch den Beitrag von Mag. Dr. Peter Nowak (GÖG) und Dr. Daniela Rojatz (GÖG) zum Thema „Pragmatische Schritte auf dem Weg in die Zukunft kollektiver Patientenbeteiligung“ verleitet. Umso mehr begrüßte man einen kurzen Wellnessaufenthalt in den Gefilden der Vorarlberger Selbsthilfe mit Nikolaus Burtscher und das anschließende Sightseeing mit Otto Spranger vom Selbsthilfezentrum Wien. Den krönenden Abschluss bildete die Interviewrunde mit Maria Grander, Erich Schmatzberger, Klaus Ropin (FGÖ) und Jan Oliver Huber (Pharmig), welche sich mit der Frage „Wo geht die [nächste?] Reise hin?“ beschäftigte. Eine besondere Form des Erinnerungsfotos stellte Anna Egger den Gästen mittels Graphic Recording bereit.



**Victoria Mauric, Johanna Sadil (beide Pro Rare Austria),
Johann Hochreiter (Sarkoidose Selbsthilfe) (vlnr)**
Foto: HVB/APA-Fotoservice/Martin Hörmandinger



Graphic Recording – das Protokoll des Tages von Anna Egger
Foto: HVB/APA-Fotoservice/Martin Hörmandinger

Vernetzungstreffen der Mitglieder von PRA 7. Oktober 2016, Innsbruck/Igls

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria

Unter dem Motto „Je mehr desto besser!“ konnte Pro Rare Austria zum Auftakt des 7. Kongresses für seltene Erkrankungen eine Vielzahl von Mitgliedern mobilisieren: Am 7. Oktober 2016 fand sich in den Räumlichkeiten des Kongresszentrums in Igls eine bunte Gemeinschaft zum ersten Vernetzungstreffens von Pro Rare Austria ein. Die Teilnehmer bekamen die Gelegenheit, sich persönlich kennen zu lernen, Erfahrungen auszutauschen, über Arbeitsschwerpunkte zu diskutieren und sich aktiv an der Organisationsentwicklung von Pro Rare Austria zu beteiligen. Erst einmal auf den Geschmack gekommen, waren sich alle einig, diese Form der Zusammenkunft wiederholen und ausbauen zu wollen. Das nächste Vernetzungstreffen ist für Oktober 2017 geplant.



**Diskussionen im Rahmen
des Vernetzungstreffens
von Pro Rare Austria**
Foto: Pro Rare Austria



**Teilnehmer des Vernetzungs-
treffens von Pro Rare Austria**
Foto: Jürgen Otzelberger

Herzlich Willkommen

zum
7. ÖSTERREICHISCHEN KONGRESS
FÜR SELTENE KRANKHEITEN



**Johannes Zschocke
und Daniela Karall
(MedUni Innsbruck)
eröffnen den Kongress**
Foto: Michaela Weigl

7. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen 7.–8. Oktober 2016, Innsbruck/Igls

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria

„Was wäre die Medizin ohne seltene Erkrankungen? Es wäre wie eine Suppe ohne Salz“, brachte es einer der Redner, Wendelin K. Blersch, auf den Punkt. Pikant und wohltuend wie besagte Suppe gestaltete sich der 7. Kongress für seltene Erkrankungen, welcher am 7. und 8. Oktober 2016 im Kongresspark in Igls stattfand. Das Rezept war sehr ausgeklügelt: Man nehme eine Handvoll renommierter Wissenschaftler – allesamt ausgezeichnete Redner – dazu eine ebenbürtige Anzahl an Patientenvertretern und führe diese in einem schönen Ambiente zusammen. Man verfeinere die Komposition mit Stakeholdern aus Politik, Verwaltung und Wirtschaft und – voila – erhält eine Veranstaltung, die wohl nach jedermanns Geschmack ist. Zu gratulieren bleibt den Chefköchen, das sind die Funktionäre des Forum seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universität Innsbruck, den Tiroler Universitätskliniken und Pro Rare Austria.

Während der erste Kongresstag den wissenschaftlichen Themenstellungen „Alles um das Eisen ...“ und „Vom Befund zur Diagnose“ gewidmet war, standen am Tag zwei sozialpolitische Fragen im Mittelpunkt. Michaela Weigl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria, eröffnete die Vortragsreihe mit einem Statusbericht zu den Maßnahmen 6 und 7 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se), welche sich mit Konzepten zur Einführung einer Patienteninformationskarte sowie zur Herausgabe von Behandlungs- und Notfallleitlinien für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen befassen. Die erfreuliche Botschaft: Die ersten Ideen zur möglichen Umsetzung wurden bereits beim Bundesministerium für Gesundheit vorgestellt! In Folge erläuterte PD Dr. Lorenz Grigull, Onkologe an der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover, anschaulich seine neuen Ansätze zur Verkürzung der Diagnosewege. „Warum weiß Amazon, welcher Rotwein mir schmeckt? (...) Was Amazon kann, das können wir auch“ (L. Grigull). Vor diesem Hintergrund bekam das interessierte Publikum Einblicke in die Entwicklung und Evaluation von Diagnoseunterstützenden Verfahren, basierend auf mathematischen Modellen und unterlegt mit aberhundert von Befragungsergebnissen. Hierbei steht die Verkürzung der diagnostischen Latenz – bei seltenen Erkrankungen im Durchschnitt etwa sieben Jahre – im Fokus der Forschung.

Nicht minder ansprechend gestaltete sich der Vortrag von Dr. Wendelin K. Blersch, Neurologe in Regensburg. Er veranschaulichte mit eindrucksvollem Bild- und Videomaterial die Herausforde-



Ulrike Holzer
Foto: Pro Rare Austria



Claas Röhl
Foto: Pro Rare Austria

rungen niedergelassener Ärzte beim Erkennen seltener Erkrankungen, im Hinblick auf zeitliche, finanzielle und psychologische Faktoren wie beispielsweise dem Phänomen der Unaufmerksamkeitsblindheit.

Maria Czermak schilderte in berührenden Worten ihren persönlichen und steinigen Weg zur Diagnose ihrer seltenen Erkrankung. Nach anregender Diskussion und kurzer Pause, nahm Claas Röhl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria, seinen Platz am Rednerpult ein und erfreute die erfrischte Zuhörerschaft mit einem Statusbericht zur Patientenakademie (EUPATI). Diese europäische Initiative widmet sich schwerpunktmäßig den Bereichen Aus- und Weiterbildung, um die Fähigkeit von Patienten, die medizinische Forschung und Entwicklung zu verstehen und sich daran zu beteiligen, zu verbessern. Auch im Anschluss blieb das Mikrophon fest in den Händen von Pro Rare Austria bzw. der stellvertretenden Obfrau Ulrike Holzer. Der Kongressbericht zur European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD), welche im Mai 2016 in Edinburgh stattgefunden hatte, stieß auf großes Interesse, ebenso wie die Vorschau auf die für 2018 geplante ECRD mit Veranstaltungsort Wien. Save the date: 10. bis 12. Mai 2018! Abschlussrednerin des Tages war Dr. Ursula Unterberger, Mitarbeiterin an der Medizinischen Universität Wien (Orphanet Austria), sowie bei der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE/GÖK). Ein Update zu den Themen Referenznetzwerke und nationale Zentren für seltene Erkrankungen brachte beträchtliche Teilerfolge zutage: die Designation erster Zentren und ein Mapping für seltene Erkrankungen in Österreich. Das finale Resümee: Der 7. Kongress für seltene Erkrankungen hinterlässt einen durch und durch angenehmen Nachgeschmack!



Johanna Sadil und Karin Modl
am Stand von Pro Rare Austria
Foto: Rainer Riedl



Konferenzteilnehmer
Foto: HVB

2. Konferenz der Österreichischen Plattform Gesundheitskompetenz **13. Oktober 2016, Wien**

*Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria*

Am 13. Oktober 2016 besuchten wir die 2. Konferenz der Österreichischen Plattform Gesundheitskompetenz (ÖPGK), welche unter dem Motto „Sprechen Sie Gesundheit?“ im Wiener NH Danube City Hotel stattfand. Die Veranstalter – der Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger und der Fonds Gesundes Österreich – begrüßten mehr als 300 Teilnehmer aus unterschiedlichsten Bereichen. Nach herzlicher Begrüßung durch Dr. Pamela Rendi-Wagner (ehem. Sektionsleiterin für öffentliche Gesundheit im Bundesministerium für Gesundheit und Frauen), mittlerweile Bundesministerin für Gesundheit und Frauen, wurde zur Podiumsdiskussion gebeten. Zur zentralen Fragestellung „Warum braucht Gesundheit Kommunikation?“, äußerten sich ExpertInnen wie Dr. Josef Probst (Generaldirektor des Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherungsträger), Mag. Monika Gebetsberger (OÖ Landesregierung, Abteilung Gesundheit) und Dr. Gerald Bachinger (NÖ Patienten- und Pflegeanwalt). Einigkeit bestand weitgehend darüber, dass eine gute Gesprächsqualität positive Effekte auf die Versorgung aller Patienten hat und eine verbesserte Kommunikation zwischen Gesundheitspersonal und Patienten dazu beitragen kann, die Gesundheitskompetenz der Österreicher zu verbessern.

Konkret soll dabei bei der Ausbildung für Gesundheitsberufe angesetzt werden – eine lohnende Strategie, wie der Vortrag von Dr. Jonathan Silverman (President of the European Association for Communication in Healthcare (EACH), University of Cambridge) mit dem Titel „Teaching Communication in healthcare – why bother?“ veranschaulichte. Jonathan Silverman erforscht die Kommunikation zwischen Arzt und Patient. Dabei geht er insbesondere der Frage nach, inwieweit es sich im Kontext einer medizinischen Ausbildung lohnt, einen Schwerpunkt auf das Thema Kommunikation zu legen. Seinem Fazit zufolge ist es von zentraler Bedeutung dafür zu sorgen, dass die Informationen in verständlicher Form und damit sehr individuell vermittelt werden und sichergestellt wird, dass sowohl die Informationsmenge als auch der Informationsgehalt immer zielgerichtet sind. In Cambridge läuft dafür aktuell ein Ausbildungsprogramm für Ärzte. Im Umkehrschluss erläuterte David Klemperer von der Fakultät für angewandte Sozial- und Gesundheitswissenschaften an der Technischen Hochschule Regensburg, „Wofür Bürger und Patienten gute Gesundheitsinformationen benötigen“. Anhand eines Beispiels veranschaulichte der

Experte, was Patienten im Rahmen einer Krankenbehandlung wissen wollen und wie Ärzten durchschnittlich informieren. Während es Patienten zunächst um die Prognosen, das Behandlungsziel (Heilung, Lebenszeitgewinn oder Symptomkontrolle) und um mögliche unerwünschte Wirkungen diverser Behandlungsformen geht, geben Mediziner oft direkte Anweisungen und bieten vielfach keine Therapiealternative an. Dies führt zu der Frage, wie eine Entscheidung für oder gegen eine Maßnahme auf Basis oft unzureichender Informationen überhaupt getroffen werden kann – eine Diskrepanz in der Kommunikation die, dem Vortragenden zufolge, aktuell eine der größten Herausforderung darstellt.

Zwischen den genannten Fachvorträgen, wurde eine Vielzahl von Themen und Projekten in Form von parallel abgehaltenen Themenforen vorgestellt:

- Themenforum 1: Gesundheitskompetente Organisationen und Systeme
- Themenforum 2: Empowerment von Bürgerinnen und Bürgern sowie von Patientinnen und Patienten
- Themenforum 3: Gesundheitsbezogene Kommunikation mit Migrantinnen und Migranten sowie Asylwerberinnen und Asylwerbern
- Themenforum 4: Gesundheitsbezogene Kommunikation mit spezifischen Zielgruppen
- Themenforum 5: Forschung und Evidenzbasierung in der Gesundheitskompetenz
- Themenforum 6: Gesprächsqualität in der Krankenversorgung
- Themenforum 7: Multiplikatorenschulungen für Gesundheitskompetenz
- Themenforum 8: Posterausstellung und Medienvorführung

Insgesamt war die Veranstaltung durch ein gutes Gesprächsklima und eine breite Beteiligung gekennzeichnet. Die zentrale Botschaft: eine qualitativ hochwertige Kommunikation auf Augenhöhe zwischen Patienten und den Gesundheitsdienstleistern, über alle Phasen des Kontaktes hinweg, leistet einen wesentlichen Beitrag zu einer optimalen Versorgung und ist der Motor für Gesundheitskompetenz in der Bevölkerung.



Podiumsdiskussion mit
Josef Probst (HVB),
Monika Gebetsberger (Land OÖ),
Pamela Rendi-Wagner (BMG),
Robert Lender (BMFJ) (vlnr)
Foto: HVB

Mitglieder des Council of
National Alliances der EURORDIS
bei ihren Beratungen
Foto: Ulrike Holzer



EURORDIS: Council of National Alliances
2.–3. November 2016, Paris

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Das zweitägige Meeting des Council of National Alliances startete mit einer ausführlichen Information über die Kampagne zum Rare Disease Day 2017: Wann und welche Kommunikationsmittel zur Verbreitung in den einzelnen Ländern zur Verfügung stehen werden, ab wann die Webseite mit aktuellen Inhalten gefüllt werden wird und wie diese dann verwendet werden können, erläuterte uns Lara Chapell von EURORDIS. Wenig bis keine Informationen gab es darüber, welche Auswirkungen die Wirtschaftskrise in den Ländern der Europäischen Union auf deren Gesundheitskonzepte für seltene Erkrankungen hat. EURORDIS hat durch eine internationale Umfrage die Situation erhoben. Die Ergebnisse je Land können über die EURORDIS Webseite abgerufen werden. Des Weiteren wurde über ein Positionspapier zum verbesserten Zugang zu Therapien für seltene Erkrankungen, die Möglichkeiten der Zusammenarbeit mit der Presse in Europa, Webinare als effiziente Möglichkeit der Kommunikation und den Stand der Dinge bei der Umsetzung der Nationalen Pläne für seltene Erkrankungen diskutiert.

Großen Raum nahmen die aktuellen Neuigkeiten zum Aufbau der Europäischen Referenznetzwerke ein sowie die Einbeziehung der European Patient Advocacy Groups (ePAGs) in dieselben und die Ausbildung der Personen, die hier aktiv werden sollen. EURORDIS informierte die National Alliances über die mögliche Gründung einer Europäischen Agentur für Health Technology Assessment.

Zu dieser erfreulichen Entwicklung gab es eine Präsentation und lebhafte Diskussionen über ein Positionspapier, das sich mit den besonderen Bedürfnissen und Herausforderungen, denen sich Patienten mit einer seltenen Erkrankung ohne spezifische Diagnose stellen müssen, befasst. Gemeinsam mit den Mitgliedern des Council of European Federations (CEF) endete das Meeting mit einer Diskussionsrunde darüber, wie man die Ergebnisse der INNOVCare-Umfrage für eine bessere soziale Versorgung in den einzelnen EU-Mitgliedsländern verwerten kann.



