

# News-letter

## Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

### Verbundpartner

Die ERN setzen es sich zum Ziel, einen echten Mehrwert für alle EU-Mitgliedstaaten zu schaffen. Die einschlägigen Rechtsvorschriften räumen **Ländern ohne Vertretung in einem genehmigten ERN** die Möglichkeit ein, über Gesundheitsdienstleister teilzunehmen, die von ihrem Mitgliedstaat als **assoziiertes nationales Zentrum und/oder nationales Kollaborationszentrum** benannt wurden.

Die Mitgliedstaaten können auf ihren Wunsch auch ein nationales Koordinationszentrum als Verbindungsstelle für alle ERN benennen. Das ERN-Gremium der Mitgliedstaaten schafft einen gemeinsamen Rahmen für die Benennung derartiger Zentren und ihre Integration in die ERN. Die Benennung der Verbundpartner durch die Mitgliedstaaten muss jedoch in

jedem Fall im Wege offener, transparenter und stabiler Verfahren erfolgen.

Die ersten Verbundpartner sollten von den Mitgliedstaaten bis Ende 2017 nominiert werden.

European Reference Networks (2017) S 22

[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2017\\_brochure\\_de.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2017_brochure_de.pdf)

#### „Affilierte Partner“

Eine alternative Möglichkeit zur Teilnahme an ERNs

Für die Teilnahme von nationalen Einrichtungen an einem ERN bestehen mehrere Möglichkeiten. Neben einer Vollmitgliedschaft (die nur nach Endorsement des Mitgliedslandes auf Basis eines nationalen Auswahlverfahrens möglich ist) kann eine Anbindung als **affiliierter Partner**, der vom Mitgliedsland nach einem ebenfalls national zu definierenden Verfahren aktiv nominiert wird, erfolgen. Die affilierte Partnerschaft umfasst drei verschiedene Formen. Erstens sogenannte **assoziierte nationale Partner**, die ausdrücklich Gesundheitsdienstleistungen anbieten, d. h. es handelt sich um klinische Einrichtungen, wobei hier – im Gegensatz zur Vollmitgliedschaft – durchaus auch rein diagnostische Einrichtungen gemeint sind. **Kooperierende nationale Partner** als zweite Form der affilierten Mitgliedschaft steuern dagegen ausschließlich Wissen und Expertise zur Verbesserung der Versorgungsqualität eines ERN bei. Eine Besonderheit für Länder, die weder Vollmitglieder, noch assoziierte nationale Partner in ERNs haben,

sind schließlich nationale **„Coordination hubs“**, also rein koordinativ tätige Einrichtungen, die den Anschluss an die verschiedenen ERNs gewährleisten sollen.

Grundsätzlich liegt es im Ermessen des jeweiligen ERN, inwieweit vor allem assoziierte Partner als vollwertige Mitglieder an allen Aktivitäten teilnehmen können; lediglich die Koordination eines ERN ist a priori ausschließlich Vollmitgliedern vorbehalten. Da die Teilnahmebedingungen vertraglich zwischen den Partnern und den KoordinatorInnen der jeweiligen ERNs ausgehandelt werden, besteht hier ein relativ großer Handlungsspielraum. Für Einrichtungen, die das nationale Endorsement als Vollmitglied (noch) nicht bekommen haben, ist dies also ein durchaus gangbarer Weg, an einem ERN mitzuarbeiten. Einzige Einschränkung ist die Regelung, dass nicht gleichzeitig Vollmitglieder und affilierte Partner aus demselben Land an demselben ERN teilnehmen können. Wie unter diesem Aspekt möglichst alle unterschiedlichen Subspezialisierungen innerhalb des Fachgebiets eines ERN in die internationale Vernetzung mit einbezogen werden können, ist derzeit noch offen. (uu)

⇒ [ERNs – Affiliated Partners](#) [1]

## Korrespondenz mit ERN-Koordinatoren über ihren Umgang mit affilierten Partnern

Laut europäischer Kommission ist die Teilnahme von affilierten Partnern ausdrücklich erwünscht, um mit designierten ERN-Expertisezentren zusammen zu arbeiten. Der genaue Kontext der affilierten Zentren wurde jedoch von der EU noch nicht definiert. Die ERN-Koordinatoren werden aber offiziell Anfang März über diesen Begriff und seine Implikationen in Brüssel aufgeklärt.

