Gefördert aus den Mitteln
GEMEINSAME GESUNDHEITSZIELE
aus dem Rahmen-Pharmavertrag
eine Kooperation von österreichischer Pharmawirtschaft und Sozialversicherung

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Österreich

8. Kongress für seltene Erkrankungen und

2. Österreichische EUROPLAN-Konferenz

EUROPLAN NATIONAL CONFERENCE

in the framework of the EU Joint Action RD-ACTION

Wien, 19-21/10/2017

Endbericht

RD ACTION
DATA AND POLICIES FOR RARE DISEASES

Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Endbericht

ALLGEMEINE INFORMATION

Land	Österreich
Nationale Organisatoren	Forum für seltene Krankheiten Pro Rare Austria
Datum und Ort der nationalen Konferenz	19. - 21. Oktober 2017 in Wien
Website	http://www.forum-sk.at/ http://www.prorare-austria.org/
Mitglieder des Steuerungskomitees	Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou Ulrike Holzer Dipl.-Ing. Victoria Mauric
Thema	Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich
Anhang	I. Programm Eine Teilnehmerliste kann aus datenschutz-rechtlichen Gründen nicht beigefügt werden.

Autorin: Victoria Mauric

1. Einleitung

„Es würde mich betrüben, nächstes Jahr wieder hier zu sitzen und dieselben Punkte durchzugehen. Es wäre wichtig, aus den Ergebnissen gemeinsam etwas zu machen!“, erklärte Dipl.-Ing. Dr. Thomas Kroneis (KEKS), und fand damit die passenden Worte zum Ausklang des **8. Kongresses für seltene Erkrankungen**, welcher von **19. bis 21. Oktober 2017 im Wiener Museumsquartier** stattfand.

Die vom **Forum seltene Krankheiten**, im Speziellen von Dr. Till Voigtländer und Dr. Vassiliki Konstantopoulou, in Zusammenarbeit mit **Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen** organisierte Veranstaltung stand in diesem Jahr im Zeichen der drei **Dimensionen seltener Erkrankungen**.

Während der erste Kongresstag einen Einblick in die **medizinische Dimension seltener Erkrankungen** gewährte und durch fundierte wissenschaftliche Fachvorträgen überzeugte, lag der Fokus des zweiten Teiles der Veranstaltung auf der **gesundheitspolitischen Dimension**. Im Zentrum der Aufmerksamkeit standen zunächst die **Europäischen Referenznetzwerke (ERN)**, sowie der österreichische Prozess der **Designation von Expertisezentren für seltene Erkrankungen**, welche die Voraussetzung für die Vollmitgliedschaft in einem ERN darstellt. Ergänzt wurden diese Kernelemente des „Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)“ durch die Darstellung weiterer in Umsetzung begriffener Maßnahmen, welcher sich Pro Rare Austria seit September 2016 über das **Förderprojekt „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se“** annimmt. Auch die **pharmazeutische Industrie** bleibt von diesen Entwicklungen nicht unberührt, da seltene Erkrankungen hier nach wie vor eine Herausforderung darstellen. Die anschließende **Podiumsdiskussion** bestach durch die heterogene Zusammensetzung der Teilnehmer und führte Stakeholder aus dem öffentlichen Dienst mit medizinischen Experten sowie Vertretern der Patienten und der pharmazeutischen Industrie zusammen.

Die **2. Österreichische EUROPLAN-Konferenz** und damit die **soziale Dimension seltener Erkrankungen** wurde mit einer Vorstellung des **Fonds Soziales Wien**, seiner Angebote und Leistungen im Sozialbereich sowie der neu eingerichteten Gesundheitshotline 1450 eröffnet. Im Anschluss wurde über das **EU-Projekt INNOVCare** (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) auf bestehende Lücken in der Koordination zwischen den medizinischen, den sozialen und den Unterstützungsdiensten in den Mitgliedstaaten verwiesen und ein **Pilotversuch mit sogenannten Case Managern in Rumänien** präsentiert.

Autorin: Victoria Mauric

Konkret und greifbar wurden die Herausforderung im Alltag, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenübersehen, schließlich durch **Berichte von Angehörigen** wie jenen von Yvonne Otzelberger (Angelman Verein Österreich) und Ernst Leitgeb (HHÖ). Ergänzend konnten im Zuge der zweiten **Podiumsdiskussion** wichtige Aussagen zur sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen und möglichen neuen Wegen in Österreich getroffen werden.

Nach einer kurzen Vorstellung aktueller Aktivitäten und Neuerungen für die Mitglieder fand am Morgen des dritten Kongresstags zunächst die **Generalversammlung von Pro Rare Austria** statt. Das Herzstück der Veranstaltung bildeten jedoch drei parallel geführte **Multi-Stakeholder-Workshops** zu Fragen von **psychosozialer Gesundheit**, **Herausforderungen im Alltag** sowie **finanzieller Absicherung und Behördenwegen**. Neben der Erhebung und Kategorisierung aktueller Problemlagen stand in allen drei Fokusgruppen die Diskussion möglicher Lösungsansätze im Vordergrund.

2. Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich

Auf Basis der Vorträge des zweiten Kongresstages und der anschließenden Podiumsdiskussion, konnten **wichtige Kernaussagen zur sozialen Versorgung von Betroffenen und Angehörigen in Österreich** getroffen werden.

