

# Petition für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich



„Frühe Diagnose – rettet Leben – senkt Behandlungskosten“<sup>(1)</sup>

Seltene Erkrankungen sind chronische, progressive und häufig lebensverkürzende, mit starken Schmerzen einhergehende Krankheiten. Definiert wird eine seltene Erkrankung über die Häufigkeit ihres Auftretens: In der europäischen Union ist eine Erkrankung dann eine seltene Erkrankung, wenn sie – bezogen auf den europäischen Durchschnitt – bei weniger als einer Person auf 2000 Einwohner auftritt. 75% der seltenen Erkrankungen betreffen Kinder. Experten schätzen, dass es in Europa insgesamt 6000-8000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt.

Aber der Begriff „selten“ ist in gewisser Weise irreführend. Untersuchungen in Europa zeigen, dass mindestens 5% der Gesamtbevölkerung unmittelbar oder mittelbar von den Auswirkungen seltener Erkrankungen betroffen sind; **das sind mehr als 25 Millionen Menschen in Europa, und mehr als 400.000 Menschen in Österreich!**

So unterschiedlich die einzelnen Krankheitsbilder sind, so ähnlich sind doch viele Probleme, mit denen PatientInnen und deren Angehörige, und in weiterer Folge auch MedizinerInnen und TherapeutInnen konfrontiert sind:

- PatientInnen irren oft viele Jahre umher, bis die richtige Diagnose bei ihnen gestellt wird
- nach der Diagnose ist es für die Betroffenen meist sehr schwierig, an detaillierte, verständliche Informationen über die Erkrankung zu gelangen
- für viele seltene Erkrankungen fehlt eine wirksame Therapie
- gibt es eine Therapiemöglichkeit, so ist der Zugang hierzu nicht landesweit einheitlich geregelt, sondern von lokalen / regionalen Entscheidungsträgern abhängig
- auch die medizinische Grundversorgung ist, aufgrund der mangelnden Kenntnis über seltene Erkrankungen, in nicht-spezialisierten Gesundheitseinrichtungen häufig unzureichend
- viele seltene Erkrankungen verlaufen chronisch und sehr schwer, dementsprechend stellen sie hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen
- schließlich fehlen spezifische Förderprogramme, die die Forschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen vorantreiben (u.a. Forschungen im Bereich der Epidemiologie, der Krankheitsursachen, der Diagnostik und der Therapie) – **dabei ist gerade die Forschung ein immens wichtiger Hoffungsbaustein für viele Betroffene**

Zu allem Überfluss treffen PatientInnen mit seltenen Erkrankungen in ihrem sozialen und beruflichen Umfeld häufig auf Unverständnis, das u.a. aus der fehlenden Information und dem fehlenden Wissen der Bevölkerung über die Auswirkung dieser Erkrankungen resultiert. So sind die PatientInnen nicht nur vom Schicksal einer seltenen Erkrankung betroffen, sondern meist auch in ihrer Umgebung isoliert. Statt Isolation brauchen sie aber all unsere Hilfe!

In Anlehnung an europäische Vorbilder wie beispielsweise Italien, Frankreich, Spanien und Portugal, und im Einklang mit den Empfehlungen der Europäischen Kommission zur zentralen Bedeutung seltener Erkrankungen in der Gesundheitspolitik aller Mitgliedsstaaten, bitten wir daher um die Einrichtung eines **Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen** in Österreich.

Dieser Aktionsplan soll:

- die Anliegen von PatientInnen und deren Angehörigen, die Anliegen von behandelnden ÄrztInnen und TherapeutInnen sowie die Anliegen von forschenden MedizinerInnen und WissenschaftlerInnen berücksichtigen
- die bereits bestehenden Aktivitäten auf nationaler Ebene bündeln und
- das Fundament für eine österreichweit einheitliche, den zukünftigen Herausforderungen angepasste nationale Gesundheitspolitik im Bereich seltener Erkrankungen legen.