R. Ladenstein, St. Anna Kinderkrebsforschung und St. Anna Kinderspital, Wien, Koordinatorin des ERN PaedCan

..... momentan ist wenig über die affilierten Partner bekannt, die EU wird die Aufnahme neuer Mitglieder wahrscheinlich vertagen. Momentan geht es viel um die innere Struktur der ERNs, nationale Koordinatoren, das Clinical Patient Management System und dann auch die Verzahnung in der Forschung.....

O.Hiort, Uni.-Klinikum Schleswig-Holstein Co-Coordinator Endo-ERN

## Das Europäische Referenznetzwerk für kindliche Krebserkrankungen (ERN PaedCan) – Koordination durch das Expertisezentrum St. Anna, Wien

Europäische Referenznetzwerke stellen ein System von nach Fachgebieten spezialisierten Netzwerken aus Europas Topexperten bzw. Topgesundheitsinstitutionen dar und sind eine zukunftsweisende Europäische grenzübergreifende Initiative um flächendeckend die bestmögliche Diagnosekapazität und Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu garantieren. Am 9. März 2017 wurden offiziell 24 Europäische Referenznetzwerke von der Europäischen Kommission ins Leben gerufen. Die langjährige Erfah-

ung von Prof.in Dr.in Ruth Ladenstein als Fachärztin für Hämatologie und Onkologie im Kindes- und Jugendalter und im Management von EU-geförderten Projekten war ausschlaggebend für die Ernennung zur Koordinatorin des Europäischen Referenznetzwerks für pädiatrische Onkologie, eines der zwei onkologischen ERN-Netzwerke. In Österreich ist das St. Anna Kinderspital in Verbindung mit der St. Anna Kinderkrebsforschung das erste Expertisezentrum mit koordinierender Funktion für ein ERN. Damit wird im Gesundheitswesen eine Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsdienstleistern der gesamten EU institutionalisiert, die unmittelbar die Heilung der Patienten in den Fokus stellt.

Mit 20.000 Neudiagnosen und 6.000 Todesfällen europaweit pro Jahr ist Kinderkrebs nach wie vor die tödlichste Erkrankung bei Kindern ab einem Jahr. Besonders in Ländern mit gering entwickelter medizinischer Versorgung bzw. Infrastruktur erhalten Betroffene oftmals keine passenden Diagnosen oder nur eine suboptimale Behandlung. Grund dafür sind die geringen Fallzahlen einiger Kinderkrebsarten und fehlendes Wissen, seltene oder komplexe Krankheitsbilder zu erkennen und zu behandeln.

Durch die Vernetzung medizinischer Kompetenzzentren in Europa erhöhen sich die Chancen von Kindern mit Krebs, eine adäquate Diagnose und beste Behandlung zu erhalten. Mit dem ERN PaedCan werden europaweit virtuelle pädiatrische Tumorboards, also multidisziplinäre Expertengremien aus Fachärzten, aufgebaut, um mit Hilfe modernster E-Health-Tools State-of-the-art-Expertise in ganz Europa zu vernetzen und zu verbreiten. Dank dieser neuen Möglichkeiten wird der multidisziplinäre Austausch von Expertise



W. Holter, SL M. Arrouas, R. Ladenstein

unterstützt und werden genauere Diagnosen sowie bestmögliche Behandlung ermöglicht. Außerdem bilden sich im ERN PaedCan auch nationale Netzwerke betroffener Eltern von Kindern und Jugendlichen mit Krebserkrankungen, die mündigen Patienten, als auch die Überlebenden („Survivors“) selbst ab (Childhood Cancer International-Europe). In enger Zusammenarbeit werden hier das Wissen und die Bedürfnisse Betroffener abgeholt, um durch die verstärkte Einbindung zu wesentlichen Weichenstellungen im Gesundheitswesen beizutragen und letztlich verbesserte Behandlungsprozesse und Heilungsraten europaweit zu erreichen.

