

Dezember 2018

4 / 2018

## News-letter

### Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Zum 9. Österr. Kongress für Seltene Erkrankungen

Gasteditorin: Barbara Plecko

## 9. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen Graz, 21.-22. September 2018

### Eine Nachlese

Vom 21.-22. September 2018 fand am neuen Med Campus der Medizinischen Universität Graz der 9. Kongress für Seltene Erkrankungen statt. Das Organisationsteam bestehend aus Dr. Sarah Verheyen und Univ. Prof. Dr. Michael Speicher vom Institut für Humangenetik, sowie Univ. Prof. Dr. Barbara Plecko, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, hatte die Planung ab Herbst 2017 in Angriff genommen. In die Programmgestaltung war zusätzlich der Vorstand des Forum Seltene Krankheiten, Pro Rare Austria, sowie ein lokales Organisationskomitee des LKH-Univ. Klinikums Graz eingebunden. Die Tagung hat ein stark interdisziplinäres Format und findet traditionell unter Einbeziehung von Selbsthilfegruppen, RepräsentantInnen der Gesundheitspolitik sowie der forschenden Pharmaindustrie statt.



Podiumsdiskussion „Therapien“ (v.l.n.r.) Dr. **Schnitzel** (Pharmig), Dr. **Riedl** ( ProRare Austria), Prof. **Olschewski** (Med. Uni. Graz); Prof. **Plecko** ( Univ. Kikli. Graz), Mag. **Skledar** (PatientInnenombudsfrau Stmk.) und Diskussionsleiter Prof. **Lagler** (Paracelsus Universität Salzburg) Foto: Jürgen Fechter

Die **Begrüßung** der 150 registrierten TeilnehmerInnen erfolgte durch Vizerektorin Univ. Prof. Dr. Doris Lang-Loidolt, welche das Commitment für die Betreuung und Erforschung seltener Erkrankungen am LKH-Univ. Klinikum Graz, sowie die Notwendigkeit der thematischen Repräsentation in der Lehre betonte. Die Steiermärkische Landesregierung war durch Frau Landtagsabgeordnete Frau Assoz. Prof. Dr. Sandra Holasek vertreten.

Anschließend erfolgte die **Kongresseröffnung** durch Frau Univ. Prof. Dr. **Daniela Karall**, aktuelle Präsidentin des Vereins - Forum Seltene Krankheiten sowie Präsidentin der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde. Seit über einem Jahrzehnt sind "Seltene Krankheiten" innerhalb der EU und innerhalb Österreichs vermehrt in den Fokus gerückt. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 1 von 2.000 Menschen davon betroffen ist. Da es jedoch etwa 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der an einer seltenen Erkrankung leidenden Menschen überraschend groß und trifft etwa 5% der Bevölkerung. Somit gibt es alleine in Österreich etwa 400.000 unmittelbar Betroffene. Karall berichtete über aktuelle Aktivitäten des Vereins - Forum Seltene Krankheiten in der Öffentlichkeitsarbeit mit verschiedenen Aktionen zum Tag der Seltenen Krankheiten in Innsbruck (Kinovorführung „Wunder“ mit Podiumsdiskussion), Wien (Dialog Seltene Krankheiten) sowie im Salzburger Europapark.

### Erster Sitzungsblock „Seltene Erkrankungen - Erkennen“

Geleitet von Frau OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou (Wien), sowie Univ. Prof. Dr. Thomas Pieber (Graz) wurden anhand **ausgewählter Kasuistiken** klinisch-diagnostische und therapeutische Aspekte seltener Erkrankungen im Bereich der Neurologie (Univ. Prof. Dr. Schmidt: CADASIL Syndrom) sowie angeborener Stoffwechselerkrankungen (PD. Dr. Tatjana Stojakovic: CITRINMANGEL) und deren Versorgung am Univ. Klinikum Graz sowie Interdisziplinäre Ambulanzen (PD. Dr. Daniela Baumgartner: MARFAN Ambulanz), Schwerpunktabambulanzen (Univ. Prof. Dr. Aberer: HEREDITÄRES ANGIOÖDEM), österreichweite Netzwerke (Univ. Prof. Dr. Martin Benesch: RETINOBLASTOM-Versorgung Österreich) sowie Register (Univ. Prof. Dr. Markus Seidel: SIC Register) und die „personalisierte Medizin“ am Beispiel von genetisch bedingten Herzrhythmusstörungen (Assoz. Prof. Dr. Scherr) vorgestellt.