**Christoph Neumayer (IV),
Ulrike Rabmer-Koller (HVB), Fred Harms
(Sigmund-Freud-Privatuniversität),
Herwig Ostermann (GÖG) (vorne vlnr)
Gerald Bachinger (NÖ Patienten- und
Pflegeanwalt), Martin Hagenlocher
(Bayer Austria), Veit Schmid-Schmidsfelden (IV)**
(hinten vlnr)
Foto: Bayer Austria GmbH,
APA-Fotoservice, Martin Lusser

Gesundheit im Dialog – Health Literacy 10. November 2016, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

„Gesundheitskompetenz ist ein maßgeblicher Schlüssel, um die Performance unseres Gesundheitssystems zu verbessern“, unterstrich Veit Schmid-Schmidsfelden, Vorsitzender des Ausschusses für Arbeit und Soziales der Industriellenvereinigung, im Rahmen der Diskussionsveranstaltung „Gesundheit im Dialog“, die am 10. November 2016 bereits zum neunten Mal in Kooperation mit Bayer Austria stattfand. Dieses Jahr wurde am Podium unter dem Titel „Health Literacy – Fördert unser Gesundheitssystem Gesundheitskompetenz?“ das derzeit breit diskutierte Themenfeld der Gesundheitskompetenz umfassend beleuchtet. „Österreich hat einen hohen Mitteleinsatz im Gesundheitswesen, die Ergebnisse sind jedoch unterdurchschnittlich“, erläuterte Schmid-Schmidsfelden. Die Erwartung an gesunden Lebensjahren sei sowohl für Männer als auch für Frauen unter dem Schnitt der EU28 gelegen. „Männer und Frauen verbringen demnach in Österreich etwa vier Jahre weniger in guter Gesundheit als der Rest der EU – und das bei hohen Kosten.

Faktenbasierte Entscheidungen und die Stärkung des Wissens um gesundheitliche Themen seien wichtige Pfeiler der Gesundheitskompetenz. „Patientinnen und Patienten müssen (medikamentöse) Therapien verstehen, um diese richtig anzuwenden. Gleichzeitig muss ein Augenmerk auf der Prävention liegen, denn viele Erkrankungen sind vom Lebensstil beeinflusst. Dies kann nur durch ein Zusammenspiel aller am Gesundheitssystem Beteiligten gelingen“, erläutert Dr. Martin Hagenlocher, Leiter der Pharmaceuticals Division der Bayer Austria. Investitionen in diesen Bereichen würden sich doppelt rechnen, „da sie später Kosten im Gesundheitssystem sparen und die Lebensqualität des Einzelnen erhöhen“. Um hier eine bessere Wirkung zu entfalten, sollten bundesweit verstärkt systematische Anreizmodelle zum Einsatz kommen, damit unabhängig vom Wohnort ein gleich gutes Angebot vorhanden sei. Eine wichtige Rolle dabei kann auch die gezielte Lenkung der Behandlung hin zum best Point of Service einnehmen, damit die Beratung und Behandlung in jener Einrichtung und von jenem Spezialisten ausgeführt wird, wo das am effektivsten und am effizientesten möglich ist.

Tag der Selbsthilfe 20. November 2016, Wien

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria

Am Sonntag den 20. November 2016 fand im Wiener Rathaus – unter dem Motto „jeder für jeden“ – die 10. Messe für Menschen mit Behinderungen statt. Gemeinsam mit zahlreichen Wiener Selbsthilfegruppen, Behindertenorganisationen und themenspezifischen Einrichtungen, war auch Pro Rare Austria als Aussteller vor Ort, um für ein besseres Miteinander von Menschen mit und ohne Behinderungen zu werben. Neben der Vorstellung vielfältiger Unterstützungsangebote für Betroffene und deren Angehörige, beeindruckte die Veranstaltung, von Miriam Hie moderiert, durch abwechslungsreiche Vorträge, Diskussionen und ein kurzweiliges Unterhaltungsprogramm. Herzstück der Veranstaltung war die Verleihung des Preises der Menschlichkeit. Sonja Wehsely, ehemalige Wiener Stadträtin für Gesundheit, Soziales und Generationen und WiG-Geschäftsführer Dennis Beck ehrten damit sieben Personen für ihren besonderen, ehrenamtlichen Einsatz.



Victorian Mauric und Johanna Sadil am Stand von Pro Rare (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria

EUPATI Abschlusskonferenz
14. Dezember 2016, Brüssel

Ulrike Holzer,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Die Europäische Patientenakademie für Therapeutische Innovation (EUPATI) hielt am 14. Dezember 2016 in Brüssel eine Konferenz mit über 250 Teilnehmenden aus 18 europäischen Ländern ab. Der Anlass gab Gelegenheit, auf fünf Jahre intensive Aufbauarbeit zurückzublicken und Berichte der zahlreichen Länder-Plattformen zusammenzutragen. In verschiedenen Sessions wurden die Fortschritte in den Bereichen der Patientenausbildung und deren Einbindung in die Forschung und Entwicklung neuer Medikamente diskutiert. Zudem wurde aufgezeigt, wie EUPATI und seine Patientenvertretungen mit der Pharmaindustrie und anderen Stakeholdern zusammenarbeiten.

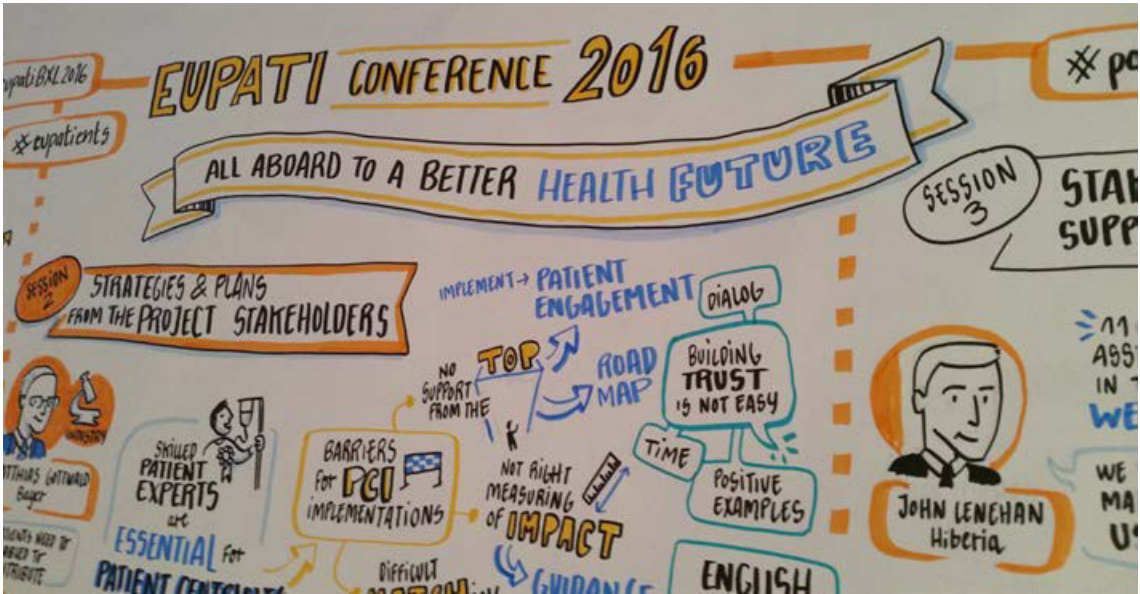
Ziel von EUPATI ist es, einen patientenzentrierten Ansatz in der Forschung und Entwicklung neuer Medikamente durchzusetzen. Hochkarätige Referenten spiegelten in Ihren Vorträgen die breite Ausrichtung von EUPATI wieder und zeigten die sehr unterschiedlichen Kooperationen mit Ärzten, Behörden, Institutionen, der Akademie und der Industrie auf. Die Konferenz bot eine ausgezeichnete Gelegenheit, Bilanz über das sehr erfolgreiche Projekt EUPATI zu ziehen, das Teil der Innovative Medicines Initiative (IMI) war.

Am Vorabend der Konferenz in Brüssel wurden die 98 Patientenexperten aus verschiedenen europäischen Ländern ausgezeichnet, die eine intensive zweijährige Ausbildung zu medizinischen Themen absolviert hatten. Darunter war auch Claas Röhl, als einziger österreichischer Teilnehmer. EUPATI wird ab Sommer 2017 als permanentes Programm des Europäischen Patientenforums EPF weitergeführt, weiterhin als Public Private Partnership Initiative. Um den Erfolg auch weiter zu garantieren, braucht es allerdings weitere Patientenexperten. Im Sommer 2017 startet deshalb der neue Trainingslehrgang von EUPATI. Die Kernangebote wie die umfangreiche Webseite und die Toolbox bleiben bestehen. Als neues Angebot gibt es die Minikurse Starter Kits, welche für Trainings zur Verfügung stehen.

Zum Abschluss der Konferenz resümierte und appellierte Nicola Bedlington, Generalsekretärin des Europäischen Patientenforums: „Bitte setzt Eure Arbeit fort, damit unser Anliegen der vollen Integration von Patienten endlich erfüllt wird.“



Krawatten zum Abschluss
Foto: Ulrike Holzer



Positives Resümee eines wichtigen Projekts
Foto: Ulrike Holzer

*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 2016

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

86 *Logo, Claim, Informationsfolder*

87 *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**

90	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)
91	Orphanet
93	EURORDIS
95	Rare Diseases International
97	EUPATI
99	INNOVCare
101	se-atlas
102	Symptomdatenbank
103	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 österreichspezifischen Informationen im Internetportal Orphanet. Diese Plattform bietet Hilfesuchenden Informationen zu nationalen und internationalen Expertinnen und Experten, zu medizinischen Spezialeinrichtungen, laufenden und geplanten klinischen Studien, zu Therapieoptionen und Angeboten sowie Kontaktinformationen zu Selbsthilfegruppen in mehr als dreißig Ländern.

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

Orphanet

Orphanet ist ein Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen und Orphan Drugs. Die Informationen sind für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich. Es ist das Ziel von Orphanet, 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, medizinischen Labors, laufende Forschungsaktivitäten, klinische Studien und Selbsthilfegruppen usw.). Alle Orphanet-Teams befolgen die Orphanet SOPs (Standard Operating Procedures).

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 Netzwerks dokumentiert.

Laufende und geplante Maßnahmen

Aufklärung

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

Förderarbeit

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

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

Information und Networking

- Eigene Website und Online-Diskussionsgruppe
- Jahrestagung
- Regionales Netzwerken
- Austausch- und Praktikumsprogramme

Forschung und Partnerschaften

- Teilnahme am und Koordination des 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 Fortbildungsmittel zu therapeutischen Innovationen
- Bereitstellen einer Internet-Bibliothek über die Prozesse der Erforschung und Entwicklung neuer Arzneimittel
- Förderung von Kompetenzen und speziellen Fähigkeiten unter gut informierten Patienten und der Öffentlichkeit

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



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)

AM PLUS Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen

Seit Jänner 2014 steht Österreichs Allgemeinmediziner*innen 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

RARE DISEASE DAY
IS ORGANISED BY



Offizielle Partner

OFFICIAL PARTNERS



Kontakt­daten

- 106 Pro Rare Austria
- 106 Mitgliedsorganisationen
- 108 Zentren und 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 1.5.2017)

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) 676 9500370
E ella.geiblinger@alpha1-oesterreich
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Ella Geiblinger

Angelman Syndrom
Angelman Verein Österreich
T +43 (0) 3132 37 88
E info@angelman.at
I www.angelman.at
Kontakt: Yvonne Otzelberger

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

Cystische Fibrose
cf-austria
T +43 (0) 676 45 84 850
E office@cf-austria.at
I www.cf-austria.at
Kontakt: Claudia Grabner, MSc

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

Dysmelie
Selbsthilfegruppe der Contergan- und Thalidomidgeschädigten Österreichs
T +43 (0) 699 145 055 88
E contergan.austria@gmail.com
I www.contergan.at
Kontakt: Michaela Moik

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

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: Sabine Wittmann

Interstitielle Zystitis
ICA Österreich e.V.
T +43 (0) 676 67600 23
E rammersdorfer@chronischkrak.at
I www.ica-austria.at
Kontakt: Christa Rammersdorfer

Interstitielle Zystitis
Interstitielle Zystitis Landesgruppe Kärnten
T +43 (0) 650 470 96 12
E michaela.rasic@aon.at
Kontakt: Michaela Rasic

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 office@bkmf.at
I www.bkmf.at
Kontakt: Ingvild Fischer

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

Krebs im Kindes- und Jugendalter
Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe
T +43 (0) 1 402 88 99
E oesterreichische@kinderkrebshilfe.at
I www.kinderkrebshilfe.at
Kontakt: Anita Kienesberger

LOT Austria
Lungenfibrose
T +43 (0) 664 20519 65
E eva.kalmar@a1.net
I www.selbsthilfe-lot.at
Kontakt: Eva Kalmar

Lungenfibrose
Lungenfibroseforum Austria
T +43 (0) 699 115 064 121
E office@lungenfibroseforum.at
I www.lungenfibroseforum.at
Kontakt: Günther Wanke

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

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: Margit Aschenbrenner

Melas-Syndrom
T +43 (0) 680 300 80 96
E niebuhrka@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: Michael Anderlik

Morbus Fabry
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich
T +43 (0) 664 153 62 51
E info@morbus-fabry.eu
I www.morbus-fabry.eu
Kontakt: Iris Strillinger

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) 720 513 722
E salzburg@crps-netzwerk.org
I www.crps-salzburg.at
Kontakt: Rosemarie Nill

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

Narkolepsie
ÖNG Österreichische Narkolepsie Ges.
T +43 (0) 664 135 24 33
E jennifer.bocek@aon.at
I www.narkolepsie.at
Kontakt: Jennifer Bocek

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

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose
NCL
E helgaschenner@gmx.at
Kontakt: Helga Schenner

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

Ösophagusatresie
Patienten- & Selbsthilfeorganisation
für Kinder und Erwachsene mit kranker
Speiseröhre (KEKS) Österreich
T +43 (0) 650 509 55 00
E thomas.kroneis@keks.org
I www.keks.at
Kontakt: DI Dr. Thomas Kroneis

Phenylketonurie, Glaktosämie
ÖGAST
T +43 (0) 680 320 86 53
E office@oegast.at
I www.oegast.at
Kontakt: Florian Barton

Polyneuropathie
Verein Österreichische Selbsthilfe
Polyneuropathie
T +43 (0) 664 159 41 13
E joerg.leiter@A1.net
I www.selbsthilfe-polyneuropathie.at
Kontakt: Jörg Leiter

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

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

Pulmonale Hypertension
PH Austria-Initiative Lungenhochdruck
T +43 (0) 650 693 22 47
E info@phaustria.org
I www.phaustria.org
Kontakt: Monika Tschida

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
Selbsthilfegruppe Sarkoidose
T +43 (0) 681 106 159 70
E info@sarko.at
I www.sarko.at
Kontakt: Johann Hochreiter, Martin Hauser, Dietmar Windisch

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 Pölzl

Syringomyelie und Chiari Malformation
Syrinx-Nordbayern
T +49 (0) 911 71 71 41
E hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de
I www.syrinx-nordbayern.de
Kontakt: Hannelore Beke

Tay-Sachs Syndrom, Morbus Sandhoff
Hand in Hand gegen Tay-Sachs & Sandhoff
T +43 (0) 660 150 99 76
E eva.irran@tay-sachs.net
I www.tay-sachs.net
Kontakt: Eva Irran

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

Usher Syndrom
Forum für Usher Syndrom,
Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit
T +43 (0) 664 541 36 41
E d.sturz@utanet.at
I www.usher-taubblind.at
Kontakt: Mag. Dominique Sturz

Vaskulitis unklare Form
T +43 (0) 699 118 769 47
E maria.c67@gmx.at
Kontakt: Maria Czermak

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 2016

ACTELION Pharma Austria GmbH
www.actelion.com

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 61-353
E nkse@goeg.at
I www.goeg.at/de/Bereich/
Kontakt: Ingrid Freiburger

Orphanet Austria
c/o Medizinische Universität Wien
Zentrum für Anatomie und Zellbiologie
Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien
E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at
I http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/
Kontakt: Dr. Ursula Unterberger



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



Rare Disease Salzburg
T +43 (0)664 576 0320
E office@raredisease.at
I www.raredisease.at



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

Wenn wir dran bleiben, ist es zu schaffen!