*„In einigen Ländern Europas fehlen sowohl Know-how als auch der Zugriff zu passenden Experten bzw. Einrichtungen, um vor allem eher seltene oder besonders komplexe Formen von Kinderkrebs zeitgerecht zu diagnostizieren und darauffolgend richtig behandeln zu können. Mit dem ERN PaedCan gelingt es uns, in derlei Fällen den Zugang zu Europas Topexperten bzw. Top-einrichtungen bereitzustellen und zu einer besseren Behandlung der Patienten beizutragen.“*

Ruth Ladenstein  
Kordinatorin des ERN PaedCan.

### 30 Jahre erfolgreich im Kampf gegen Kinderkrebs

Österreich ist europaweiter Spitzenreiter in der Behandlung von Kinderkrebs. Diese Rolle ist nicht zuletzt der zukunftsweisenden Forschung der St. Anna Kinderkrebsforschung zu verdanken, einem der weltweit führenden Forschungszentren im Bereich Kinderkrebs. Aktuell wird in Österreich eine Heilungsrate von 80 Prozent erreicht. Neben Leukämie erkranken Kinder am zweithäufigsten an Tumoren. Jedes Jahr erkranken österreichweit ca. 250 Kinder an Krebs.

*„Länderübergreifende Zusammenarbeit und Kooperationen sind von zentraler Wichtigkeit für den Fortschritt der Forschung und für die Zukunft adäquater flächendeckender Behandlungsmöglichkeiten. Wir sind sehr stolz, einer der Koordinationspartner des ERN zu sein und damit vielen kleinen Krebspatienten eine adäquate Be-*

*handlungsmöglichkeit zukommen zu lassen.“*

Wolfgang Holter  
Ärztlicher Direktor des St. Anna Kinderspitals und  
Leiter der St. Anna Kinderkrebsforschung.

### Die ERN-Netzwerke in Zahlen:

- **Zurzeit bestehen 24 ERNs europaweit.**
- **Insgesamt arbeiten hier 300 Krankenhäuser**
- **und 900 medizinische Einrichtungen zusammen**
- **und werden bereits im Jahr 2020 Tausenden Patienten geholfen haben.**
- **ERN PaedCan besteht aktuell aus 57 Vollmitgliedern in 18 Mitgliedstaaten**
- **28% dieser Vollmitglieder haben ein Bruttonationaleinkommen <90% des EU-Durchschnitts. Dies führt zu niedrigeren Pro-Kopf-Gesundheitsausgaben und einem Ungleichgewicht bei der med. Versorgung** <sup>(rl)</sup>

⇒ [ERN PaedCan](#) [2]

⇒ [ERN PaedCan –Patienten](#) [3]

### Überlegungen zur Strukturierung des Bereichs Stoffwechsel in Österreich

Und – wie geht es nun weiter ...

Der österreichische Weg in Sachen Designierung von Expertisezentren ist besonders. Wie im Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) 2017 festgehalten, wird es in Österreich drei Typen von Zentren geben. Wie genau das auf EU-Ebene eingeordnet werden wird, ist noch nicht klar. Momentaner Stand ist die schon erfolgte Designation von 2 Vollmitgliedern (St. Anna in Wien, EB Haus in Salzburg) weitere Designationen sollen folgen, wobei im Rahmen der EU-Diktion zwei „Entitäten“ bestehen (Vollmitglied und assoziiertes Mitglied), die beide mit einer ministeriellen Designation einhergehen müssen. Wichtiger Punkt laut ERN (European Reference Network)-Richtlinie, der für die weiteren Designationen innerhalb Österreichs wichtig ist: In einem Mitgliedsstaat darf es zu einem ERN beliebig viele Vollmitglieder oder assoziierte Mitglieder geben, aber KEINE assoziierten Mitglieder, wenn schon

Fortsetzung auf Seite 4



**Rare Diseases 360°**  
Collaborative Strategies to leave no-one behind

9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

**10-12 May 2018 Vienna**

## Was steht auf dem Programm?

„Rare Diseases 360° – kollaborative Strategien, damit keiner zurückgelassen wird“ ist das übergeordnete Thema der ECRD 2018. Dieses Thema untermauert die einzigartige Rolle dieser führenden Veranstaltung für die Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa durch die Zusammenführung und Ermöglichung effektiver Strategiedebatten zwischen **allen Interessensvertretern im Bereich der seltenen Erkrankungen**. Weiterhin umfasst das Thema das umfangreiche Angebot an Themenbereichen, welche die Konferenz abdeckt, und die Perspektive von Patienten mit seltenen Erkrankungen als gleichberechtigte Experten, die alle seltenen Erkrankungen grenzübergreifend repräsentieren.