In der Mittagspause erfolgte ein reger Austausch zu **Orphan Drugs in der Industrieausstellung**;

weitere interessierten TeilnehmerInnen eine Führung durch das Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz angeboten.

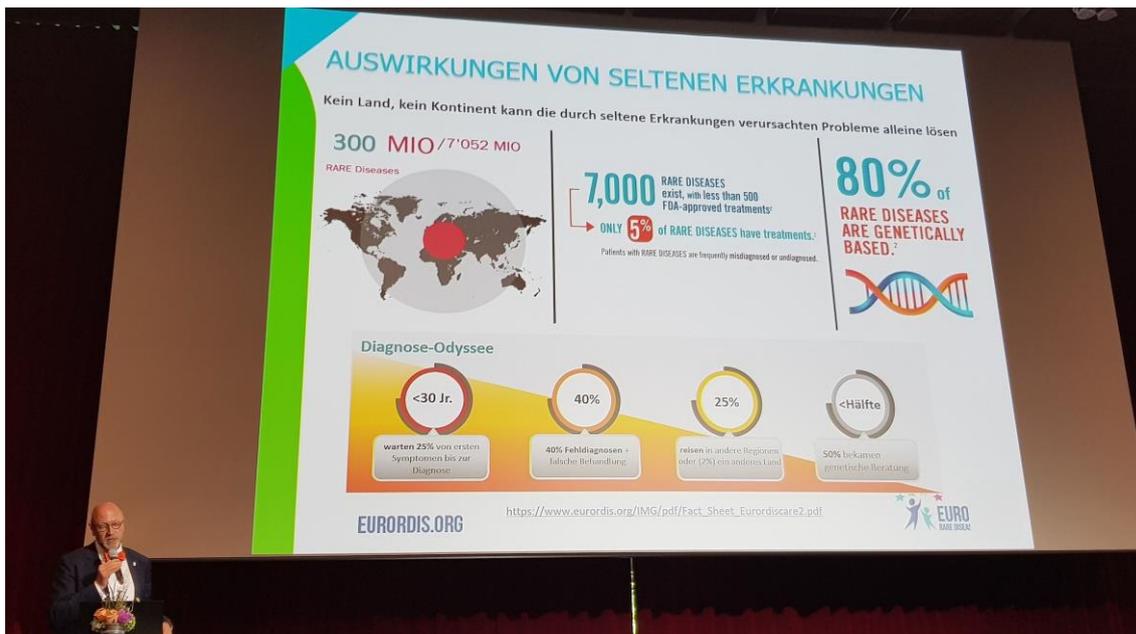
### Zweiter Sitzungsblock „Seltene Erkrankungen – Diagnostizieren“

Es erläuterten Univ. Prof. Dr. Michael Speicher, Vorstand des Instituts für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz sowie Frau Dr. Sarah Verheyen Analysemethoden der modernen genetischen Diagnostik. Dabei wurde im letzten Jahrzehnt vor allem durch hochauflösende microarray Analysen die Diagnoserate von Mikrodeletionen sowie Mikroduplikationen bei angeborenen Fehlbildungssyndromen deutlich angehoben. Weiters können durch neue Technologien heutzutage große Abschnitte des Erbguts (Exom) oder gleich das gesamte Erbgut (Genom) in einer einzelnen Blutprobe untersucht werden. Bioinformatische Verfahren erlauben es, jene Varianten herauszufiltern und zu erkennen, welche ursächlich für die Krankheit sind, sodass mit diesen neuen genetischen Methoden in ca. 50% der undiagnostizierten Fälle eine relativ rasche Diagnosestellung ermöglicht wird. Das Humangenetische Institut Graz baut derzeit in Kooperation mit der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz eine systematische Datenbank für seltene Erkrankungen auf, um die Aufklärungsquote und das Wissen um seltene Krankheiten zu erhöhen.