Auch wenn bereits viel in Bewegung gekommen ist – Stichwort „Nationaler Aktionsplan“ – bleibt noch enorm viel zu tun, um die Lebensqualität von PatientInnen mit seltenen Erkrankungen merkbar zu verbessern.



Dr. Rainer Riedl
Chairman Pro Rare Austria

„Um das Leben der PatientInnen zu erleichtern, ist noch viel zu tun. Es wird schäfer jöhnen, dann: Seltene Krankheiten sind selten, Patienten mit seltenen Krankheiten sind jedoch zahlreich.“

Es sind große Herausforderungen, denen sich PatientInnen mit seltenen Erkrankungen laufend stellen müssen. Was liegt da näher, als sich in Selbsthilfegruppen zusammenzuschließen, um Erfahrungen auszutauschen und das Leid gemeinsam leichter zu tragen? „Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen“ gibt darüber hinaus den Betroffenen und ihren berechtigten Anliegen eine laute Stimme. Ziel dieses österreichweit aktiven Dachverbands ist das Aufzeigen der bestehenden Defizite, um darauf aufbauend mittel- und langfristige Verbesserungen der medizinischen Versorgung einzuleiten. Im Einzelnen bedeutet das: Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im Gesundheitswesen, Verbesserung der Diagnostik und vor allem der medizinischen Versorgung sowie Förderung der Grundlagen- und der klinisch-angewandten Forschung.

Diese Forderungen finden sich detailliert ausformuliert auch im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP), der im vergangenen Jahr vom Gesundheitsministerium publiziert wurde. Jetzt geht es um die Umsetzung von über 80 Maßnahmen. Ein nachhaltiger Erfolg setzt die aktive Mitarbeit aller relevanter Stakeholder voraus. Auch Pro Rare Austria wird seinen Beitrag leisten.

Auswahl bzw. Aufbau von Expertisezentren
Für PatientInnen besonders relevant ist die Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Auswahl bzw. Aufbau von Expertisezentren.



Marsch der seltenen Erkrankungen am 27.2.2016
Schreiben Sie sich den Betroffenen an und setzen Sie ein sichtbares Zeichen.

In diesen Zentren soll einerseits das Know-how im Umgang mit seltenen Erkrankungen gebündelt sein. Andererseits soll die enge Vernetzung mit Experten anderer medizinischer Disziplinen und weiteren Expertisezentren die Qualität der Versorgung nachhaltig sicherstellen. Diese Zentren sollen die Medizin, die Forschung und die Ausbildung unter einem Dach beherbergen.

Die medizinische Versorgung erfolgt üblicherweise durch multidisziplinäre Teams. Aus PatientInnenperspektive ist hier die rasche und korrekte Diagnosestellung prioritär. Der Forschung kommt insofern eine Sonderstellung zu, weil derzeit für viele seltene Erkrankungen keine Therapien zur Verfügung stehen. So besteht die Hoffnung, an diesen Zentren Förderungs- und Heilungsansätze zu entwickeln. Dazu wer-

den große Anstrengungen in der Grundlagenforschung und/oder der klinisch-angewandten Forschung notwendig sein. Schließlich soll das Zentrum Aus- und Weiterbildung für ärztliches Personal, Forscher und PatientInnen anbieten.

Expertisezentren im Netzwerk

Expertisezentren werden, einerseits kaum aus dem Nichts entstehen, andererseits sollen sie nicht als singuläre Einrichtungen geführt werden, im Gegenteil: Das Bündeln von Wissen und Erfahrung im Zentrum ist der erste Schritt, die nationale und internationale Vernetzung der logische nächste Entwicklungsschritt. Hierzu sind die Vorgaben der Europäischen Kommission zum Aufbau von so genannten European Reference Networks (ERN) wegwei-

sende und praktikable Leitlinien für den so genannten Designationsprozess von Expertisezentren.

Österreichische Kandidaten für Expertisezentren?

Aktuell wird dieser Prozess beispielhaft anhand von zwei Krankheitsgruppen ausgearbeitet und durchgeführt: Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB-Haus Austria für die „Schmetterlingskinder“) und Pädiatrische Hämato-Onkologie (St. Anna Kinderspital). Diese beiden, bereits über Jahre bewährten Einrichtungen gelten als aussichtsreiche Kandidaten. Das Ergebnis wird noch beurer vorliegen und gibt PatientInnen und allen Beteiligten große Hoffnung, dass in naher Zukunft in Österreich weitere Expertisezentren folgen werden. ■

Das Hauptziel dieses Zentrums ist es daher, Aufmerksamkeit für seltene Krankheiten zu schaffen und den PatientInnen beste medizinische Versorgung zu ermöglichen.



Selten, aber viele - Um alle Krankheitsbilder zu betreuen braucht es Vernetzung!

Seltene Erkrankungen aus dem Schatten holen

Aktion zum Tag der seltenen Krankheiten:
Europark am 27. Februar von 9 bis 18 Uhr.

Österreichweit sind direkt oder indirekt etwa 400.000 Menschen durch seltene Erkrankungen betroffen. Die Krankheiten können lebensbedrohlich sein oder zu chronischen Erkrankungen führen. Ins Bewusstsein der Öffentlichkeit gekommen ist dieser Bereich der Medizin durch das harte Schicksal der sogenannten Schmetterlingskinder, die an einer seltenen Hautkrankheit leiden. In den Salzburger Universitätskliniken wird intensiv daran geforscht, seltene Erkrankungen zu erkennen und erfolgreich zu behandeln.

Der internationale „Tag der Seltene Krankheiten“ (Rare Disease Day) fällt dieses Jahr auf den selbst seltenen 29. Februar 2016 und steht unter dem Motto „Stimmt ein in den Chor der Seltenen“. In Salzburg wird dieser Aktionstag u. a. durch eine gemeinsame Veranstaltung des Universitätsklinikums Salzburg mit dem EB-Haus Austria und den Universitätsklinik für Dermatologie, Kinder- und Jugendheilkunde, Neurologie und Innere Medizin / Sonderauftrag für Stoffwechselerkrankungen bzw. des Instituts für angeborene Stoffwechselerkrankungen, der PMU, der SHG Klinefelter Syndrom, dem Dachverband der Selbsthilfe Salzburg und den Selbsthilfegruppen im Bundesland Salzburg durchgeführt.

Aufgrund des großen Erfolges der vergangenen Jahre, wird anlässlich dieses Tages am 27. Februar wieder ein vielfältiges Informationsangebot im Europark präsentiert. Ziel ist es, die seltenen Erkrankungen aus dem Schatten zu holen und ihren Geschichten einen Raum zu geben, um den gemeinsamen Anliegen der Betroffenen eine stärkere Stimme zu verleihen.

SALK Geschäftsführer Priv.-Doz. Dr. Paul Söngler erklärt: „Das Salzburger Universitätsklinikum verfügt über eine hohe medizinische Kompetenz bei seltenen Krankheiten und errichtet vor ein paar Jahren ein interdisziplinäres Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK). Patienten mit Krankheiten, die weniger als 1 von 2.000 Menschen betreffen, finden nicht leicht den richtigen Ansprechpartner im Gesundheitssystem.“

Das Hauptziel dieses Zentrums ist es daher, Aufmerksamkeit für seltene Krankheiten zu schaffen und den PatientInnen beste medizinische Versorgung zu ermöglichen.



Was sind eigentlich seltene Erkrankungen?

Als selten gilt in Europa eine Krankheit, von der – wie oben erwähnt – nicht mehr als eine von 2.000 Menschen betroffen ist. Es handelt sich bei den seltenen Krankheiten oft um genetisch bedingte, chronische und häufig die Lebensqualität schwer beeinträchtigende Veränderungen. Bereits 6.000-8.000 seltene Krankheiten sind bekannt. 80 % davon sind genetisch bedingt, 75 % betreffen Kinder. Die Mehrheit dieser Krankheiten gilt als unheilbar.

Auch die „Schmetterlingskinder“ leiden an einer seltenen Krankheit

Auch die schwere Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB), deren Betroffene als „Schmetterlingskinder“ be-

kannt sind, gehören zu dieser Gruppe. Darüber hinaus werden bis zu 30 seltene Krankheiten im österreichischen Neugeborenencreening entdeckt. Die von EURORDIS (Europäische Organisation für Seltene Krankheiten) initiierte internationale Kampagne zum Tag der seltenen Krankheiten möchte die seltenen Erkrankungen aus dem Schatten holen und ihren Geschichten einen Raum geben, um den gemeinsamen Anliegen der Betroffenen eine stärkere Stimme zu verleihen.

Salzburger Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK)

Das Universitätsklinikum (SALK-Salzburger Landeskliniken, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, PMU) richtete 2012 ein Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK) ein. Das Hauptziel dieses Zen-

trums ist es Kinder und Erwachsene mit diesen Krankheiten besser medizinisch zu versorgen. Darüber hinaus wird durch das ZSK in der Öffentlichkeit und bei Entscheidungsträgern das Bewusstsein für seltene Krankheiten und deren Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen gestärkt. Im Rahmen des neu aufgegebenen ZSK beschäftigt man sich seit geraumer Zeit verstärkt mit der Erforschung, Diagnose und Therapie von SK. Insbesondere setzen sich die Universitätsklinik für Dermatologie, Kinder- und Jugendheilkunde, Neurologie und Innere Medizin / Sonderauftrag für Stoffwechselerkrankungen bzw. das Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU stark ein. Spezielle Betreuung erfahren die Patienten in den Spezialambulanz des Zentrums, wie der Spezialambulanz für Genodermatosen, und der Spezialambulanz für ange-

borne Stoffwechselerkrankungen an der UK für Kinder- und Jugendheilkunde, für Kinder mit Erbkrankungen, die im Neugeborenencreening erkannt wurden.

Ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung von PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung, in diesem Fall Epidermolysis bullosa (EB), ist das 2005 eröffnete EB-Haus Austria. In dieser – von der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria maßgeblich unterstützten – Einrichtung werden „Schmetterlingskinder“ aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt. Mit der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Diem), dem EB-Labor (Leitung: Dr. habil. Julia Reichelt)

entwickelt neue Behandlungsmethode

Ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung von PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung, in diesem Fall Epidermolysis bullosa (EB), ist das 2005 eröffnete EB-Haus Austria. In dieser – von der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria maßgeblich unterstützten – Einrichtung werden „Schmetterlingskinder“ aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt. Mit der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Diem), dem EB-Labor (Leitung: Dr. habil. Julia Reichelt)

und der EB-Akademie (Leitung: Dr. Gabriele Fohlschub) werden die medizinische Versorgung, Forschung, Aus- und Weiterbildung sowie die Vernetzung rund um die angeborene Hautkrankheit vorangetrieben.

Die ForscherInnen des EB-Hauses in Salzburg haben nun eine vielversprechende neue Behandlungsmethode entwickelt: eine Diacerein-Creme aus einem Molekül der Rheus-entzündung. In zwei klinischen Studien bei „Schmetterlingskindern“, welche an einer erblichen Neigung zur Blasenbildung an der Haut leiden, konnte eine Reduktion der Blasenbildung um 80 Prozent erreicht werden. Am 10. Februar 2014 hat die Diacerein-Creme von der europäischen Arzneimittelagentur EMA die „approval drug designation“ erhalten. Mit diesem Status kann nun die Weiterentwicklung dieses neuen Medikaments in einer europäischen Studie vorangetrieben werden. Mit der Marktreife ist 2017 zu rechnen.

Im Kampf gegen seltene Krankheiten grenzüberschreitend gut vernetzt

Die Seltenheit der Krankheiten und somit geringe Fallzahlen machen eine hohe Spezialisierung notwendig, flächendeckende Expertise für jede einzelne dieser Erkrankungen ist daher nicht möglich.

Der Aufbau von nationalen und internationalen Netzwerken sowie regelmäßiger Erfahrungsaustausch ist daher unabdingbar. „Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“ ist das Motto des heutigen Tages der seltenen Krankheiten. Passend zu diesem Motto hat die EB-Akademie im Jahr 2011 die Initiative „EB-CLINET – Linking clinical expertise in EB“ ins Leben gerufen, welche die weltweite Etablierung eines Netzwerkes von EB-Zentren und EB-Experten zum Ziel hat. Internationale Behandlungsrichtlinien, Ausbildungsprogramme und die Erfassung wesentlicher Daten in weltweiten Registern, sind Kernpunkte des Projekts EB-CLINET, welches inzwischen 82 Ansprechpartner in 56 Ländern gewonnen hat.

Im Bereich der mitochondrialen Erkrankungen ist die Salzburger UK für Kinder- und Jugendheilkunde, die im Neugeborenencreening erkannt wurden.

Ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung von PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung, in diesem Fall Epidermolysis bullosa (EB), ist das 2005 eröffnete EB-Haus Austria. In dieser – von der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria maßgeblich unterstützten – Einrichtung werden „Schmetterlingskinder“ aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt. Mit der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Diem), dem EB-Labor (Leitung: Dr. habil. Julia Reichelt)

Experten in der Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde

75% der Orphan Diseases werden bereits im Kindesalter entdeckt. Wesentlich dafür ist das allgemeine Neugeborenen-Screeningprogramm, das zentral in Wien am AKH durchgeführt wird. Die Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde

in Salzburg ist eines der vier universitären Stoffwechselzentren in Österreich für die Nachversorgung von Kindern aus dem Neugeborenen-Screening und anderen Stoffwechselerkrankungen. Über 200 Kinder mit unterschiedlichsten angeborenen genetischen Erkrankungen werden in einem multidisziplinären Team betreut.

Es ist eine eigene pädiatrische Stoffwechselambulanz eingerichtet (Leitung: OA. Dr. Dr. Sarkis Wortmann). Bei Erkrankungen, die sich nicht bereits im Neugeborenen- bzw. frühen Kindesalter zeigen, ist die frühzeitige klinische Erkennung von größter Bedeutung aber auch besonders anspruchsvoll. Das Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU (Leitung: Dr. mod. Florian Lagler) führt daher gemeinsam mit einigen Salzburger Universitätskliniken eine systematische Maßnahme durch, die unter Nutzung EDV-basierter Suchstrategien auch die Erkennung extrem seltener lysosomaler Speicherkrankheiten erleichtert. Für genetische Fragestellungen ist die Humangenetische Beratungsstelle (Univ.-Doz. Dr. Olaf Rittinger) zuständig.

Epilepsieambulanz der UK für Neurologie an der Christian-Doppler-Klinik

An der Universitätsklinik für Neurologie wird eine Spezialambulanz für Epilepsieerkrankungen geführt, die eine besondere Bedeutung für seltene Erkrankungen hat.

Zahlreiche dieser Syndrome manifestieren sich mit epileptischen Anfällen, sodass hier ein Leissymptom auch zur führenden Anlaufstelle wird. Die Kommunikation und Schnittstelle mit der Epilepsieambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde ist ausgezeichnet, sodass hier die Kontinuität in der Patientenbetreuung gesichert ist.

Tag der Seltene Erkrankungen im Land Salzburg

Österreichweit sind direkt oder indirekt etwa 400.000 Menschen durch seltene Erkrankungen betroffen.

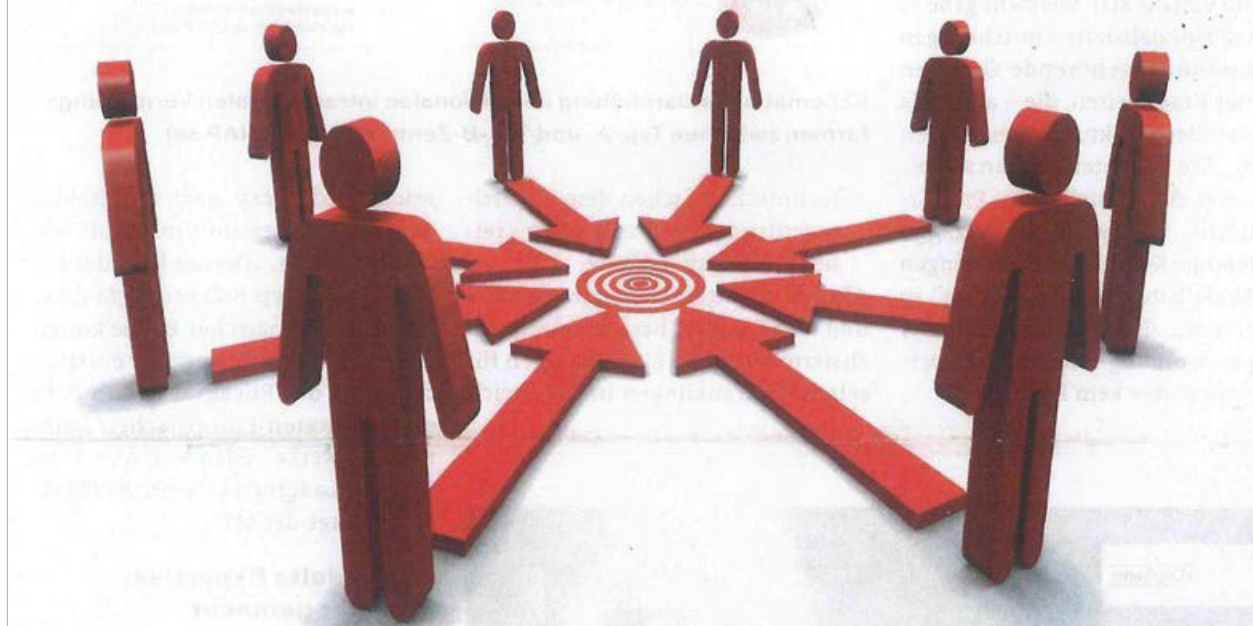
Die Krankheiten können lebensbedrohlich sein oder zu chronischen Erkrankungen führen. Dadurch werden nicht selten hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen gestellt. Es ist daher notwendig darüber zu informieren und aufmerksam zu machen.

Die SHG Klinefelter Syndrom, mit ihrem Sprecher Helmut Kroschewitz, ist seit 2008 Initiator/Koordinator, Tag der seltenen Erkrankungen-Salzburg.

Fortlaufend bemüht man sich über die besonderen Probleme bei seltenen Erkrankungen zu informieren. Aktuell gibt es ein Konzept für Kindergärten und Schulen im Land Salzburg. Ziel ist es, im Rahmen von Schulprojekten und der Bereitstellung von Informationsmaterialien, über diese speziellen Erkrankungen Wissen zu vermitteln.

Expertise für seltene Erkrankungen bündeln

VERSORGUNG ■ 2016 sollen in Österreich die ersten Expertisezentren für definierte seltene Erkrankungen etabliert werden. Ziel in weiterer Folge ist die Vernetzung.



Patienten mit seltenen Erkrankungen sollen zukünftig in Expertisezentren betreut werden.

Der Tag der seltenen Erkrankungen wurde ins Leben gerufen, um die Awareness für „orphan diseases“ und ihre Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen zu erhöhen. Im heurigen Schaltjahr wird der Tag am 29. Februar begangen – ein Datum,

das symbolischen Charakter hat. Bislang waren seltene Erkrankungen Waisenkinder, für die sich niemand so richtig zuständig gefühlt hat. Das soll sich nun ändern. Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen sieht vor, die medizinische Ver-

sorgung der Betroffenen zu optimieren. Dies soll mit der Schaffung von Expertisezentren für definierte Gruppen seltener Erkrankungen gelingen. Sie sollen in weiterer Folge in Europäische Referenznetzwerke eingegliedert werden. ► SEITE 2

Medical Tribune
(Februar 2016)

Netzwerke für seltene Erkrankungen

ZUM THEMA ■ 2016 sollen in Österreich die ersten Expertisezentren für definierte Gruppen seltener Erkrankungen designiert werden. Auch erste Europäische Referenznetzwerke sollen noch heuer ihre Tätigkeit aufnehmen.

MAG. KARIN MARTIN

Der Nationale Aktionsplan für seltene Krankheiten (NAP.se), der vor einem Jahr vom Gesundheitsministerium veröffentlicht wurde, soll u.a. die medizinisch-klinische Versorgung der Betroffenen optimieren. Dazu sollen Expertisezentren in die österreichische und die europäische Versorgungslandschaft eingebettet werden.

„Wir wollen kein eigenes Zentrum für jede seltene Erkrankung“, stellte Ass.-Prof. Dr. Till Voigtländer, Co-Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) der Gesundheit Österreich GmbH, schon bei der nationalen EUROPLAN-Konferenz im Vorjahr klar. Vielmehr gehe es um hochspezialisierte Einrichtungen für zusammengehörende Gruppen seltener Krankheiten, die – auf Basis bestehender Strukturen – entstehen sollen. „Die Patienten werden so spezialisierte Anlaufstellen für Primärdiagnostik, Therapieeinstellung, ggf. notwendige Kontrolluntersuchungen und Notfallsituationen vorfinden“, so Voigtländer. Für die wohnortnahe Grundversorgung seien diese Expertisezentren aber kein Ersatz.



Schematische Darstellung der nationalen intrasektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ-A- und Typ-B-Zentren (Quelle: NAP.se)

technisch zwischen dem Expertisezentrum Typ B und einer „reinen“ Universitätsklinik. Aktuell arbeiten Orphanet Austria und NKSE daran, bestehende spezialisierte klinische Einrichtungen für seltene Erkrankungen in Österreich

reicht werden erst nach einem klar definierten Auswahl-Prozess als solche anerkannt. „Derzeit liegt der Fokus auf den Typ-B-Zentren, da diese dem auf europäischer Ebene konzipierten „Centre of Expertise“ entsprechen, die das Rückgrat der ab 2016 eingerichteten Europäischen Referenznetzwerke bilden sollen“, erklärt Mag. Joy Ladurner, Leiterin der NKSE, auf Anfrage der MT.

Gebündelte Expertise, sichtbar gemacht

Wie sieht der Zeitplan aus? Der Designationsprozess in Österreich wird zurzeit anhand von zwei Krankheitsgruppen beispielhaft ausgearbeitet und durchgeführt: Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB) und Pädiatrische Hämato-Onkologie. „Wir arbeiten dabei mit den zuständigen Fachexperten im EB-Haus in Salzburg bzw. im St. Anna Kinderspital in Wien eng zusammen“, schildert Ladurner. Angestrebt werde ein erfolgreicher Abschluss des mehrstufigen Bewerbungs- und Designationsverfahrens der beiden Pileteinrichtungen bis Mitte 2016. Im Anschluss daran sollen weitere, für eine Designation in Frage kommende, Einrichtungen ausgewählt werden. Voraussetzung ist nicht nur, dass sie über klinische Expertise in einer definierten Gruppe von seltenen Erkrankungen verfügen. Sie müssen auch hohe (gesundheitsplanerische) Relevanz für die überregionale Versorgung aufweisen.

Seriöse Aussagen dazu, wie viele Expertisezentren es in Zukunft in Österreich geben wird, seien noch nicht möglich, meint Ladurner: „Zum gegenwärtigen Zeitpunkt ist von einer eher überschaubaren und leistbaren Anzahl auszugehen. Es handelt sich um einen stufenmäßigen Prozess, d.h. Zentren werden nach und nach identifiziert und designiert.“ Auch hinsichtlich der Vernetzung können noch keine konkre-

Mapping werde jedenfalls die Transparenz hinsichtlich bestehender Expertise fördern, so Ladurner: „Sobald spezialisierte Einrichtungen designiert werden, werden sie öffentlich bekannt gemacht. Damit wird auch Potenzial zur Vernetzung auf nationaler und europäischer Ebene geschaffen.“

Europäische Referenznetzwerke

Die Grundidee der ERN ist, die in den EU-Mitgliedsländern lokalisierten Expertisezentren zu europaweiten Netzwerken zu verknüpfen. Um nach Möglichkeit das gesamte Spektrum der 6000 bis 8000 einzelnen seltenen Krankheitsbilder durch ERN abdecken zu können, entwickelte eine Expertisegruppe der Europäischen Kommission eine Empfehlung zur Einrichtung von 21 bis 23 thematisch definierten, ganze medizinische Fachbereiche umfassenden Netzwerken. Die Grundaussicht eines ERN ist daher breit gefasst, während jedes teilnehmende Expertisezentrum sich auf eine kleinere Gruppe von seltenen Erkrankungen spezialisiert. So sollen alle betroffenen Patienten in Europa eine auf ihre Erkrankung spezialisierte Einrichtung finden können.

In ein ERN werden nur Einrichtungen als Vollmitglieder aufgenommen, die auf nationaler Ebene als Expertisezentrum designiert sind. Eine erste Ausschreibung soll bereits bis Juni 2016 erfolgen. „Gegenwärtig streben wir an, dass einzelne – national erfolgreich designierte – österreichische Einrichtungen an der ersten Ausschreibung teilnehmen können“, so Ladurner. „Insgesamt stellt der Prozess der Einrichtung von ERN Neuland sowohl für die EU-Kommission als auch für die einzelnen Mitgliedstaaten dar“, fügt Voigtländer hinzu. Es zeichne sich ab, dass die Referenznetzwerke nach Abschluss der ersten Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsrunde weder bereits „vollständig“ sein werden – d.h. alle denkbaren Krankheitsbilder in ihrem Themenbereich mit ihrer besonderen Expertise abdecken – noch, dass es nur eine Ausschreibung geben wird. Geplant ist, dass das erste ERN im 4. Quartal 2016 seine Tätigkeit aufnimmt.

Info:

NAP.se (Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen):
www.goeg.at/de/NAP_se.html

Orphanet (Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs):
www.orpha.net

Rare Diseases Politik der EU:
http://ec.europa.eu/health/rare_

Medical Tribune
(Februar 2016)

In Anlehnung an bereits auf europäischer Ebene entwickelte Konzepte setzt Österreich auf ein Drei-Stufen-Modell:

- Das „klassische“ Typ-B-Expertisezentrum ist für eine definierte Gruppe seltener Erkrankungen vorgesehen.
- Ein Expertisecluster Typ A ist ein synergetischer Zusammenschluss aus mindestens drei Typ-B-Zentren. Die übergreifende Struktur soll u.a. ermöglichen, dass auch Patienten mit unklarer Diagnose klinisch versorgt werden können.
- Das assoziierte Zentrum Typ C

lückenlos zu identifizieren. Dazu setzt man auf Internetrecherchen, und es wurden Fragebögen an mögliche Kandidaten für Expertisezentren ausgesandt. Bis Mitte 2016 sollen so die in der international anerkannten Orphanet-Datenbank enthaltenen Informationen zu Fachexperten und Einrichtungen in Österreich vervollständigt werden können. Derzeit ergibt die einfache Suche nach Expertenzentren 24 Ergebnisse. Zudem sollen die im Zuge des „Mappings“ erhobenen Ergebnisse die Grundlage für den Designationsprozess zukünftiger Expertisezentren bilden. Denn

Allein auf weiter Flur?

Wie geht es Menschen mit einer seltenen Erkrankung? Was sind ihre größten Probleme? Wo sehen sie Licht am Ende des Tunnels und welche Wünsche haben sie an andere?



Dr. Rainer Riedl,
Obmann von Pro
Rare Austria

Es ist vor allem der Sommer, in dem Birgit Steindl aus Melk leidet: Dann nämlich, wenn die Sonne anderen eine gleichmäßige schöne Bräune auf die Haut zaubert, zeigen sich auf Birgits zartem Gesicht und am ganzen Körper deutlich sichtbare, scharf begrenzte weiße Flecken, die jedwede Hautharmonie zerstören, und die ihr alle Freude an luftiger Sommerkleidung und Badespaß nehmen, weil sie sich wegen ihrer fleckigen Haut schämt. Vitiligo oder auch Weißfleckenkrankheit nennt sich jene seltene Pigmentstörung, die bei der 48-jährigen Polarity- und Qigong-Therapeutin im Alter von dreißig Jahren erstmals auftrat und die mit zu den sogenannten Rare Diseases zählt.