Die Kernpunkte des Aktionsplans sind:

**(1) die Festlegung eines gesetzlich verankerten, offiziellen Sonderstatus für alle PatientInnen mit einer anerkannten seltenen Erkrankung (eine Art „Rare Disease Status“)**

- die Anerkennung einer Krankheit als seltene Erkrankung soll sich dabei an den bestehenden Definitionen, Listen und Kodierungen in der Europäischen Union bindend orientieren und in regelmäßigen Abständen aktualisiert werden
- der Sonderstatus beinhaltet:
  - die österreichweite Befreiung von allen Gebühren, Behandlungs- und Medikamentenkosten, die in Zusammenhang mit der seltenen Erkrankung stehen
  - den österreichweit freien Zugang zu allen notwendigen und sinnvollen medizinischen Untersuchungen
  - den österreichweit freien Zugang zu allen notwendigen und sinnvollen medizinischen und physiotherapeutischen Behandlungen
  - österreichweit einheitliche Sonderregelungen in Bezug auf die Pflege / Pflegeunterstützung / Kinderbetreuung
- der Sonderstatus soll durch einen speziellen Ausweis dokumentiert werden, der in einem eigenen Abschnitt auch auf die besonderen sozialen und medizinischen Bedürfnisse und notwendige Vorsichtsmassnahmen bei der jeweiligen seltenen Erkrankung eingeht, sowie einen Hinweis für aktuelle Informationsquellen (z.B. Internet) enthält

**(2) die Ausgliederung aller Behandlungskosten für seltene Erkrankungen aus dem Bereich der Sozialversicherungen und die Einrichtung eines staatlichen Sonderfonds als neuem Kostenträger für PatientInnen mit anerkannten seltenen Erkrankungen**

**(3) die Errichtung / Auswahl von regionalen und/oder nationalen Referenzkliniken / Referenzzentren für einzelne seltene Erkrankungen oder Gruppen von seltenen Erkrankungen mit dem Ziel, ein nationales Netzwerk von Kompetenzzentren aufzubauen, das möglichst viele seltene Erkrankungen abdeckt**

- die Auswahl- / Qualifikationskriterien für eine Referenzklinik / -zentrum sollen von einem medizinischen Expertengremium ausgearbeitet werden

- Referenzkliniken / -zentren müssen dabei – falls bei der entsprechenden seltenen Erkrankung erforderlich – getrennte Spezialambulanzen für Kinder und für Erwachsene betreiben
  - die Zuerkennung des Status einer Referenzklinik / -zentrum erfolgt durch das Bundesministerium für Gesundheit nach Prüfung der Erfüllung der durch die o.a. Qualifikationskriterien vorgegebenen Erfordernisse; diese Prüfung soll in regelmäßigen Abständen wiederholt werden
  - in den Referenzkliniken / -zentren müssen – falls bei der entsprechenden seltenen Erkrankung erforderlich – ausreichende Ressourcen für die genetische Beratung für Betroffene und deren Familien zur Verfügung stehen
- (4) die verstärkte nationale Förderung kompetitiver, wissenschaftlicher Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen**
- geförderte Forschungsprojekte sollen in einem internationalen Begutachtungs- und Auswahlverfahren aus den jeweils eingereichten Projektvorschlägen von einer vom Bundesministerium für Gesundheit beauftragten Kommission oder Förderungseinrichtung ausgewählt werden
  - das Spektrum potentieller Forschungsthemen umfasst dabei:
    - epidemiologische Forschungen
    - die Erforschung der Krankheitsursachen
    - die Forschung zur Entwicklung oder Verbesserung der Diagnostik
    - die Forschung zur Entwicklung potentieller Therapien / Therapiestrategien
- (5) die Einrichtung eines ständigen Expertengremiums (einer nationalen Rare Disease Task Force) zur Beratung des Bundesministeriums für Gesundheit in Fragen der spezifischen Gesundheitspolitik für seltene Erkrankungen**
- die Mitglieder des Expertengremiums sollen sich rekrutieren aus:
    - anerkannten medizinischen Spezialisten aus dem Bereich seltener Erkrankungen
    - Vertretern von Selbsthilfegruppen oder von einem zukünftigen Dachverband von Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen
    - ggf. Vertretern anderer Sozialverbände mit ausgewiesener Expertise im Bereich der seltenen Erkrankungen
- (6) die Errichtung / Unterstützung eines nicht kommerziellen, akademisch oder öffentlich geführten, frei zugänglichen Verzeichnisses für alle Spezialkliniken / -zentren für seltene Erkrankungen**
- (7) die regelmäßige Publikation eines Handbuchs zu seltenen Erkrankungen für Ärzte und Selbsthilfegruppen in einem Ein- oder Zwei-Jahres-Abstand**
- (8) die Errichtung eines staatlichen Unterstützungsfonds für die öffentliche Aufklärungsarbeit von Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen**
- Förderung von Informationsmaterialien für die allgemeine Öffentlichkeit und für niedergelassene wie klinisch tätige MedizinerInnen
- (9) die Errichtung einer staatlichen Anlaufstelle, zuständig für alle Belange im Bereich seltener Erkrankungen**