(v.l.n.r.) Prof. **Plecko** (Graz), Dr. **Verheyen** (Graz); Prof. **Karall** (Innsbruck) und Prof. **Sperl** (Salzburg)  
Foto: Jürgen Fechter

Zur **Podiumsdiskussion zum Thema „Diagnose“** waren unter der Moderation von Frau Univ. Prof. Dr. Daniela Karall, M. Bolz-Johnson (Health Advisor Eurordis), Univ. Prof. Dr. Franco Laccone (Humangenetisches Institut der Medizinischen Universität Wien), Dr. Rainer Riedl (Vorsitzender Pro-Rare Austria), Prim. Univ. Prof. Dr. Reinhold Kerbl (Kinderabteilung LKH Leoben), Univ. Prof. Dr. Till Voigtländer (Nationale Koordinationsstelle Seltene Erkrankungen) und Univ. Prof. Dr. Johannes



Matt Bolz-Johnson (EURORDIS) beim Eröffnungs-Statement zur Podiumsdiskussion „Diagnose“  
Foto: Jürgen Fechter

Zschocke geladen. Im einleitenden Statement stellte Matt Bolz-Johnson „Eurordis“ als übergeordneten Verbund der europäischen Selbsthilfegruppen vor und erläuterte das Konzept der European Reference Networks (ERNs). Diese Netzwerke haben zum Ziel, Patienten mit seltenen Erkrankungen grenzübergreifend den Zugang zu Diagnose, Pflege und Behandlung in hochspezialisierten Zentren zu erleichtern. Nach der Implementierung 2015-2017 ist die Umsetzungsphase von 2018 bis 2020 anberaumt, gefolgt von einer ersten Konsolidierungsphase 2020-2022. Bislang konnten europaweit 24 ERNs für unterschiedliche Fachbereiche eingerichtet werden. Das zweitgrößte ERN ist das „MetabERN“ für angeborene Stoffwechselerkrankungen. Erfreulicherweise haben die 4 österreichischen Pädiatrischen Stoffwechsellabozentren in Wien, Graz, Salzburg und Innsbruck am 20. September 2018 vom NKSE die Anerkennung, vorerst als assoziierte Zentren erhalten. In der Diskussion wurde deutlich, dass die Bezahlung neuer diagnostischer Verfahren, wie das Whole Exome Sequencing, österreichweit uneinheitlich geregelt ist. Während in einzelnen Bundesländern bereits eine Verrechnung durch die Kasse möglich ist, können die meisten Bundesländer diese Diagnostik lediglich streng selektiert aus dem stationären Aufenthalt veranlassen. Es existiert jedoch bereits internationale Literatur, welche belegt, dass verkürzte Wege zur Diagnose finanzielle und diagnostische Ressourcen des Gesundheitssystems schonen.

### Dritter Sitzungsblock

#### „Seltene Erkrankungen - Therapien“

Es referierte Univ. Prof. Dr. Barbara Plecko zu Grenzen und Perspektiven der Enzyersatztherapien (EET). Aktuell sind in Österreich 13 Präparate als EET für 10 unterschiedliche angeborene Stoffwechselerkrankungen zugelassen. Die längste und vermutlich auch beste Erfahrung besteht für die Enzyersatztherapie des Morbus Gaucher, wo österreichweit zahlreiche PatientInnen in Heimtherapie betreut sind. Für den Morbus Fabry wurde hingegen in einem Cochrane review 2016 deutlich, dass eine Stabilisierung der Nierenfunktion nur bei einem frühen Therapiebeginn erzielbar ist und keine Evidenz für eine Reduktion der Stroke rate vorliegt. Bei der EET bei Morbus Pompe können bei bestimmten PatientInnen, welche kein  $\alpha$ -Glucosidase Protein synthetisieren (CRIM negativ), neutralisierende Antikörper zu einem Wirkverlust der EET führen. Internationale Gruppen haben daher ein kombiniertes Vorgehen mit begleitender Immunsuppression entwickelt, welches in der CRIM negativen Gruppe zu einer deutlich besseren Überlebensrate geführt hat.