**45+**  
Countries

**30+**  
Sessions

**800+**  
Attendees

**100+**  
Speakers

**200**  
Posters



<https://www.rare-diseases.eu/de/>

## Save the date:

Die ECRD (European Congress on Rare Diseases & Orphan Products) kommt von **10.-12.5.2018** erstmals nach Österreich! Unter dem Motto „Rare Diseases 360° – kollaborative Strategien, damit keiner zurückgelassen wird“ treffen Patientenvertreter aus ganz Europa **im Messezentrum Wien** zusammen. (vm)

⇒ [ECRD](#) [4, 5]

*Fortsetzung von Seite 3*  
ein Vollmitglied innerhalb des betreffenden ERN besteht. Innerhalb eines ERN bedeutet die Designation als Vollmitglied, dass von diesem auch die Aufgabe der Koordination des ERN übernommen werden kann, das gilt für die assoziierten Mitglieder nicht – sonst können alle anderen Tätigkeiten innerhalb des ERN auch von assoziierten Mitgliedern wahrgenommen werden. Momentan sind in Österreich offizielle Mitglieder eines ERN nur die beiden bereits designierten Vollmitglieder (s.o.). Manche Experten-Teams haben sich auf ihre eige-

ne Initiative mit den entsprechenden ERN Koordinatoren in Verbindung gesetzt und bekommen nun auf diesem Wege wenigstens die Informationen von dem jeweiligen ERN, ohne bisher offizielle Mitglieder des ERN zu sein, da ja dafür die offizielle nationale Designation benötigt wird.

Was bedeutet das nun z.B. für den Bereich „**Angeborene Stoffwechselstörungen**“? International wäre dieser Bereich den **metabERN** zuzuordnen. Das **nationale österreichische Netzwerk** derjenigen, die sich mit Angeborenen Stoffwechselstörungen befassen, gliedert sich im Wesentlichen an die Experten, die an den **4 Universitäten** arbeiten – jede Gruppe hat ihre besondere Expertise und Schwerpunkte, im Netzwerk ist aber gleichzeitig eine wohnortnahe regionale Versorgung von PatientInnen mit angeborenen Stoffwechselstörungen möglich. Die Standorte sind als Expertisезentren in ihrem Profil an den Designationsprozess etwa gleich. Daher ist es im Sinne des regionalen Zugangs zu Diagnostik und Therapie nicht sinnvoll, nur einen der Standorte (Graz, Innsbruck, Salzburg, Wien) zu designieren. Die ursprüngliche Idee, das Netzwerk als ein Zentrum mit 4 verschiedenen Standorten zu designieren, hat in den Vorgaben der EU keinen Raum. Somit wird wohl der nächste Schritt die **zeitgleiche Designation der vier Standorte zu assoziierten Zentren** sein, mit mittel- bis langfristiger „Umwandlung“ der vier Standorte in **Vollmitglieder**. In anderen Bereichen, bei denen die Expertise ähnlich in Österreich verteilt ist, wird wohl ähnlich verfahren. Im Falle des **ERN Genodermatosen** ist in **Innsbruck** nur die Designation zu **einem Vollmitglied** möglich, da es in Salzburg ja schon ein Vollmitglied gibt – und laut EU Vorgabe dann im gleichen ERN ein 2. Zentrum kein assoziiertes sein darf. Das mit dem **Designationsprozess befasste Gremium** bezieht somit **regionale und europaweite Aspekte** im Verlauf mit ein. Die kommenden Monate werden letztendlich auch mehr Klarheit über die zeitlichen und formalen Abläufe bringen. Inzwischen bemühen wir uns innerhalb des Expertisefeldes „Angeborene Stoffwechselstörungen“ um den Anschluss an „unser“ ERN und sind in losem Kontakt mit dem metabERN Koordinator, um wenigstens die Informationen zu den Vorgängen und Vorhaben innerhalb des metabERN zu bekommen und inhaltlich nicht den Anschluss zu verlieren. (dk)