Wie sind überzeugt, dass die genannten Maßnahmen eine wesentliche Verbesserung der Situation und der Lebensqualität für Betroffene mit seltenen Erkrankungen bewirken werden – und dass sie in besonderen Fällen sogar Leben retten können.

Wir ersuchen alle Verantwortungsträger im Gesundheitswesen eindringlich, sich bewusst zu machen, dass PatientInnen mit seltenen Erkrankungen in Österreich nicht schlechter gestellt werden dürfen als in führenden anderen europäischen Ländern. **Unsere Gesundheitspolitik darf den Anschluss in Europa nicht verlieren!**

Wir ersuchen daher um eine entsprechende Umsetzung der geforderten Punkte.

Wien, am 29. Februar 2008, unterzeichnet wie folgt:

Eine Initiative von Orphanet-Austria mit aktiver Unterstützung folgender Selbsthilfegruppen (in alphabetischer Reihenfolge):

- Aktion Kinderherz – herzkranken Kinder
- Chorea-Huntington Gesellschaft Wien
- Cystische Fibrose Hilfe Oberösterreich
- Cystische Fibrose Hilfe Austria
- debra-austria, Hilfsorganisation für die "Schmetterlingskinder"
- European Network for Research on Alternating Hemiplegia in Childhood
- Fibromyalgie Selbsthilfegruppe Tirol
- Gesellschaft für Herz-Lungentransplantierte
- Gesellschaft für Mucopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
- Huntington Hilfe Tirol
- KiDs 22q11 – Kinder mit 22q11 Defekt
- Lungenhochdruck Selbsthilfegruppe
- Österreichische Dystonie Gesellschaft
- Österreichische Gaucher Gesellschaft
- Österreichische Gesellschaft für angeborene Stoffwechselstörungen (Bereich PKU und Galaktosämie)
- Österreichische Klinefelter und Trisomie X Syndrom Gruppe
- Österreichischen Narkolepsie Gesellschaft
- Österreichische Selbsthilfegruppe für Hereditäres Angioödem
- Österreichische Tourette Gesellschaft SHG
- Osteogenesis Imperfecta Austria SHG
- Parkinson Selbsthilfe Dachverband
- Sarkoidose Selbsthilfegruppe Tirol
- Selbsthilfegruppe Fibromyalgie Tirol
- Selbsthilfegruppe für Kinder mit Spina bifida und Hydrocephalus – MMC OÖ
- Selbsthilfegruppe Meningokokken
- Selbsthilfegruppe Nierenkrebs
- Verein Marathon – Eltern und Angehörige muskelkranker Kinder und Jugendlicher
- Verein Sirius – Smith-Magenis-Syndrom
- Von Recklinghausen-Neurofibromatose Gesellschaft Austria

<sup>(1)</sup> Das Zitat stammt aus einem Aufruf von Helga Kühn-Mengel, Mitglied des Bundestages, Beauftragte der Bundesregierung Deutschland für die Belange der Patientinnen und Patienten.