400.000 Betroffene in Österreich

In Österreich sind etwa 400.000 Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen, und die Probleme, mit denen sie zu kämpfen haben, sind wahrlich zahlreich. „Zunächst einmal fehlt grundsätzlich das Bewusstsein für das Thema. Betroffene stoßen daher oft auf Unverständnis und werden nicht ernst genommen“, sagt Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria, dem Dachverband für Selbsthilfegruppen und Pati-

entenorganisationen von Menschen, deren Leiden eben unter dem Sammelbegriff seltene Erkrankungen zusammengefasst sind.

„Niemand kennt meine seltsame Erkrankung, und oft werde ich wegen meiner fleckigen Haut angestarrt, oder die Leute schauen betreten weg“, sagt Birgit Steindl. Im Gegensatz zu den meisten anderen von Rare Diseases Betroffenen wusste sie allerdings gleich, als die ersten Symptome ihrer Erkrankung auftraten, was auf sie zukam.

Damit ist sie eine eher untypische, von einer seltenen Erkrankung Betroffene, denn die meisten anderen warten oft jahrelang oder überhaupt vergeblich auf eine Diagnose. Im Schnitt gibt es pro Patient drei Fehldiagnosen, und durchschnittlich müssen Betroffene drei Jahre warten, bis sie die richtige Diagnose bekommen. Immer wieder kommt es auch zu falschen Behandlungen und Medikationen, denn es gibt generell kaum medizinische Experten mit entsprechender Erfahrung bezüglich Therapie und Krankheitsverlauf – und oft sind auch gar keine Therapien und Medikamente verfügbar.

Ohne Therapie & ohne Hoffnung

Zurück zu Birgit Steindl, die – anders als viele andere mit einer seltenen Erkrankung – gleich zu Beginn ihrer Erkrankung wusste: „Meine ältere Schwester, die auch an Vitiligo leidet und bei der die Krankheit schon vor vielen Jahren ausgebrochen ist, absolvierte, vor allem um Heilung zu finden, einen jahrelangen vergeblichen Marathon von Arzt zu Arzt. Ich wusste deshalb sofort, dass es Therapien, zumindest solche, die für mich in Frage kommen, nicht gibt. Und das ist ein gewisser Vorteil“, sagt sie.

Viele andere Betroffene sind vollkommen ohne wirksame Therapie und Medikamente, denn nur für eine Handvoll dieser seltenen Erkrankungen gibt es Medikamente oder erste therapeutische Ansätze.

Diese Situation zieht einen Rattenschwanz an weiteren Problemen mit sich: Natürlich versuchen die meisten Betroffenen alles, um ihre Krankheit doch zu bewältigen, und das bedeutet



unter anderem zahlreiche Arztbesuche, Spitalsaufenthalte und Therapien. Dadurch aber – und oft auch zusätzlich durch die mit der Krankheit verbundenen körperlichen und psychischen Belastungen – sind die Arbeitsmöglichkeiten für Menschen mit einer seltenen Erkrankung häufig äußerst eingeschränkt. Die Armutsfalle droht. „Die Lebensqualität von Menschen mit einer seltenen Erkrankung ist proportional zu ihren finanziellen Ressourcen“, sagt Rainer Riedl.

Abseits von herkömmlichen Konstrukten

Schwierig oder unmöglich ist oft auch die Bewilligung und Erstattung von entsprechenden Medikamenten, komplementärmedizinischen Therapien oder psychologischer Begleitung. Der Obmann von Pro Rare Austria weiß, wohin das führen kann: „Auch das ist oft eine große finanzielle Belastung, denn die Probleme von Menschen mit seltenen Erkrankungen sind nicht in herkömmlichen Konstrukten abgebildet: Pflegegeldstufungen etwa richten sich nicht nach Krankheitsbildern, sondern nach der Schwere der Beeinträchtigung. Aber Ärzte, die Einstufungen vornehmen, haben oft noch nie einen Patienten mit der seltenen Krankheit X gesehen und können deshalb die Beeinträchtigung – vor allem, wenn sie nicht sichtbar ist – schlecht oder

gar nicht erfassen. Eine Einstufung durch entsprechende Spezialisten wäre daher dringend notwendig.“

Die Verbesserung der Diagnostik brächte nach Ansicht des Experten nicht nur Klarheit für den Patienten und – sofern verfügbar – richtige Medikation oder Therapie, sondern auch Sicherheit über den Krankheitsverlauf und damit Übersicht über mögliche Behandlungsoptionen.

Dass dies einiges an Leid ersparen kann, weiß auch Birgit Steindl: „Am Beispiel meiner Schwester sehe ich, wie sich die Sache in etwa entwickeln wird, und das ist jedenfalls ein besseres Gefühl, als im Dunklen zu tapen.“

Man sieht sie nicht ...

Nicht zuletzt bleibt der Wunsch nach mehr Verständnis und Toleranz von uns allen. Danach sehnt sich auch die Vitiligo-Patientin aus Niederösterreich: „Es gibt so viele von einer seltenen oder ‚seltsamen‘ Erkrankung Betroffene, aber man sieht und hört sie nicht; nicht im Fernsehen, nicht im Radio und schon gar nicht auf der Straße. Aber wenn man sie dann einmal bemerkt, ist meist das große Unverständnis angesagt. Es ginge uns besser, würde man uns hin und wieder sehen, hören, von uns lesen, denn wer unsere Probleme kennt, wird wohl kaum mehr mit Vorurteilen und Intoleranz auf uns reagieren.“

GABRIELE VASAK ■



Birgit Steindl leidet
an der seltenen
Hautkrankheit Vitiligo.

Informationen:
www.prorare-austria.org

SELTENE ERKRANKUNGEN - DIE FAKTEN

Wann spricht man von einer seltenen Erkrankung?

In Europa wird eine Krankheit dann als selten klassifiziert, wenn sie höchstens eine unter 2.000 Personen betrifft. Der Status „selten“ kann sich mit der Zeit oder auch regional ändern. Manche Krankheiten sind zwar im Prinzip häufig, können aber in seltenen Varianten auftreten.

Sind seltene Erkrankungen wirklich selten?

Derzeit sind 6.000 bis 7.000 seltene Erkrankungen bekannt. Regelmäßig werden in der medizinischen Fachliteratur neue seltene Erkrankungen erstmalig beschrieben.

Welche Charakteristika hat eine seltene Erkrankung?

Fast alle genetischen Erkrankungen sind selten, aber nicht alle seltenen Erkrankungen sind genetisch. Für die meisten seltenen Erkrankungen sind die Ursachen noch nicht geklärt. Seltene Erkrankungen sind oft chronisch und fortschreitend, häufig auch lebensbedrohlich. Bei vielen seltenen Erkrankungen können die ersten Symptome schon kurz nach der Geburt oder in früher Kindheit auftreten. Über 50 Prozent dieser Krankheiten manifestieren sich erst im Erwachsenenalter.

QUELLE: WWW.ORPHA.NET

FOTOS: Istockphoto, BARBARA ELSER, NADINE HARGAU

Beschleunigte Diagnostik

Seltene Erkrankungen werden aufgrund der modernen Genetik immer schneller erkannt und behandelt.

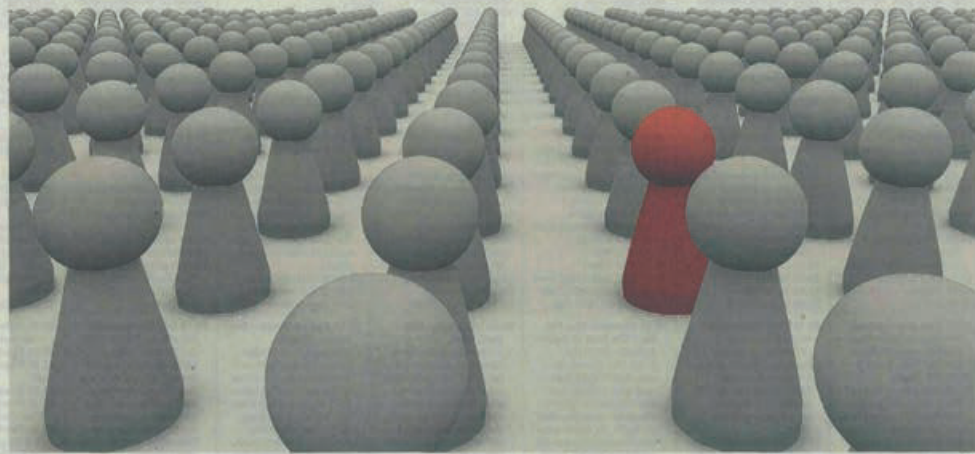
Von Alexandra Grass

Wien. Sie tragen fast unaussprechliche Namen, wie etwa Osteogenesis imperfecta, Epidermolysis bullosa oder Amyotrophe Lateralsklerose. Dahinter stecken die Glas-Knochenkrankheit, die Schmetterlingskrankheit und ALS – eine durch ihren wohl berühmtesten Patienten, den britischen Physiker Stephen Hawking, bekannt gewordene unheilbare und fortschreitende Erkrankung des motorischen Nervensystems. Sie alle eint die Bezeichnung „seltene Erkrankungen“. Durch die Anstrengungen von Forschern auf der ganzen Welt ist es mittlerweile gelungen, dass seltene Erkrankungen heutzutage nicht nur viel schneller und früher entdeckt, sondern auch schneller und personalisierter therapiert werden können.

Von der Entdeckung eines Gendefekts als Ursache einer seltenen Erkrankung über die Erforschung von dessen Mechanismus bis hin zur personalisierten Therapie dauert es im günstigsten Fall nur noch wenige Monate, wenn wir auf vorhandene Medikamente zugreifen können“, betont Kaan Boztug, Leiter des Wiener Zentrums für die interdisziplinäre Erforschung und Behandlung von seltenen und nicht diagnostizierten Erkrankungen CeRUD (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases).

400.000 Österreicher

Doch wann ist eine Krankheit überhaupt als selten zu bezeichnen? Dann, wenn diese nicht mehr als einen von 2000 Menschen betrifft. Es gibt allerdings so viele verschiedene Varianten, dass in Österreich immerhin mehr als 400.000 Patienten davon betroffen sind. Weltweit leiden ganze fünf bis acht Prozent der Menschen an einer seltenen Erkrankung. Dabei handelt es sich auch häufig um lebensbedrohliche oder chronisch einschränkende Leiden, die einer speziellen Behandlung bedürfen. Allen voran steht die Diagnose,



Eine Krankheit ist dann selten, wenn sie nicht mehr als einen von 2000 Menschen betrifft. Foto: Fotolia/Fotostock

die sich bei seltenen Erkrankungen viel schwieriger gestaltet als bei herkömmlicheren, weiter verbreiteten Krankheitsformen. „Zu ungefähr 80 Prozent sind diese Erkrankungen genetisch bedingt“, erklärt Boztug im Gespräch mit der „Wiener Zeitung“. Häufig ist nur ein einziger Gendefekt der Auslöser. Während jedoch früher die Suche nach Defekten in der DNA vergleichbar war mit der Suche nach der sprichwörtlichen Nadel im Heuhaufen, erlauben modernste Sequenziermethoden – wie die Technologie des Next-Generation-Sequencing – eine Aufschlüsselung des Erbguts innerhalb von wenigen Tagen, erklärt der Forscher.

„Das geht mittlerweile rascher, da diese modernen Methoden viel schneller geworden sind. Voraussetzung ist aber immer noch, dass der Forscher die Ursächlichkeit der gefundenen genetischen Veränderung für die Erkrankung findet –

und zeigt, wie der genetische Defekt zu der jeweiligen Erkrankung führt.“

Eine wesentliche Erleichterung verschaffen den Wissenschaftlern heutzutage auch der weltweite Datenaustausch und die Bioinformatik. Daten von Patienten können so kategorisiert werden, dass sie im wissenschaftlichen Rahmen sprachunabhängig und anonymisiert austauschbar sind. Damit wird es auch möglich, irgendwo anders auf der Welt – ob in Japan, China oder Australien – Patienten mit einem ähnlichen Phänotyp zu finden. Die Forscher können ihr Wissen zusammenzutragen, um den Betroffenen möglicherweise rascher helfen zu können.

Die Forschung auf diesem Gebiet ist kostenintensiv. Lange Zeit seien die seltenen Erkrankungen von der Pharmaindustrie zudem „eher stiefmütterlich“ behandelt worden. Hier habe jedoch eine Trendumkehr stattgefunden, denn

immer häufiger kommt es zu Situationen, in denen Medikamente erfolgreich eingesetzt werden können, die sich bereits bei der Therapie von ganz anderen Krankheiten bewährt haben. Dieser Off-Label-Use – also außerhalb der Zulassung – findet auch immer häufiger etwa bei Krebsbehandlungen statt.

Intensive Forschung in Wien

Boztug schildert überdies die Entwicklung der öffentlichen Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen und sieht darin ein Paradebeispiel dafür, dass Gesellschaft und Patienten in der Lage sind, das Gesundheitssystem selbst mitzuformen. Vor allem seien hier die Patientenorganisationen zu einem Taktgeber geworden und hätten eine effiziente Betreuung der Betroffenen richtiggehend von der Politik eingefordert.

Österreich ist übrigens weltweit ein Hotspot für die Erforschung von seltenen und nicht diagnostizierten Erkrankungen. Im Jahr 2014 war in Kooperation der Unikliniken für Dermatologie sowie Kinder- und Jugendheilkunde der Meduni Wien und dem Comm Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften das CeRUD ins Leben gerufen worden, dessen Leiter Kaan Boztug ist. In der Zwischenzeit hat der Forscher mit einem Team von Kollegen auch den Zuschlag für die Gründung eines dezidierten Forschungsinstituts für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen von der Ludwig Boltzmann-Gesellschaft erhalten. Ab heuer soll damit in Wien die Forschung noch intensiver vorangetrieben werden.

Die neuesten Erkenntnisse auf diesem Gebiet werden heute, Freitag, und Samstag im Rahmen des ersten CeRUD-Symposiums in Wien diskutiert. Weltweit führende Köpfe werden als Vortragende erwartet. ■

Kompetenzzentren und mehr Forschung

Orphan Diseases. In der Forschung befinden sich seltene Krankheiten noch im Anfangsstadium. Um diese zu begreifen, bedarf es einer intensiveren Vernetzung unter den einzelnen medizinischen Fachbereichen.