⇒ [ÖSG-2017](#) [6]

⇒ [MetabERN](#) [7]

## Neuordnung der Kinderchirurgie in Deutschland

Am 5. Dezember vergangenen Jahres haben Prof. Dr. P. Schmitteneber (Präsident der Deutschen

Gesellschaft für Kinderchirurgie) und Prof. Dr. J. Fuchs (Präsident der deutschen Gesellschaft für Chirurgie, selbst Kinderchirurg) bei der Jahrespressekongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie über die Neustrukturierung der Kinderchirurgie in Deutschland referiert. Dabei hielten sie Folgendes fest:

- Kranke Kinder und Jugendliche müssen von ärztlichem und pflegerischem Personal betreut werden, das sich gezielt auf die körperlichen, seelischen und entwicklungsbedingten Bedürfnisse von Patienten und deren Familien einstellen kann.
- Bezugnehmend auf die finanziellen und demographischen Entwicklungen schlagen beide Kinderchirurgen eine **ressourcenoptimierende Neuordnung** der kinderchirurgischen Abteilungen vor.
- Grundsätzlich sollen Kinder und Jugendliche in **interdisziplinären Zentren** von Pädiatern und Kinderchirurgen konservativ und operativ behandelt werden. Bei der Umsetzung der Zentrenbildung müssen dann **unterschiedliche Versorgungslevels** entstehen.
- Seltene Erkrankungen und komplexe Fehlbildungen **sollen in spezialisierten kinderchirurgischen Referenzzentren** und Kliniken der Maximalversorgung therapiert werden.

Die Wegstrecken würden zwar weiter werden, dafür kann die medizinische und pflegerische Qualität bei gleichzeitiger Ressourcenoptimierung verbessert werden. (sd)

⇒ [Mitteilung der DGCH](#) [8]

⇒ [Zukunft der Kinderchirurgie](#) [9]

## 2. österreichischer EUROPLAN-Bericht ist da ☺ ☺!

Die Ergebnisse der 2. Österreichischen EUROPLAN-Konferenz, welche im Oktober 2017 in Wien stattfand und die soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen thematisierte, sind ab sofort über die Pro Rare Website verfügbar.

Seit 2008 sind seltene Erkrankungen prioritäres Aktionsfeld gesundheitspolitischer Programme auf europäischer Ebene. Das "European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN)" ist ein von der Europäischen Kommission co-finanziertes Projekt mit dem Ziel, die Entwicklung und Umsetzung Nationaler Aktionspläne und Strategien für seltene Erkrankungen voranzutreiben, Informationsaustausch zwischen den Mitgliedsstaaten zu forcieren und nationale Bemühungen mit europäischen Bestrebungen in Einklang zu bringen.

Die 1. Österreichische EUROPLAN-Konferenz fand im Mai 2015 in Wien statt und war dem "Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)" gewidmet. Mit der 2. Österreichischen EUROPLAN-Konferenz konnten weitere Handlungsfelder für die heimische Gesundheits- und Sozialpolitik eröffnet werden. (vm)

⇒ [2. EUROPLAN-Bericht](#) [10]

### Mag. Joy Ladurner verlässt die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)

Zusammen mit PD Till Voigtländer hat sie seit 2014 die NKSE geleitet, wobei sie die Interessen des Bundes, der Länder, der Sozialversicherungen, das Drängen der Betroffenen und ihrer Betreuer und zuletzt noch das Tempo des rasenden Europäischen Zuges unter einen Hut zu bringen hatte. Eine Herkulesaufgabe.



Entscheidend war sie am Zustandekommen des NAP.se 2015 beteiligt. Zuletzt war sie in dessen Umsetzung involviert, die sich u.a. in der Designation der ersten österreichischen Expertisenzentren niederschlug. In einem rezenten Interview zieht sie Bilanz.