Die EET für Mukopolysaccharidose Typ I, II, IVA und VI zeigt Grenzen der Wirksamkeit von EETs durch uneinheitliche Gewebsverteilung sowie die bekannte Limitierung durch die Blut-Hirnschranke, wobei letztere in erster Linie bei PatientInnen mit Morbus Hunter zu tragen kommt, wo die Entwicklung einer Hirnbeteiligung erst im Verlauf zutage tritt. Inwiefern eine intrathekale Verabreichung der EET in den Liquorraum diese Limitierung überwinden kann, ist Gegenstand laufender Studien.

Frisch aus der „Entwicklungs-Pipeline“ wurden in den letzten Jahren weitere EET für die Behandlung des lysosomalen sauren Lipase Mangels (LAL-Defizienz), die angeborene Hypophosphatasie sowie die Behandlung der Neuronalen Ceroidlipofuscinose bei CLN2 Mutationen zugelassen. Zu diesen neuen EET besteht bislang in Österreich begrenzte Erfahrung mit einzelnen PatientInnen. EET gehören zu den teuren Orphan Drugs und müssen in einem individuellen Therapieschema wöchentlich oder zweiwöchentlich verabreicht werden. Die Dosierung und damit auch die Therapiekosten richten sich nach dem aktuellen Körpergewicht, bei Morbus Gaucher auch nach der Schwere der Erkrankung. Neben einer frühen Diagnosestellung sind die jeweiligen Fachgruppen aufgerufen, Start- aber auch Stoppkriterien für die jeweiligen Erkrankungen zu formulieren, welche mit den PatientInnen und Ihren Familien bei Therapieeinleitung im Sinne eines Behandlungsvertrages besprochen werden könnten.

Prim. Univ. Prof. Dr. Günther Bernert erläuterte jüngste Entwicklungen in der Therapie angeborener Muskelerkrankungen. Mit der intrathekalen Therapie zur Hochregulation des SMN2 Genproduktes steht eine effektive Therapie für die Behandlung der spinalen Muskelatrophie zur Verfügung. Weiters hat eine intravenöse SMN1 Therapie mit einem AAV9 Vektor die Phase 1 erfolgreich beendet.

Frau Univ. Prof. Dr. Hilde Greinix berichtete zu neuen Therapieoptionen bei hämatologischen Erkrankungen am Beispiel der B-Zell Leukämien. Univ. Prof. Dr. Horst Olschewski erläutert am Beispiel des Lungenhochdrucks, dass seltene Erkrankungen nicht immer genetisch bedingt sein müssen. Die Medizinische Universität Graz hat zu diesem wichtigen Thema in Partnerschaft mit dem Ludwig Boltzmann Institut (LBI) für Lungengefäßforschung Graz einen international sichtbaren und wissenschaftlich hoch anerkannten Forschungsschwerpunkt aufgebaut. Ass. Prof. Dr. Kaan Boztug (Center for Rare and undiagnosed Diseases CeRuD, Wien) berichtete über den Wissenstransfer „from bench to bedside“ anhand neu identifizierter molekularer Mechanismen bei frühen, genetisch bedingten, entzündlichen Darmerkrankungen.

Dr. Wolfgang Schnitzel (Mitglied des PHARMIG Vorstandes) referierte über die Entwicklung von Orphan Drugs, welche trotz der bestehenden Anreize, welche für die Zulassung von Orphan Drug Produkten innerhalb der EU gesetzt wurden, die Hürden der niedrigen Inzidenzen, multizentrischen Studienabwicklung und durchschnittlich zehnjährigen Entwicklungsarbeit überwinden muss.

Zur **Podiumsdiskussion** zum Thema „**Therapien**“ waren unter der Moderation von Herrn Univ. Prof. Dr. Florian Lagler (Paracelsus Universität Salzburg) Univ. Prof. Dr. Wolfgang Sperl (Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg), Dr. Rainer Riedl (Vorsitzender ProRare Austria), Univ. Prof. Dr. Barbara Plecko, Univ. Prof. Dr. Horst Olschewski, sowie Frau Mag. Renate Skledar (PatientInnen- und Pflegeombudsfrau des Landes Steiermark) geladen. Dabei wurde das in Österreich föderal organisierte System zur Finanzierung teurer In-house Therapien und die fehlende unmittelbare Beteiligung der Krankenkassenträger diskutiert.