VON CHRISTIAN SCHERL

Vergangenes Jahr präsentierte die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) des Gesundheitsministeriums den nationalen Aktionsplan für die Orphan Diseases (wörtlich: Waisen-Krankheiten). Gemeint sind Erkrankungen, die wegen ihres seltenen Auftretens von der Medizin stiefmütterlich behandelt werden. Der Aktionsplan sieht in Summe 82 Maßnahmen zur Verbesserung von Diagnose, Forschung und Versorgung von Orphan Diseases vor.

Zentraler Punkt ist die Installation von Kompetenzzentren. Orphanet Austria überprüft derzeit bestehende Einrichtungen, ob sie bestimmte Kriterien erfüllen, um die Versorgung von Betroffenen und Angehörigen sicherzustellen. Aussichtsreiche Kandidaten sind etwa das **St. Anna Kinderspital** mit dem Schwerpunkt Blutkrebs, hämato-onkologische Krankheitsgruppen und das **EB-Haus Austria in Salzburg** mit dem Schwerpunkt auf genetisch bedingte Hauterkrankungen. Gute Chancen hat auch das Zentrum Medizinische Genetik an der Med-Uni Innsbruck unter der Leitung von Johannes Zschocke, der erklärt: „Es wird unterschieden zwischen Expertisezentren (Typ B), die sich mit bestimmten Krankheiten beschäftigen und Expertiseclustern (Typ A), bei denen mehrere Typ-B-Zentren zu einem regionalen Zentrum zusammengefasst werden, das gut vernetzt ist – einerseits lokal mit verschiedenen Fächern, andererseits regional, überregional und international.“ Gemeinsam mit der Med-Uni Salzburg gründete die Med-Uni Innsbruck schon vor fünf Jahren das Forum Seltene Krankheiten zur flächendeckenden Versorgung für Orphan Diseases. „Wir veranstalten jährlich Kongresse, wie im Frühling das International MNGIE Consortium



Orphan Drugs werden nur von wenigen Patienten gebraucht – dafür oft umso dringender. [Fotostock/Corbis]

Meeting and Innsbruck Rare Disease Day Symposium“, so Zschocke.

Schwierige Diagnose

Viele Orphan-Disease-Patienten haben keine Diagnose und finden daher kaum die notwendige Unterstützung. Das Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD) am AKH Wien ist als erstes österreichisches Zentrum nicht nur Anlaufstelle für seltene (aber bekannte), sondern erforscht auch undiagnostizierte Krankheiten. CeRUD-Leiter Kaan Boztug: „Viele der seltenen Krankheiten sind komplex und betreffen mehrere Organsysteme.“ Noch dominiert im Medizinsystem die organzentrierte Medizin. Große Hoffnungen setzen Orphan-Disease-Patienten auf die

Molekularbiologie, die bessere Diagnostik ermöglicht. Seltene Krankheiten sind zu 80 Prozent genetisch verursacht. „Bisher definierte die Medizin einen Phänotyp als Erkrankung. Mit der molekularen Differenzierung erkennen wir, dass sich hinter einem Phänotyp mehrere Gene verstecken können“, sagt Boztug. „Plötzlich wird logisch, warum Patienten trotz ähnlichen Phänotyps auf unterschiedliche Therapien ansprechen.“ Revolutionär sind die neuen Sequenziertechnologien. Mittels Next Generation Sequencing oder Hochdurchsatzsequenzierung kann man ein komplettes menschliches Genom innerhalb weniger Tage entschlüsseln und die Ursache für Erbkrankheiten finden. Bis vor Kurzem war dieser Prozess langsam und teuer. „Orphan Diseases lehren uns die Biologie des Menschen neu. Weil sie typischerweise monogenetisch sind und ein einzelner Gendefekt zugrunde liegt“, so Boztug. „Daraus wird klar, welche Gene relevant sind, und wie sich Deregulierungen ereignen. Erkenntnisse, die auch für häufige Volkskrankheiten von Bedeutung sind.“ Diagnostik, Forschung und Beratung zu seltenen Krankheiten sind eine Domäne, die auch im Zentrum Medizinische Genetik an der Med-Uni Innsbruck stark entwickelt ist. Zentrumsleiter Zschocke: „Hauptforschungsgebiete sind bei

uns die erblichen Stoffwechselkrankheiten und erbliche Krankheiten aus dem Bereich der Zähne, der Haut und des Bindegewebes. Wir versuchen zum Beispiel die Ursachen für die Kombination von Zahnschmelzdefekten und Epilepsie zu beschreiben, oder für den erblichen vorzeitigen Zahnausfall aufgrund aggressiver Parodontitis.“

Spitzenforschung ohne Förderung

In der Forschung spielt Österreich in der internationalen Topliga. CeRUD war einer der ersten nicht amerikanischen Partner, der sich an internationalen Forschungsprojekten zu Diagnose- und Behandlungsstrategien seltener Erkrankungen beteiligten. Vor allem auf dem Feld der Immunologie trägt CeRUD zu Forschungsschritten bei. Und das, obwohl es im Unterschied zu den ausländischen Partnern hierzulande keine Förderung gibt. Um konkurrenzfähig zu bleiben, würde der Standort Wien dringend eine lang andauernde Strukturförderung benötigen. Auf der anderen Seite konnte erst kürzlich eine weitere Institution an Land gezogen werden. Demnächst entsteht am CeMM-Gelände das Ludwig Boltzmann Institut für Rare and Undiagnosed Diseases, ebenfalls geleitet von Boztug. „Im Unterschied zu CeRUD, das auch für klinische Anfragen offen ist, handelt es sich beim LBI um ein reines Forschungsinstitut.“

Für eine verstärkte Bewusstseinsbildung für Orphan Diseases setzt sich etwa Pro Rare Austria ein. „Es kann nicht sein, dass Patienten nicht ernst genommen und auf die psychosomatische Schiene gedrängt werden“, sagt Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria. Große Erwartungen setzt er in den Nationalen Kongress Anfang Oktober in Igls. Pro Rare selbst wird 2018 die alle zwei Jahre stattfindende Europäische Konferenz für Seltene Krankheiten und Orphan-Produkte (ECRD) in Wien organisieren.

AUF EINEN BLICK

Orphan Diseases. Von Orphan Diseases/seltenen Krankheit spricht man, wenn weniger als einer unter 2000 betroffen ist. Man kennt etwa 8000 Orphan Diseases, die oft genetische Ursachen haben. In Österreich sind insgesamt bis zu 400.000 Menschen betroffen, die Hälfte davon Kinder. Um die Entwicklung entsprechender Medikamente (Orphan Drugs) zu fördern, gibt es Sonderregelungen bei Zulassung und Patentschutz. www.orphanet.at, www.prorare-austria.org

13 Projekte zur Kindergesundheit

THEMA DER WOCHE ■ Mit 1,5 Mio. Euro fördert die Pharmaindustrie über den Rahmen-Pharmavertrag aktuell 13 Projekte zur Stärkung der Kindergesundheit. Auch in den nächsten drei Jahren gibt es wieder Fördergeld.

MAG. ANITA GROSS

Das Gremium „Gesundheitsziele“, das aus Pharmawirtschaft und Sozialversicherung paritätisch besetzt ist, entschied im Mai darüber, welche Forschungs- und Praxisprojekte aus den Mitteln des ausgelaufenen Rahmen-Pharmavertrags 2015 gefördert werden. Unterstützt werden Projekte zur Erhöhung der gesundheitlichen Chancengerechtigkeit und zur Kindergesundheit. Wichtig war den Partnern die Vielseitigkeit der Projekte. Denn „Kinder und Jugendliche kämpfen aus unterschiedlichsten Gründen“ mit gesundheitlichen Herausforderungen, argumentiert Mag. Martin Muggle, neuer Pharmig-Präsident, in einer Aussendung. Hauptverbands-Chefin Mag. Ulrike Rabner-Koller bestätigt, es gebe viele Ansatzpunkte, jenen Heranwachsenden, „die tagtäglich mit gesundheitlichen, aber auch sozialen Beeinträchtigungen konfrontiert sind, einen gerechten Zugang und somit die Chance zur Verbesserung ihrer Gesundheit zu sichern“.

Die ausgewählten Projekte haben eine Laufzeit zwischen einem und



Das Gremium Gesundheitsziele fördert Projekte, welche die gesundheitliche Chancengerechtigkeit von Kindern stärken.

von der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie. Ziel ist es, protektive und nozitive Faktoren an 200 Kindern im Alter von acht bis zwölf Jahren zu evaluieren, die in schwerwiegenden Handlungsmöglichkeiten herausgearbeitet. Zudem will man die Eltern in eigenen Treffen für die Auswirkungen der Suchterkrankung auf ihre Kinder sensibilisieren. Der beschriebene Nutzen: Das Unterstützungsangebot im Rahmen der „selektiven Prävention“ reduziert das deutlich erhöhte Risiko einer späteren Suchterkrankung von Jugendlichen aus suchterkrankten Familien.

■ **„Suizid- & Gewaltprävention – Familienväter in Krisen“** (Praxisprojekt): Antragsteller ist das Kriseninterventionszentrum mit Sitz in Wien, die Projektleitung hat Psychiater Dr. Thomas Kapitany, stv. Ärztlicher Leiter des Zentrums, inne. Das Praxisprojekt mit einer Reichweite in Wien und Umgebung hat drei Zielgruppen: ■ 18- bis 64-jährige Familienväter in Krisen mit Suizid- und/oder Gewaltgefährdung in prekären sozialen Verhältnissen, ■ unter 18-Jährige, die von prekären sozialen Verhältnissen und Familienkrisen sowie von Suizid- und/oder Gewaltgefährdung der Väter betroffen sind oder selbst an psychischen Folgen davon leiden, ■ Gatekeeper im Kontakt mit betroffenen Vätern bzw. Familien.

Für die Väter gibt es ein Kriseninterventionsangebot, das u.a. Gefährdungen abwenden und das Problemverhalten stärken soll. Es wird über Medien und Schulung von Gatekeepern aktiv auf betroffene Männer zugegangen. Der Nutzen besteht in der verbesserten Versorgung von Vätern und in Folge der Kinder, dem Entgegenwirken von für die Kinder pathogenen Faktoren, dem erhöhten Problem-Bewusstsein und -Verständnis, der Verhinderung von gefährlichen Entwicklungen mit Eskalationen sowie in Einsparungen an Folgekosten.

■ **„Skillstraining-Integral bei Borderline-Symptomatik“** (Praxisprojekt): Antragsteller ist die soziale Einrichtung AQUA Mühle Vorarlberg gGmbH in Frastanz, Projektleiter ist Dr. Martin Kaufmann. Das Praxisprojekt richtet sich an 12- bis 18-jährige

Kinder und Jugendliche, die zur ambulanten Nachbetreuung nach einem stationären Aufenthalt mit Borderline-Symptomatik kommen. Die Betroffenen erarbeiten in einem alltagspraktischen Skillstraining, basierend auf DBT-A (Dialektisch-Behaviorale Therapie für Adoleszente) im Einzel- und Gruppensetting alternative Verhaltens- und Lösungsstrategien. Ziele sind u.a., einen Ausbildungslehrgang in DBT-A durchzuführen, eine „lückenlose Zusammenarbeit“ der agierenden Institutionen anzupeilen, die betreuten Kinder erfolgreich wieder-einzugliedern sowie eine Studie über die Wirksamkeit bzw. Einsparungspotenzial, Behandlungs- und Wiedereingliederungserfolg durchzuführen.

Weitere Projekte

■ **„ResiliCare. Resiliens bei kindlicher Pflege“** (Forschungsprojekt, mehrere Bundesländer): Antrag: Universität Wien, Institut für Pflegewissenschaft, Leitung: Mag. Dr. Martin Nagl-Cupal.

■ **„Prävalenz und Risikofaktoren der Lungenentwicklung“** (Forschungsprojekt, Wien, Niederösterreich): Antrag: Ludwig-Boltzmann-Gesellschaft/LBI COPD, Leitung: Prim. Univ.-Prof. Dr. Otto Burghuber.

■ **„Schaukasten – Sehförderung für Kleinkinder“** (Forschungsprojekt, Wien, Niederösterreich, Burgenland): Antrag: TU Wien, Institut für Gestaltungs- und Wirkungsforschung, Leitung: DI Georg Edelmayr.

■ **„Videointeraktionsanalyse“** (Praxisprojekt, Wien): Antrag: Caritas der Erzdiözese Wien/Hilfe in Not, Leitung: Mag. Claudia Ferner-Eder.

■ **„Anna küsst den Frosch und Paul zählt die Monster“** (Praxisprojekt, Graz/Umgebung): Antrag: Verein Hilfe für Kinder und Eltern, Kinderschutzzentrum, Leitung: Mag. Claudia Pregartner.

■ **„Infobox – Young Carers“** (Praxisprojekt, bundesweit): Antrag: Österreichisches Rotes Kreuz, Leitung: Mag. Brigitte Blüthl, MA.

■ **„Unterstützung in der Umsetzung des NAP-SE“** (Praxisprojekt, bundesweit): Antrag: Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, Leitung: Dr. Rainer Riedl.

■ **„Epilepsie Support für Kinder und Jugendliche“** (Praxisprojekt, mehrere Bundesländer): Antrag: Institut für Epilepsie IFE gGmbH, Leitung: Mag. Elisabeth Pless.

■ **„VerRückte Kindheit – Kinder als Betreuer“** (Praxisprojekt, Wien): Antrag: Hilfe für Angehörige psychisch Erkrankter – HPE Österreich, Leitung: Mag. Edwin Ladinsner.

Einreichung 2016

Der Fördergegenstand 2016 wird im Juli/August festgelegt. Die Einreichung von Förderanträgen ist ab Herbst möglich. Informationen: www.pharmig.at (Unter: Fachbereiche / Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag)

FOTO: VESNA ANDJIC / ISTOCK

Netzwerke für seltene Erkrankungen

ORPHAN NETWORK ■ 2016 werden in Österreich die ersten Expertisезentren für definierte Gruppen seltener Erkrankungen designiert. Auch erste Europäische Referenznetzwerke sollen noch heuer ihre Tätigkeit aufnehmen.

MAG. KARIN MARTIN

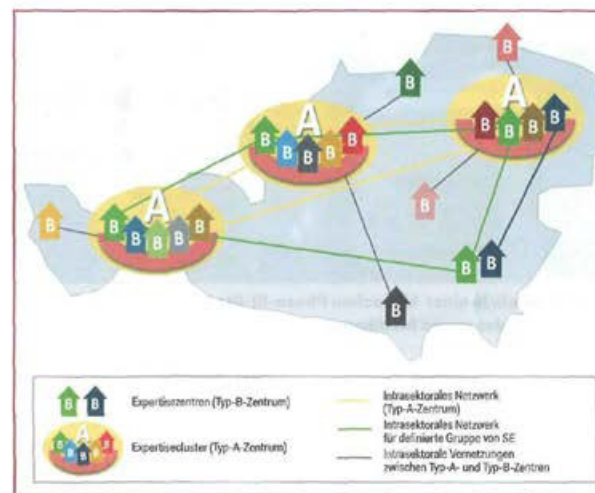
Der Nationale Aktionsplan für seltene Krankheiten (NAP.se) soll u.a. die medizinisch-klinische Versorgung der Betroffenen optimieren. Geplant sind Expertisезentren in der österreichischen und europäischen Versorgungslandschaft.