Weit darüber hinaus nahm sie offensichtlich persönlich und emotional am Schicksal der betroffenen Patienten teil. Unvergessen das Bild, sie am Samstagvormittag, den 28.2.2015, freudestrahlend die ersten druckfrischen Kopien des NAP.se schwingend am Platz vor der Staatsoper, dem Sammelplatz für den jährlichen Marsch der SE. Diese Mischung aus disziplinierter Rationalität und empathischer Partizipation hat jedem Respekt abverlangt. (fw,hd,jh)

⇒ [Interview vom 4.12.2017](#) [11]

...auch relevant

56. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde

27. - 29. September 2018  
Design Center Linz

**Kinderarzt-Quo vadis**

Von der Primärversorgung bis zum Whole Genome Sequencing



⇒ [56. JT. der ÖGKJ](#) [12]

### Short News

**Johann Seethaler** übernimmt von **Joy Ladurner** die Funktion des **strategischen Leiters der NKSE** (Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen).

⇒ [Johann Seethaler](#) [13]

**Daniela Karall** hat mit 1.1.2018 **Wolfgang Sperl** als **Präsidentin der ÖGKJ** (Österreichischen Gesellschaft für Kinder- u. Jugendheilkunde) abgelöst.

⇒ [Präsident der ÖGKJ](#) [14]

**Christiane Druml**, Vorsitzende der Österr. Bioethikkommission, kritisiert das **mangelnde Tempo** bei der Gründung von **Expertisenzentren** in Österreich.

⇒ [ORF-Bericht](#) [15]

**Scheiden die UK** im Rahmen des Brexit aus den **ERNs** aus?

⇒ [UK and ERNs](#) [16]

**Spinale Muskelatrophie**: Neben der rezenten Enzymersatztherapie (EET) scheint eine **Gen-therapie ante portas** zu sein?

⇒ [Literatur](#) [17, 18, 19]

**Shire, Microsoft and EURORDIS** bilden eine Plattform zur **Beendigung** der **diagnostischen Odyssee** von Patienten mit SE.

⇒ [Plattform](#) [20]

▶▶▶▶▶ **Save the Date** ◀◀◀◀◀◀

21-22.9.2018 **9. Kongress für Seltene Erkrankungen**, Med Campus Graz

⇒ [9.Kongress SE](#) [21]

Impressum/ Offenlegung (§§ 24,25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber : Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20; E-Mail: [nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (fw), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (hd). Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Dr. Ursula Unterberger, BM Gesundheit (uu); Univ.-Prof. Dr. Ruth Ladenstein, St. Anna Ksp.(rl), Dipl.-Ing. Victoria Mauric, ProRare Austria (vm); Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Dpt. f. Kinder-u. Jugendheilk., Med.Uni.Innsbr. (dk), Dr. Stefan Deluggi, Kinder- u. Jugendchirurgie, Linz (sd); Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.

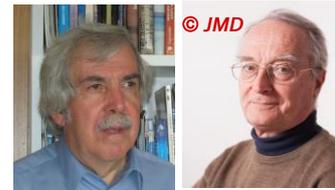
Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter:

[nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe:

[http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung\\_iS\\_MedienG.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf)

## Editorial



Die Beiträge dieses Newsletters beschäftigen sich schwerpunktmäßig mit den verschiedenen Möglichkeiten einer Teilnahme der österreichischen Kollegen an den diversen Netzwerken der EU, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen (ERN). Eines der besonderen Bedürfnisse österreichischer KollegInnen ist die Sorge um die Verlässlichkeit der bestehenden Kontakte zur internationalen wissenschaftlichen Gemeinschaft und die leider real bestehende Möglichkeit, den Anschluss v.a. an die wissenschaftlichen Bemühungen in der EU und damit auch an die therapeutischen und diagnostischen Möglichkeiten für unsere PatientInnen zu verlieren.

Außer der Möglichkeit als Vollmitglieder der ERNs gibt es also auch die Möglichkeiten als affilierte Partner an diesen Netzwerken teilzunehmen. Bedingungen und Details für eine solche Teilnahme sind noch nicht bekannt, weder von Seiten der ERN-Koordinatoren, denen eine zentrale Rolle zugeordnet ist, noch von Seiten der österreichischen Gesundheitsbehörden, die die Nominierung nach einem national zu definierenden Verfahren vornehmen werden. Wie hoch die Zugangslatte sein wird und wie rasch Entscheidungen fallen, werden die nächsten Monate zeigen.