**Prof. Schäfer und das lokale Organisationsteam, i.e. Prof. Plecko, Dr. Verheyen und Prof. Speicher (v.l.n.r.) Foto: Jürgen Fechter**

Ein Highlight der Tagung war unbestritten der **öffentliche Abendvortrag** von Univ. Prof. Dr. **Jürgen Schäfer** (Marburg) mit dem Titel „Dr. House und seltene Erkrankungen - was können wir davon lernen?“. In einer einzigartigen Mischung von kompetentem Fachwissen, beispielhaften Erkenntnissen aus gelösten Fällen und Kritik an der Ignoranz gegenüber seltenen Erkrankungen, begeisterte Prof. Schäfer das Auditorium, zu welchem auch zahlreiche StudentInnen und betroffene Familien zählten. In einem nachfolgenden Interview mit der Kleinen Zeitung (erschieden am 6. Oktober 2018) berichtet Prof. Schäfer, dass auch heute noch 30 Prozent aller Patienten mit einer seltenen Erkrankung länger als fünf Jahre auf die richtige Diagnose warten. In bis zu 40 Prozent der Fälle werden Symptome anfangs nicht richtig zugeordnet oder fälschlich als „psychogen“ abgetan.

#### **Vierter Sitzungsblock**

##### **„Leben mit seltenen Erkrankungen“**

Eingangs wurde durch Dr. J. Nateqi eine Symptomdatenbank zur unterstützten Diagnosestellung seltener Erkrankungen vorgestellt. Frau Mag. Dominique Sturz von der Usher Initiative Austria

präsentierte das Netzwerk zur interdisziplinären Frühdiagnostik des Usher Syndromes sowie die internationale Vernetzung der österreichischen Selbsthilfegruppe. DI B. Monai präsentierte die Entwicklung eines digitalen Armband - Notfallinformationssystems für PatientInnen mit krisenhaften Krankheitsverläufen. Mag. P. Just referierte zu ethischen Aspekten neuer Diagnoseverfahren.

In der dritten und letzten **Podiumsdiskussion betreffend „Langzeitstrategien für Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem - Herausforderungen der Zukunft“** waren unter der Moderation von Frau Univ. Prof. DDr. Susanne Kircher Priv. Doz. Dr. Claudia Wild (LBI Health Technology Assessment Wien), Univ. Prof. Dr. Daniela Karall, Sektionsleiter Dr. Clemens Auer (Bundesministerium Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz, Wien), Univ. Prof. Dr. Till Voigtländer

(NKSE Wien), (Hauptverband angefragt, jedoch nicht vertreten) geladen.

In einem Impulsreferat stellte Univ. Prof. Dr. Holger Till das „Zentrum für Gutes LeBeN“ vor, die erste Einrichtung in Österreich, in der Kinder mit seltenen Erkrankungen des Magen-Darm- oder Lungentrakts interdisziplinär betreut werden (*siehe unten*). Nach einer neuerlichen Diskussion über die Notwendigkeit eines breiten Zuganges zur modernen genetischen Diagnostik als Kassenleistung und die Anerkennung überregionaler Expertisenzentren im Rahmen der ERNs wurde die Notwendigkeit einheitlicher, bundesweiter Zugangsregelungen zu teuren Therapien sowie neue Wege zu einer transparenteren Preisgestaltung und Finanzierung für Orphan Drugs diskutiert. (bp,ms,sv)

- ⇒ [Kongressprogramm](#) [1]
- ⇒ [Bildokumentation](#) [2]
- ⇒ [Bericht von ProRare](#) [3]



**Abschlussdiskussion:** (v.l.n.r.): Dr. Riedl ( ProRare Austria), PD. Laccone (MUW); PD Voigtländer (NKSE), Prof. Karall ( Univ. Kikli. Innsbruck), SL Dr. Auer (BM Gesundheit), Doz. Wild (LBI – HTA) und Diskussionsleiterin Prof. Kircher (MUW) Foto: Jürgen Fechter

### **„Zentrum für Gutes LeBeN“ - Einzigartiges Kinderzentrum im LKH Graz**

Das LKH Graz hat eine österreichweit einzigartige Einrichtung ins Leben gerufen. Auf der **Kinder- und Jugendchirurgie** werden Patienten mit seltenen Erkrankungen des Magen-Darm- oder Lungentraktes **interdisziplinär und langfristig** betreut. „Zentrum für gutes Leben“ heißt die Einrichtung, in der Kinder behandelt werden, die mit **seltene Erkrankungen des Magen-Darm- oder Lungentraktes** zur Welt kommen.