„Wir wollen kein eigenes Zentrum für jede seltene Erkrankung“, stellt Ass.-Prof. Dr. Till Voigtländer, Co-Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) der Gesundheit Österreich GmbH, klar. Vielmehr gehe es um hochspezialisierte Einrichtungen für zusammengehörende Gruppen seltener Krankheiten, die – auf Basis bestehender Strukturen – entstehen sollen.

Gebündelte Expertise

In Anlehnung an bereits auf europäischer Ebene entwickelte Konzepte setzt Österreich auf ein Drei-Stufen-Modell:

- Das „klassische“ **Typ-B-Expertisезentrum** ist für eine definierte Gruppe seltener Erkrankungen vorgesehen.
- Ein **Expertisезentrum Typ A** ist ein synergetischer Zusammenschluss aus mindestens drei Typ-B-Zentren. Die übergreifende Struktur soll u.a. ermöglichen, dass auch Patienten mit unklarer Diagnose klinisch versorgt werden können.



Schematische Darstellung der nationalen Vernetzungsformen zwischen Typ-A- und Typ-B-Zentren (Quelle: NAP.se)

- Das assoziierte Zentrum **Typ C** steht personell und ressourcentechnisch zwischen dem Expertisезentrum Typ B und einer „reinen“ Universitätsklinik.

Aktuell arbeiten Orphanet Austria und NKSE daran, bestehende spezialisierte klinische Einrichtungen für seltene Erkrankungen in Österreich lückenlos zu identifizieren. Dazu setzt man auf Internetrecherchen, und es wurden Fra-

gebögen an mögliche Kandidaten für Expertisезentren ausgesandt. Die im Zuge des „Mappings“ erhobenen Ergebnisse bilden die Grundlage für den Designationsprozess zukünftiger Expertisезentren. „Derzeit liegt der Fokus auf den Typ-B-Zentren, da diese dem auf europäischer Ebene konzipierten ‚Centre of Expertise‘ entsprechen, die das Rückgrat der ab 2016 eingerichteten Europäischen Referenznetzwerke bilden

sollen“, erklärt Mag. Joy Ladurner, Leiterin der NKSE.

Aktuell wird der Designationsprozess in Österreich anhand von zwei Krankheitsgruppen beispielhaft durchgeführt: Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB) und Pädiatrische Hämato-Onkologie. „Wir arbeiten dabei mit den zuständigen Fachexperten im EB-Haus in Salzburg bzw. im St. Anna Kinderspital in Wien eng zusammen“, schildert Ladurner. Angestrebt werde ein erfolgreicher Abschluss des mehrstufigen Bewerbungs- und Designationsverfahrens der beiden Piloteneinrichtungen bis Mitte 2016. Aussagen dazu, wie viele Expertisезentren es in Zukunft in Österreich geben wird, seien noch nicht möglich, meint Ladurner: „Es ist von einer eher überschaubaren und leistbaren Anzahl auszugehen. Sobald spezialisierte Einrichtungen designiert werden, werden sie öffentlich bekannt gemacht. Damit wird auch Potenzial zur Vernetzung auf nationaler und europäischer Ebene geschaffen.“

EU-Referenznetzwerke

Die Grundidee der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) ist, die in den EU-Mitgliedsländern lokalisierten Expertisезentren zu europaweiten Netzwerken zu verknüpfen. Um nach Möglichkeit das gesamte Spektrum der 6000 bis 8000 einzelnen seltenen Krankheits-

bilder durch ERN abdecken zu können, entwickelte eine Expertisезruppe der Europäischen Kommission eine Empfehlung zur Einrichtung von 21 bis 23 thematisch definierten, ganze medizinische Fachbereiche umfassenden Netzwerken.

PÖRTSCHACH
Apothekerfortbildung
24.-26.6.2016

Die Grundausrüstung eines ERN ist daher breit gefasst, während jedes Expertisезentrum sich auf eine kleinere Gruppe von seltenen Erkrankungen spezialisiert. So sollen alle Patienten in Europa eine auf ihre Erkrankung spezialisierte Einrichtung finden können. Geplant ist, dass das erste ERN im 4. Quartal 2016 seine Tätigkeit aufnimmt.

Infos:

NAP.se (Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen): www.goeg.at/de/NAP_se.html
Orphanet (siehe Seite 3): www.orpha.net
Rare-Diseases-Politik der EU: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_de.htm

Aripiprazol
ratiofarm®

REFERENZPRÄPARAT
Abilify

... bringt mehr Gleichgewicht
IN DIE GRÜNE BOX – SEIT 1. SEPTEMBER



Fachkardinalinformationen auf Seite 13

mehreren Jahren, die meisten beginnen im Herbst 2016, informiert die Pharmig auf MT-Nachfrage. Auch der neue Rahmen-Pharmavertrag 2018, der wie berichtet mit Jahresbeginn in Kraft getreten ist, sieht eine Weiterführung der gemeinsamen „Gesundheitsziele“ vor. In den nächsten drei Jahren beträgt das gesamte Fördervolumen 6,4 Mio. Euro, das entspricht einer jährlichen Summe von 2,13 Mio. Euro.

Kinder und Familien stärken

MT stellt vier Projekte im Detail vor: ■ **„Resilienzfaktoren bei traumatisierten Kindern“** (Forschungsprojekt): Antragsteller ist die MedUni Wien, Projektleiterin Dr. Katrin Skala

einer stabilen erwachsenen Bezugsperson bzw. einer stabilen Peer-Group auf die psychische Entwicklung von Kindern nach Extrembelastungen erforschen. Es soll Wissen generiert werden, wie eine Unterstützung „verhältnismäßig einfach und billig, aber möglicherweise doch ausgesprochen effizient“ aussehen könnte, so der beschriebene Nutzen des Forschungsprojekts.

■ **„Wirbelkiste YOUTH“** (Praxisprojekt): Antragsteller ist die VIVID – Fachstelle für Suchtprävention Steiermark, Projektleiter ist Psychologin Mag. Michaela Sailer. Die Zielgruppe des Praxisprojekts sind 13- bis 17-jährige Jugendliche und ihre Eltern, die in der Familie „Schwierigkeiten mit Alkohol“ haben – also suchtbelastete Fa-

Allein unter vielen

Wer von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, ist gleich mit mehreren Problemen konfrontiert: Mit der Erkrankung selbst und mit dem schwierigen Weg von der Diagnose bis hin zur richtigen Behandlung. Über zwei tapfere Kinder, die trotz ihrer Krankheit ihre Fröhlichkeit nicht verlieren und über ihre Eltern, die mit Löwenmut für ihre Kinder kämpfen. VON EVA MARIA WAGNER



Es gibt Momente, da steht Connor (8) am Tennisplatz, und man merkt ihm nichts an. An diesen Tagen kommt der sportliche und vife Junge auch in der Schule gut mit, ist aufmerksam und konzentriert. Das sind die guten Tage, an denen lediglich der weiße Stützstrumpf an seinem rechten Bein errahnen lässt, dass ihn etwas von den anderen Kindern unterscheidet. Und dann gibt es noch jene Tage, an denen Connor mit Krücken in die Schule gehen und seine Mutter ihm die Schuhe aus- und wieder anziehen muss. Oder Tage, an denen sein geschwollener Fuß nicht einmal mehr in seinen Schuh passt, er nicht auftreten und ohne starke Schmerzmittel

nicht mehr schlafen kann. Connor leidet seit seiner Geburt an einer sogenannten „Venösen Malformation“. Diese Fehlbildungen bestehen aus Venen, denen die normale Festigkeit fehlt. Im Laufe der Zeit lehren diese aus und nehmen an Größe zu. In komplizierten Fällen, wie bei Connor, ist das betroffene Gefäßsystem so verzweigt, dass es teilweise in die Muskulatur und das Gewebe mitverwachsen ist. Die Folge: starke Schwellungen und Schmerzen und damit einhergehend eine eingeschränkte Bewegungsfähigkeit. „Manchmal glaubt Connor, er ist der Einzige auf der Welt mit dieser Erkrankung“, erzählt seine Mutter Maria Frickey. Das ist

eigentlich nicht der Fall, da es mehrere hundert Betroffene gibt, die alleine in Wien aufgrund einer Venösen Malformation behandelt werden. Und dennoch hat die Familie oft das Gefühl, damit alleine zu sein. Ein Gefühl, das wohl viele Menschen kennen, die von einer sogenannten „seltenen Erkrankung“ betroffen sind.

Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen werden nach der Häufigkeit ihres Auftretens in der Gesamtbevölkerung definiert. In der EU gilt demnach eine Erkrankung dann als selten, wenn sie bei nicht mehr als fünf Personen pro 10.000 Einwohnern auftritt.

Schätzungen gehen davon aus, dass es in Europa bis zu 8.000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt. Für Österreich bedeuten diese Zahlen, dass wahrscheinlich mehr als 5 % der Bevölkerung, und damit mehr als 400.000 Menschen, von einer seltenen Krankheit, häufig mit genetischer Ursache, betroffen sind. Klingt viel – ist es auch. Das Problem: Jede Krankheit für sich ist wiederum so selten, dass sie medizinisch gesehen oft lediglich in einem Nebenfach mitläuft. Das wiederum erschwert die Diagnosestellung, die Behandlung, den Zugang zu Medikamenten und die Rundumversorgung der betroffenen Kinder. Was die Kinder davon haben, dass ihre Krankheit eher selten ist? Rein gar nichts. Für sie ist sie ja trotzdem da, jeden Tag und je nach Art und Ausprägung ist sie oft mit Schmerzen und anderen Einschränkungen verbunden.

Der Beginn eines langen Weges

Bereits kurz nach der Geburt war zu sehen, dass Connors rechter Fuß, der Unterschenkel und das Knie sehr bläulich waren. „Verschiedene Haut- und Kinderärzte meinten, das sei ein Blutschwamm, der von alleine wieder zurückgehen würde“, erzählt seine Mutter. „Als er zwei Jahre alt war, habe ich dann leider eine Thrombose ausgelöst, als ich ihm einen Schuh anziehen wollte. Da war dann klar, dass wohl etwas anderes dahinter stecken muss.“ Über mehrere Umwege kam die Familie ins AKH, wo eine Venöse Malformation diagnostiziert wurde. „Gelandet sind wir schlussendlich in der Abteilung für Plastische Chirurgie für Erwachsene. Natürlich gibt es dort Experten“, berichtet Maria Frickey. „Trotzdem haben wir das Gefühl, dass unsere Anliegen dort nur bedingt abgedeckt werden.“ Connor hatte in den letzten Jahren eine große Operation und 18 Sklerosierungen, das



Rhea (6) und Luisa (2) mit ihren Eltern Claas und Nina, die für eine bessere Versorgung von Neurofibromatose-Patienten kämpfen.

» Manchmal sehne ich mich einfach nach einem konkreten Plan für die Behandlung meines Sohnes. «

sind Verödungen der Venen mit einem Schaum oder einem Gel. Grundsätzlich die Behandlung der Wahl, aber für Connor eben kein Spaziergang. Schmerzen, eine lange Nachsorge und ganze Wochen, in denen er kaum gehen kann, sind vorprogrammiert. „Leider gibt es für uns keine zentrale Anlaufstelle oder Ähnliches, an der alle Informationen zusammenlaufen. Bis vor einiger Zeit war bei jedem Aufenthalt im Krankenhaus ein anderer Arzt für uns zuständig. Und immer wieder musste man erklären, was man möchte, dass Connor zum Beispiel keine Pflaster mag oder dass wir eine Schiene haben wollen“, erklärt Maria Frickey.

key. „Dass wir nun einen Arzt haben, der ganz für uns zuständig ist, ist eine große Erleichterung.“

„Bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter stellen sich besondere Herausforderungen“, bestätigt auch Assistenzärztin für Kinderheilkunde Dr. Martha Kruschmann. „Zum einen gibt es Erkrankungen, bei denen eine bestimmte Dynamik oder ein bestimmter Verlauf abgewartet werden muss, um die Diagnose sichern zu können, was für die Eltern natürlich sehr schwierig ist. Zum anderen sind viele dieser Erkrankungen nur multidisziplinär zu behandeln. Im Falle einer Venösen Malformation sind sowohl die Plastische Chirurgie, die Dermatologie und die Pädiatrie zuständig, und im besten Fall gibt es eine Vernetzung der zuständigen Experten, um dem Kind die bestmögliche Betreuung zu geben.“ Diese fachübergreifende Vernetzung vermisst Familie Frickey oftmals. Viele Informationen über alternative Behandlungsmethoden und Operationsmöglichkeiten, über Stützstrümpfe und Schienen und über die so wichtige Schmerztherapie haben Maria und ihr Mann Cameron im Laufe der Jahre selbst zusammengetragen. „Das geht so stückelweise und ist sehr aufwendig für uns“, erzählt die dreifache Mutter. Nicht alle Eltern können sich das leisten, und manchmal sehnt sich auch Maria einfach „nach einem Plan“ für die Behandlung ihres Sohnes.