Jedenfalls gibt es jetzt schon bestimmte Versorgungsbereiche, wie die Spezialisten für angeborene Stoffwechselerkrankungen, die strategische Überlegungen über ihren Zugang zur Europäischen Ebene anstellen. Es wäre wünschenswert, dass sich viele andere Fachbereiche diesem Beispiel anschließen. Letztlich sollten möglichst viele Patienten von den Möglichkeiten der 24 ERNs profitieren. Wie Patienten von ERNs profitieren werden, wird in diesem Newsletter am Beispiel des ERN PaedCan für die Kinder mit seltenen Krebs- und Tumorerkrankungen dargestellt.

Franz Waldhauser

Hans Deutsch

Mit wegweisenden  
Therapien komplexen  
Krankheiten begegnen.

morbus  
FABRY

MPS I

morbus  
GAUCHER

morbus  
POMPE

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

[www.genzyme.at](http://www.genzyme.at)

SANOFI GENZYME

## Detaillierte Adressen der Links:

- [1] ERNs – Affiliated Partners:  
[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/boms\\_affiliated\\_partners\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/boms_affiliated_partners_en.pdf)
- [2] ERN PaedCan:  
[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/ernpaedcan\\_factsheet\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/ernpaedcan_factsheet_en.pdf)
- [3] ERN PaedCan - Patienten:  
<http://paedcan.ern-net.eu/>
- [4, 5] ECRD:  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/9th-european-conference-on-rare-diseases-orphan-drugs-ecrd/>  
<https://www.rare-diseases.eu/de/>
- [6] ÖSG -2017:  
[https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Gesundheitssystem\\_Qualitaetssicherung/Planung\\_und\\_spezielle\\_Versorgungsgebiete/Der\\_Oesterreichische\\_Strukturplan\\_Gesundheit\\_ndash\\_OeSG\\_2017](https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Gesundheitssystem_Qualitaetssicherung/Planung_und_spezielle_Versorgungsgebiete/Der_Oesterreichische_Strukturplan_Gesundheit_ndash_OeSG_2017)
- [7] MetabERN:  
[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/metabern\\_factsheet\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/metabern_factsheet_en.pdf)
- [8] Mitteilung der DGCH:  
[https://www.dgch.de/index.php?id=79&tx\\_news\\_pi1%5Bnews%5D=959&tx\\_news\\_pi1%5Bcontroller%5D=News&tx\\_news\\_pi1%5Baction%5D=detail&cHash=455b3141948d788937dd500cc171f16b](https://www.dgch.de/index.php?id=79&tx_news_pi1%5Bnews%5D=959&tx_news_pi1%5Bcontroller%5D=News&tx_news_pi1%5Baction%5D=detail&cHash=455b3141948d788937dd500cc171f16b)
- [9] Zukunft der Kinderchirurgie:  
[https://www.dgkch.de/images/dgkch/Dokumente\\_oeffentlich/Zukunftspapier\\_DGKCH\\_2017-1017.pdf](https://www.dgkch.de/images/dgkch/Dokumente_oeffentlich/Zukunftspapier_DGKCH_2017-1017.pdf)
- [10] 2. EUROPLAN-Bericht:  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/tatatata-der-europlan-bericht-2017-ist-da/>
- [11] Interview vom 4.12.2017:  
<https://pharmaboardroom.com/interviews/interview-joy-ladurner-co-director-nkse-austria/>
- [12] 56. JT. der ÖGKJ:  
<http://www.paediatric2018.at/>
- [13] Johann Seethaler:  
[https://goeg.at/johann\\_seethaler](https://goeg.at/johann_seethaler)
- [14] Präsident der ÖGKJ:  
<https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s00608-017-0544-3.pdf>
- [15] ORF-Bericht:  
<http://science.orf.at/stories/2898118/>
- [16] UK and ERNs:  
<https://www.euractiv.com/section/health-consumers/news/eu-and-uk-patients-with-rare-diseases-in-brexit-limbo/>
- [17, 18, 19] Literatur:  
<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/83238/Gentherapie-verlaengert-Leben-bei-spinaler-Muskelatrophie-Typ-1>  
<http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1706198>  
<http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1702752>
- [20] Plattform:  
<https://www.shire.com/en/newsroom/2018/february/jqkw5e>
- [21] 9.Kongress SE:  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/9-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-erkrankungen-graz/](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/9-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-erkrankungen-graz/)