### **Begleitung von Akutphase bis zum 18. Lebensjahr**

Bei diesen angeborenen Fehlbildungen handelt es sich beispielsweise um ein Loch im Zwerchfell oder Fehlbildungen der Speiseröhre. Einige Kinder leiden auch an einem Defekt des Enddarmes - ihnen fehlt der Anus. Kaum auf der Welt müssen die Babys - vor allem im ersten Lebensjahr - viele Operationen über sich ergehen lassen. Hier setzt das österreichweit einzigartige Kinderzentrum des LKH Graz an. Man **begleitet Kinder und Eltern nach der Akutphase noch bis zum 18. Lebensjahr**, macht jährliche Untersuchungen und zieht Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen bei.

Die jungen Patienten haben immer mit denselben Ärzten, Pflegern und Therapeuten zu tun. Das soll die Scheu vor dem Krankenhaus nehmen.

### 200 Patienten in drei Jahren

200 junge Patienten wurden in den vergangenen drei Jahren auf diese Art und Weise behandelt, erklärt Dr. Huber-Zeyringer: „Das sind oft Ganztagestermine, wo dann alle Professionen sich zu dem Kind treffen. Das heißt, die Kinder durchlaufen das Programm der Psychologen, der Physiotherapeuten, der Ergotherapeuten, der Kinderchirurgen und den Ultraschall. Dann gibt es eine Besprechung mit den Eltern, die Festlegung des Programms für das nächste Jahr und dann sehen wir uns in einem Jahr wieder.“

### Rundumversorgung für Lebensqualität

Die Kinder bekommen eine **umfassende, langfristig medizinische Rundumversorgung**, die vor allem im Hinblick auf **mögliche Folgeerkrankungen** wichtig ist, so Kinderchirurgin Dr. Eva Amerstorfer: „Diese frühzeitig zu erkennen, dann gegebenenfalls zu therapieren oder auch auszuschließen, ist eigentlich unser Ziel, damit generell alle Kinder mit angeborenen Fehlbildungen zu selbstbewussten Erwachsenen heranwachsen, die eine gleichwertige Lebensqualität haben wie Kinder ohne Fehlbildungen“.

(ht)

⇒ [Kinderchirurgie-Graz](#) [4]

### Stand der Designationen zu den ERNs

Laut einer Information auf der Home Page des BMGF\*, die auf die HP des neuen BMASGK\* übernommen wurde, nehmen zurzeit **2 österreichische Expertisezentren** an ERNs\* teil, für **7 weitere Zentren** wurde das Verfahren 2018 eingeleitet [4]. Zusätzliche Zentren sollen als **Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)** in die ERNs integriert werden. Dazu berichtet PD Dr. **Voigtländer**, der Leiter der NKSE\*:

„Während **Österreich planmäßig** im Sept. / Okt. 2018 seinen nationalen Identifikations-, Prüf- und Bestätigungsprozess für die jetzt in einer ersten Runde anmeldbaren **ANZ** für insgesamt **37 Einrichtungen** abgeschlossen hat, **hinken die Entwicklungen auf EU-Ebene** leider noch etwas hinterher. So wurden erst Ende der vorletzten Woche – kurz vor der letzten Sitzung des Board of Member States – die Entwürfe für ein gemeinsam zu nutzendes Designationsformular sowie ein Formular zur Beschreibung der Zentren ausgeschiedt. Hier und in einzelnen weiteren Details sind jetzt noch letzte Feinheiten zu klären, so dass wir unseren Meldeprozess **aus Österreich noch nicht starten** konnten.“

Das BMASGK\* ist aber weiterhin gewillt, wie in früheren Mitteilungen wiederholt bestätigt, den **Meldeprozess der österreichischen Einrichtungen** nach Möglichkeit **im Dezember** dieses Jahres durchzuführen.

Sobald alle Schritte geklärt sind, haben wir daher beschlossen, alle Informationen, inklusive einer Liste aller offiziell gemeldeten Einrichtungen, für einen **Sonder-Newsletter** anzubieten.