Wenn Eltern zu Experten werden

Dass Eltern zu Experten in eigener Sache werden, kann auch Claas Röhl, Obmann und Geschäftsführer der Patientenorganisation NF Kinder bestätigen. Seine 6-jährige Tochter Rhea hat Neurofibromatose Typ 1. Das Krankheitsbild der neurokutanen Erkrankung umfasst hauptsächlich Tumore, welche die Nerven und die Haut betreffen, aber auch an inneren Organen entstehen und deren Funktion massiv beeinträchtigen können. Psychologische und orthopädische Symptome können ebenfalls auftreten. „Als sie etwa drei Monate alt war, bekam Rhea die typischen Café-au-Lait-Flecken, die oftmals das erste Anzeichen dieser Erkrankung darstellen“, erzählt Claas Röhl. „Wir sind damit zum Arzt und letztlich in die Kinderklinik. Was dann folgte, war ein Wechselbad der Gefühle. Man hofft lange, dass es nur beim Verdacht bleibt, aber wenn die Diagnose dann da ist, ist auch der letzte Strohhalm weg, und das ganze Leben ändert sich schlagartig.“ Krankenhausaufenthalte gehören ab diesem Zeitpunkt



WICHTIGE LINKS FÜR BETROFFENE VON SELTENEN ERKRANKUNGEN

Allianz für seltene Erkrankungen Pro Rare Austria • Pro Rare Austria wurde als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder im Jahr 2011 gegründet • www.prorare-austria.org

Orphanet – Online Portal für seltene Krankheiten • Informatives Portal mit umfassendem Verzeichnis der Krankheiten, Symptome und Arzneimittel • www.orpha.net

CeRUD – Wiener Zentrum für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen. • Wissenschaftliches Forschungszentrum der Medizinischen Universität Wien • cerud.meduniwien.ac.at

Venöse Malformation • Interdisziplinäre Arbeitsgruppe für Hämangiome und Vaskuläre Malformationen an der Abteilung für plastische und rekonstruktive Chirurgie der medizinischen Universität Wien • www.meduniwien.ac.at/haemangiome



zum Alltag der Familie. Einmal im Jahr muss Rhea zum ausführlichen Check: MRT des Kopfes, Augenarzt, Organultraschall und viele andere Untersuchungen werden absolviert und sind mittlerweile schon zur Routine geworden. Damit soll unter anderem ein eventuelles Tumorstadium rechtzeitig erkannt werden. „Bei Rhea wurden leider mit zwei Jahren Sehnerventumoren festgestellt, das heißt, sie gehörte zu den 20 % der Betroffenen, die das im Laufe der Krankheit entwickeln.“ Bis sie 4 Jahre alt war, musste sich das tapfere Mädchen einer Chemotherapie unterziehen. „In dieser Zeit habe ich mitbekommen, wie es um die medizinische Versorgung der Neurofibromatose-Patienten in Österreich und um die wissenschaftliche Erforschung dieser Krankheit steht. So kam nach der Chemo der Wunsch auf, einen Verein zu gründen“, erzählt der engagierte Vater. Dass das nicht einfach so nebenbei geht, wurde ihm schnell klar, und er krepelte sein ganzes Leben um, machte Ausbildungen und widmet sein berufliches Leben nun ausschließlich dieser Sache. Da es so viele übergeordnete Themen gibt, die alle Betroffenen von seltenen Erkrankungen betreffen, wie zum Beispiel das Thema Pflegegeld, ist er auch beim Dachverband für Seltene Erkrankungen „Pro Rare Austria“ aktiv.

Dringend benötigte Anlaufstellen

Im Jahr 2015 wurde im Auftrag des Bundesministeriums ein Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen erlassen, welcher in neun umzusetzenden Handlungsfeldern zur Verbesserung der Situation der betroffenen Patienten beitragen soll. Mit der Gründung des Wiener Zentrums für Seltene und Undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD) wurde ein universitäres Zentrum ins Leben gerufen, das vor allem in der Forschung sehr aktiv ist. Für Claas Röhl ist das alles „noch etwas zu theoretisch“, er sieht hier noch keine Anknüpfungspunkte für Patientenorganisationen. „Die Betroffenen von den bekannten seltenen Erkrankungen brauchen ganz dringend eigene Anlaufstellen, die in den meisten Fällen erst geschaffen werden müssen, und dafür gibt es derzeit aus öffentlicher Hand leider kein Budget. Deshalb läuft gerade eine Online-Petition, wo wir Stimmen sammeln, die unsere Forderung an das Gesundheitsministerium nach einer Unterstützung beim Aufbau der Neurofibromatose-Schwerpunktambulanz unterstützen.“



Auf dem Sportplatz merkt man dem 8-jährigen Connor oft nicht an, welch lange Krankheitsgeschichte er schon hinter sich hat.



Familienausflug bei Familie Frickey: Trotz Connors Erkrankung führen Cameron, Alyssa, Connor, Maria und Jayden ein aktives Leben.

Konkret helfen NF-Kinder

Österreichs Patientenorganisation für Menschen mit Neurofibromatose jeden Alters. Die Organisation ist auf Spenden angewiesen, mit denen sie die medizinische Versorgung der NF-Patienten verbessern und die Forschung sowie die Schulung von Experten forcieren möchte. Ziel: Die Schaffung eines Expertisezentrums für Neurofibromatose. www.nfkinder.at

Spendendaten:
Kontoname: NF Kinder Neurofibromatoseforschung
IBAN: AT332032032100280208
BIC: ASPKAT2LXXXX

Vom Leben mit der Ungewissheit

Das Leben mit einer seltenen Erkrankung ist oftmals mit einer großen Ungewissheit verbunden. „Man weiß nie so genau, was kommt“, so Claas Röhl. „Vor allem Neurofibromatose Typ 1 ist sehr variabel. Es gibt über 100 Symptome, und du kannst nicht sagen, welche auftreten werden und welche nicht.“ Jeder Arztbesuch bedeutet Anspannung, die Karten werden neu gemischt. Dazwischen versuchen die Eltern von Rhea, den Mut nicht zu verlieren: „Mir hilft es, dass ich im Verein aktiv sein und etwas bewegen kann.“

Überhaupt sei die psychische Belastung ein großes Thema, das in der Behandlung „leider oft ausgespart bleibt“, berichten beide Eltern. Lange Krankenhausaufenthalte, schmerzhaftes Behandlungen oder, wie in Connors Fall, die Aussicht auf viele Phasen der eingeschränkten Mobilität – das sind Dinge, die eine Familie sehr belasten können.

Auch Connors Geschwister Alyssa (6) und Jayden (2) sind natürlich mitbetroffen und brauchen in diesen Phasen viel Aufmerksamkeit und Zuwendung. „Diesen Spagat immer zu schaffen, ist nicht so einfach. Meistens klappt es recht gut, aber es gibt auch viele Zeiten, in denen das Abschalten nicht gelingt“, erzählt Maria Frickey.

Ein offener Umgang

Für Eltern sei es wichtig, aus der Opferrolle auszusteigen, so Claas Röhl. „Eine gute und vernetzte Betreuung und die aktive Zusammenarbeit mit Experten würde dies natürlich sehr erleichtern.“ Nach Rheas Chemotherapie und dem Entschluss, den Verein zu gründen, haben Claas Röhl und seine Frau eine Art Fest veranstaltet, wo sie alle Freunde, Verwandten und Bekannten eingeladen haben. „Ich hab von Rheas Krankheit erzählt und alle Fragen, die aufgetaucht sind, beantwortet. Viele Menschen sind anschließend auf mich zugekommen und wollten wissen, wie sie helfen können und welche Art der Unterstützung wir brauchen. Von stärkenden Gesprächen bis hin zu Spenden – der offene Umgang mit Rheas Erkrankung hat uns schon oft geholfen.“ Auch Rhea weiß über ihre Krankheit Bescheid, und ihre Eltern beantworten ihr alle Fragen. „Die Kinder können meist gut mit der Wahrheit umgehen, sie lernen selbstbewusst, zu sich zu stehen“, meint Claas Röhl aus Erfahrung.

Wenn Rhea heute gefragt wird, was sie denn da für Flecken habe, dann lautet ihre Antwort: „Die gehören einfach zu mir, denn jeder Mensch hat etwas Besonderes.“ Mit ihrer besonnenen, tapferen Art und der Fähigkeit, den Mut nicht zu verlieren, sei ihm seine Tochter schon oft ein Vorbild gewesen, meint Claas Röhl. „Ich habe in dieser ganzen Zeit mehr von meiner Tochter gelernt als von jedem anderen Menschen.“

Rare Diseases: Wahl der Zentren

THEMA DER WOCHE ■ Vorerst gibt es nur zwei Teilnehmer aus Österreich an den Europäischen Netzwerken für Seltene Krankheiten. Enttäuschte heimische Zentren werden auf weitere Nominierungsdurchgänge vertröstet.

HANNES SCHLOSSER

Offiziell werden die Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Krankheiten im März 2017 ihre Tätigkeit aufnehmen. Damit sollen sich die Chancen von betroffenen Patienten auf eine optimale Behandlung mittelfristig verbessern. Von Seltene Krankheiten spricht man bei einer Prävalenz von fünf Betroffenen unter 10.000 Menschen. Auf Österreich bezogen gilt eine Krankheit als selten, wenn weniger als 4200 Personen davon betroffen sind. Vielfach liegt diese Zahl deutlich niedriger. Schätzungen zufolge sind im EU-Raum rund 8000 Seltene Krankheiten registriert. Nach dem bevorstehenden Abschluss der Auswahl der Teilnehmer an den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) steht fest, dass – vorerst – nur zwei Einrichtungen aus Österreich dabei sein werden:

Tatsächlich stehen weit über 100 ERN-Nominierungen aus Deutschland gegenüber den beiden aus Österreich in einem Missverhältnis, das gilt auch in Relation zu den 960 Nominierungen EU-weit. „Ich verstehe jede Form von Frust und Enttäuschung“, gesteht Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer den Kritikern zu. Voigtländer ist Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) sowie Leiter von Orphanet Österreich. Orphanet ist eine internationale Datenbank zur Verbesserung von Medikation, Diagnose und Therapie Seltener Krankheiten. Zugleich verteidigt Voigtländer die österreichische Vorgangsweise: „Wir unterscheiden zwischen selbst ernannten Zentren und jenen, die aus einem Prozess hervorgegangen sind. Österreich hat sich entschieden, einen offiziellen Prozess zu machen, wo es auch eine Involvie-



EU-weit gibt es 960 Nominierungen für Referenzzentren, aber nur zwei davon sind aus Österreich.

zu nennen. „Dieses Board ist zuständig für formale Überprüfung und die Zulassung der Anträge der Referenznetzwerke“, erklärt Unterberger. Um die eigentlichen Kriterien zu erstellen, wurde ein Projekt ausgeschrieben, das an das PACE-ERN-Konsortium (Partnership for Assessment of Clinical Excellence in European Reference Network) ging. Bemerkenswert daran ist, dass dieses Konsortium mit EURORDIS eine Patientendachorganisation an der Spitze hat. Erst im Mai 2016 war es so weit, dass der „Call“ für die Vorschläge zu den Netzwerkteilnehmern veröffentlicht wurde. Zu den vorgeschlagenen 21 Themenfeldern fanden sich „viel mehr Bewerber als gedacht“, sagt Unterberger. Inzwischen ist die formale Prüfung abgeschlossen, fast alle 960 Bewerber haben diese bestanden. Derzeit ist die inhaltliche Prüfung durch eine spanische Firma im Gange, überwiegend erfolgt diese am Papier, etwa ein Viertel wird durch „On-Site Visits“ überprüft. Die Beschlussfassung obliegt dann dem BoMS, in dem jedes Mitgliedsland eine Stimme hat.



Prof. Dr. Till Voigtländer
Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)

ten Zentren als Pilotzentren zu nominieren. Sowohl das EB-Haus wie auch das Zentrum für Hämatologie am St. Anna Kinderspital streben eine Rolle als Koordinatoren in ihren jeweiligen Referenznetzwerken an.

Bald 25 österreichische Zentren „ERN-reif“?

Parallel dazu hat Unterberger eine „Mapping Expertise“ für Seltene Erkrankungen erstellt. „Wir wollten wissen, wer eigentlich Experte ist, um eine Struktur anbieten zu können, die möglichst alle Bereiche der Seltene Erkrankungen abdeckt“, erklärt Unterberger. Die Ergebnisse dieses Mappings laufen darauf hinaus, dass im Endeffekt rund 25 österreichische Zentren als „ERN-reif“ zu betrachten sind. Dabei ist davon auszugehen, dass sich Zentren an einem Standort mit gleichen Themenfeldern zu einem Zentrum zusammenschließen.

Voigtländer richtet sich daher ermutigend an die Adresse der heimischen Zentren, die in der ersten Runde nicht zum Zuge kamen: „Wenn dieser erste Designationsprozess abgeschlossen ist, öffnet sich die Diskussion für die nächsten Zentren. Sobald auf der nationalen Ebene eine Designation erfolgt, ist jederzeit der Antrag auf Aufnahme in ein existierendes ERN möglich.“

- das EB-Haus in Salzburg auf dem Areal des Salzburger Universitätsklinikums, die erste Anlaufstelle für Menschen mit der Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB/Schmetterlingskinder) und das
- Zentrum für Hämatologie am St. Anna Kinderspital in Wien.

EU-weit 960 Nominierungen, in Österreich nur zwei ...

Beim jüngst abgehaltenen 7. Österreichischen Kongress für Seltene Krankheiten in Innsbruck-Igls sorgte diese geringe Zahl an Nominierungen für hörbaren Unmut. Der explizite Vorwurf lautete, dass einigen in internationale Kooperationen eingebundene Zentren seitens des Gesundheitsministeriums das nötige „Endorsement“ (= Unterstützung) verweigert worden wäre: „Die Deutschen haben für ihre Leute, die sich engagieren, entschieden, Österreich hat gegen die Leute, die sich engagieren, entschieden“, meinte eine verärgerte Diskussions Teilnehmerin.

Der Prozess für Europäische Referenznetzwerke hat bereits 2002 begonnen und 2011 richtig Fahrt aufgenommen. In den komplexen internationalen Prozessen mit vielen Playern ist das Board of Member States (BoMS)

International mehr Bewerber als gedacht

Tatsächlich waren in den letzten Monaten fast alle EU-Staaten vor schwierigen Entscheidungen in diesem Nominierungsprozess gestanden. Einzig Frankreich, Italien und Großbritannien taten sich leichter, weil sie bereits seit Jahren über fest etablierte Netzwerkstrukturen für Zentren für Seltene Erkrankungen bzw. Centers of Expertise verfügen, erläutert Dr. Ursula Unterberger, Mitarbeiterin von Orphanet, NKSE und der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG).

Der Prozess für Europäische Referenznetzwerke hat bereits 2002 begonnen und 2011 richtig Fahrt aufgenommen. In den komplexen internationalen Prozessen mit vielen Playern ist das Board of Member States (BoMS)



Dr. Ursula Unterberger
Mitarbeiterin von Orphanet, NKSE und der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)

Zu den Regeln für die Referenznetzwerke zählt, dass jedes mindestens zehn Mitglieder aus acht Staaten zählen muss. Sollte ein Mitglied ausfallen und ein Netzwerk hat gerade zehn Mitglieder, würde das Netzwerk seine Bewilligung verlieren. Deswegen gilt es auf Nachhaltigkeit u.a. beim Personal zu achten, damit die Kontinuität gewahrt bleibt.

„Müssen uns mit Gesundheitsplanern arrangieren“

Die angedeuteten knappen Zeitpläne trafen in Österreich auf ein dezentrales Gesundheitssystem: „Wir müssen uns mit Gesundheitsplanern arran-

Danksagung

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

abbvie



ALEXION

Baxalta



Boehringer
Ingelheim



CSL Behring
Biotherapies for Life™



Intercept

KEDRION
INTERNATIONAL

NOVARTIS



SANOFI GENZYME

Shire

VERTEX



PHARMIG
Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs

g BUNDESMINISTERIUM
FÜR GESUNDHEIT

Gefördert aus den Mitteln des Fonds Gesundes Österreich

Gesundheit Österreich
GmbH

Geschäftsbereich

**Fonds Gesundes
Österreich**

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