Von den eingangs erwähnten **7 Zentren**, die 2018 für einen Designationsprozess als Expertisezentrum ausgewählt wurden, haben **4 Einrichtungen** das **Verfahren bereits abgeschlossen**, diese werden in den nächsten Tagen auf der Webseite des BMASGK\* neu gelistet werden.

**3 Einrichtungen** befinden sich noch mitten im **Verfahren**. 6 der 7 Zentren werden, um weitere Verzögerungen in der Integration in die jeweiligen ERNs\* durch den noch nicht fixierten nächsten Call für Vollmitglieder zu vermeiden, zeitgleich zu den vorgenannten 37 Einrichtungen **zunächst als ANZ** den Netzwerken und der EU-Kommission gemeldet. Für das neue Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen in Innsbruck ist das aus formaljuristischen Gründen leider in offizieller Form nicht möglich.

(tv,fw)

⇒ [Homepage des BM](#) [5]

### Short News

Novartis soll demnächst eine **Gentherapie** gegen **SMA-1** auf den Markt bringen. **3,5 Mil. Euro** Therapiekosten werden diskutiert.

⇒ [Gentherapie 1](#) [6]

⇒ [Gentherapie 2](#) [7]

Die Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland (**NAMSE**) soll weiter aus Projektmitteln des deutschen Bundesministeriums für Gesundheit **finanziert** werden.

⇒ [NAMSE Finanzierung](#) [8]

PD Till **Voigtländer** wird am 12.2.2019 den **EURODIS Black Pearl Award** für **European Rare Disease Leadership** in Brüssel bekommen.

⇒ [Black Pearl Award](#) [9]

▶▶▶▶▶ **Save the Date** ◀◀◀◀◀◀

28.02.2019 18:15 – 22:00

**lange nacht der seltenen erkrankungen**

Apothekertrakt, Schloss Schönbrunn

Grünbergstrasse, 1130 Wien

Anmeldung: [s.nistl@medahead.at](mailto:s.nistl@medahead.at)

28.2.19 ab 17:30, Kino Metropol, Innsbruck **„Das Glück an meiner Seite“**, ein Lebensweg mit **ALS**.

⇒ [Tickets und Details](#) [10]

2.3.2019 **Pro Rare Tag** der Seltenen Erkrankungen

⇒ [Pro Rare Tag](#) [11]

▶▶▶▶▶ **Save the Date** ◀◀◀◀◀◀

**10. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen  
und  
13. Jahrestagung Politische Kindermedizin**  
Joint Meeting Forum Seltene Krankheiten,  
Politische Kindermedizin und Pro Rare Austria

**Save the Date: 8. und 9. 11.2019**



Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Haus c  
Auditorium Rehn, Strubergasse 22, 5020 Salzburg  
Weiterführende Information unter [www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at) und [www.polkm.org](http://www.polkm.org)



Forum Seltene Krankheiten



## Editorial

Im Namen des lokalen Organisationsteams möchte ich mich für die Möglichkeit bedanken, den 9. Kongress für Seltene Erkrankungen in Graz auszurichten. Die letzten zehn Jahre haben einen **enormen Wissenszuwachs** auf dem Gebiet seltener Erkrankungen erbracht. Wir erleben eine Zeit, in welcher **neue Methoden der genetischen Diagnostik** in vielen, bislang unklaren Fällen eine rasche Diagnose ermöglichen und das Verständnis zugrundeliegender Krankheitsmechanismen direkt in die Entwicklung und Zulassung zahlreicher neuer Therapien münden. Daraus ergeben sich **neue Herausforderungen** mit welchen das **öffentliche Gesundheitssystem** Schritt halten muss.



- Dazu gehört ein rascher und breiter Zugang zu neuen genetisch-diagnostischen Verfahren mit dem Bestreben einer bundesweiten Aufnahme der **Whole- Exome-Sequenzierung als Kassenleistung**.
- Weiters ist die **Schaffung von ausgewiesenen Expertisezentren**, wie sie im European Reference Network (ERN) angestrebt werden, in Österreich trotz vorhandenem Know-How durch ein mehrstufiges, vorgeschaltetes Verfahren erst ansatzweise umgesetzt. Ich denke, dass die Einbindung österreichischer Zentren in das ERN Wissenschaftlern einen breiten Zugang zu internationalen Forschungsprojekten und PatientInnen die frühe Einbeziehung in Therapiestudien sichern wird.
- Last but not least zeigen die oft **hohen Medikamentenkosten** für die Therapien seltener Erkrankungen (orphan drugs) ein grundsätzliches Problem unseres Gesundheitssystems auf, indem die Kosten der im Spital verabreichten Therapien nur nach Einzelvereinbarung von den Kassen übernommen werden. Dies führt zu Belastungen der föderalen Gesundheitsfonds, vor allem aber bei ein und derselben Erkrankung zu uneinheitlichen Entscheidungen innerhalb Österreichs. Es ist daher dringend nötig **neue Gremien unter Einbindung medizinischer ExpertInnen** zu etablieren, um gemeinsam mit Ökonomen, Gesundheitsträgern und Selbsthilfegruppen **bundesweit geltende, nachvollziehbare Kriterien** für die Anwendung teurer Therapieverfahren zu erarbeiten, um deren Finanzierung langfristig verantwortungsvoll zu planen.

Der 9. Kongress für seltene Erkrankungen hat diesem umfassenden Ansatz Rechnung getragen. Ich möchte mich an dieser Stelle, auch im Namen von ProRare Austria, sehr herzlich bei allen ReferentInnen, ModeratorInnen, TeilnehmerInnen der Podiumsdiskussionen und den betroffenen Familien für zwei Tage mit äußerst anregenden und konstruktiven Gesprächen bedanken.

Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko

---

### Impressum/ Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

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

Als Gasteditorin und Editoren diesmal für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ. Prof. Dr. Barbara Plecko (*bp*), Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (*fw*), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (*hd*).

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Univ.-Prof. Dr. Michael Speicher (*ms*), Dr. Sarah Verheyen (*sv*), Univ.-Prof. Dr. Holger Till (*ht*) und PD Dr. Till Voigtländer (*tv*).

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)

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

### **\*Abkürzungen**

<b>ANZ</b>	<i>Assoziierte Nationale Zentren</i>
<b>BMASGK</b>	<i>Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz</i>
<b>BMGF</b>	<i>Bundesministerium für Frauen und Gesundheit</i>
<b>ERN</b>	<i>European Reference Network</i>
<b>GÖG</b>	<i>Gesundheit Österreich GmbH</i>
<b>NAP.se</b>	<i>Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen</i>
<b>NKSE</b>	<i>Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen</i>

### **Detaillierte Adressen der Links:**

- [1] Kongressprogramm:  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/wp-content/uploads/2018/09/20180917\\_programm\\_OEKSE\\_2018.pdf](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2018/09/20180917_programm_OEKSE_2018.pdf)
- [2] Bilddokumentation:  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/pressebilder/9-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-erkrankungen/>
- [3] Bericht von ProRare  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/wp-content/uploads/2018/10/2018-09-24\\_bericht.pdf](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2018/10/2018-09-24_bericht.pdf)
- [4] Kinderchirurgie-Graz:  
<http://kinderchirurgie.uniklinikumgraz.at/Seiten/default.aspx>
- [5] Homepage des BM :  
[https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene\\_Erkrankungen/Expertisezentren\\_fuer\\_seltene\\_Erkrankungen](https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen/Expertisezentren_fuer_seltene_Erkrankungen)
- [6] Gentherapie 1:  
<https://derstandard.at/2000091165089/Spinale-Muskelatrophie-Millionen-fuer-eine-einzige-Infusion>
- [7] Gentherapie 2:  
<https://de.reuters.com/article/schweiz-novartis-gentherapie-idDEKCN1NA1Y4>
- [8] NAMSE Finanzierung  
<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/sw/Seltene%20Erkrankungen?nid=98269>
- [9] Black Pearl Award  
<https://blackpearl.eurordis.org/awardees/>
- [3] Tickets und Details  
<https://www.metropol-kino.at/event/tag-der-seltenen-krankheiten2019>
- [11] Pro Rare Tag  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/save-the-date-der-pro-rare-tag-der-seltenen-erkrankungen-1/>