So wurde unter Einbindung der Erfahrungswelt des Publikums schnell klar, dass seltene Erkrankungen durch erhöhte Komplexität und spezielle Bedürfnisse gekennzeichnet sind. Diese stehen in Österreich einem **strukturkonservativen, basalen Universalismus** gegenüber, welcher die Berücksichtigung spezieller Bedürfnisse schwierig macht. Regionale Unterschiede und Föderalismus wirken hemmend auf die Umsetzung nationaler Strategien, ebenso wie bekannte strukturelle Blockaden im Gesundheits- und Sozialsystem (z.B. Ärzte-Zentriertheit, begrenztes Lernen zwischen Regionen, etc.). Trotz guter Basisversorgung der breiten Bevölkerung und „Leuchtturm-Projekten“ wie dem spendenfinanzierter EB-Haus in Salzburg sind Menschen mit seltenen Erkrankungen derzeit stark auf den „Goodwill“ engagierter Einzelpersonen angewiesen. Es mangelt hier nicht nur an politischem Interesse, sondern z.T. auch an der fehlenden Einsicht in bestehende Versorgungslücken.

Aufgrund der Besonderheiten, welche mit seltenen Erkrankungen einhergehen, wird das Angebot von Service- und Unterstützungsstellen wie jenes des Fonds Soziales Wien für diese Zielgruppe nicht oder nur bedingt schlagend. Bspw. sind betreute Wohneinrichtungen auf die speziellen Anforderungen seltener Erkrankungen in der Regel nicht eingestellt (vgl. Prader Willi Syndrom), ebenso wenig wie bestehende Tagesstätten.

Eine verbesserte Lebensqualität, wie sie durch eine ganzheitliche und individuelle Versorgung von Patienten (z.B. durch unterstützende Physio- und Psychotherapie, Ernährungs- und Bewegungsprogramme sowie Angebote zur sozialen Integration) erreicht werden kann, könnte vielfach dort zu einem günstigeren Krankheitsverlauf führen, wo es an Therapien fehlt. Wünschenswert wäre für Betroffene daher u. a. ein Tageszentrum, welches neben sozialen Kontakten auch entsprechendes Unterstützungsangebot und Fachpersonal beherbergt.

In **drei Workshops** zu den Unterthemen **psychosoziale Gesundheit, Herausforderungen im Alltag** sowie **finanzielle Absicherung und Behördenwege** wurden diese und weitere Problemstellungen aus Sicht der Experten, Patienten und betreuenden Angehörigen dargelegt und erste Denkansätze im Hinblick auf zukünftige Lösungsmöglichkeiten erörtert.

2.1. Psychosoziale Gesundheit

Fokusgruppe 1, moderiert von **Mag. Joy Ladurner** (Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen), beschäftigte sich mit der **psychosozialen Gesundheit von Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen**, erweiterte den Fokus aber auch auf das versorgende und betreuende Umfeld der Patienten.

Insgesamt hatte die Gruppe 13 Teilnehmerinnen und Teilnehmer (neun Frauen und vier Männer im Alter zwischen 20 und 60 Jahren), darunter überwiegend Betroffene und Angehörige, welche innerhalb der Selbsthilfe aktiv sind, zwei Mediziner, einen Psychologiestudenten, eine Sozialforscherin vom Zentrum für soziale Innovation und eine Mitarbeiterin von Pro Rare Austria.

Im Themenbereich der psychosozialen Belastungen wurden **zwei Sichtweisen** entwickelt: Zum einen eine **intrinsische Sicht**, welche die Betroffenen und Angehörigen in ihrer Person und ihrem Innersten betrifft und zum anderen jene Sichtweise, bei welcher der **Blick nach Außen und auf Dritte** gerichtet wird. Zu Letzterer wurde vertiefend auf mögliche Lösungsansätze bzw. Maßnahmenentwicklungen eingegangen.

Autorin: Victoria Mauric

2.1.1. Persönliche Sichtweisen

Ein berührendes Zitat aus der Arbeitsgruppe zeigt, wie sich Belastungen im Alltag manifestieren: „Fehlbildungen die sichtbar sind, führen dazu, dass mein Kind gehänselt wird und als Außenseiter durch das Leben geht. Diese Situation zu sehen – dass es so ist, ist für mich fast unerträglich."

Insgesamt wurde deutlich, dass **Angst ein beherrschendes Gefühl** ist. Diese zeigt sich in vielen Ausprägungen wie Zukunftsangst, Angst nicht ernst genommen zu werden oder Angst vor Stigmatisierung, einhergehend mit unklaren Perspektiven und Abhängigkeiten. Die Angst entwickelt sich zum inneren Gefängnis und macht sprachlos. Dabei geht es um wiederkehrende Fragen wie z.B. „Wie binde ich mein Umfeld ein, ohne diesem Angst zu machen?" oder „Wie bringe ich die unterschiedlichen Bedürfnisse unter einen Hut (Betroffene, Angehörige)?" und nicht zuletzt „Wie kann ich mit meiner Krankheit positiv umgehen?".

Innerhalb der Gruppe bestand Einigkeit darüber, dass die **Kraft zur Überwindung von Ängsten** oft aus einem selbst kommen muss. So wurde berichtet, dass es durchaus gelingen kann, den persönlichen Herausforderungen mit Gelassenheit, Humor, Offenheit und Liebe entgegen zu treten. Durch ein Aktives zugehen auf die jeweilige Lebenssituation, durch das Finden neuer Perspektiven und Wege eine eigene „Normalität" zu entwickeln, kann es möglich werden, etwas mehr Selbstbestimmung zu erlangen. Gegenseitige Unterstützung und Austausch im Rahmen der Selbsthilfe wird dabei als äußerst wichtig erachtet.

2.1.2. Nach Außen gerichtete Sichtweisen

Mangelnde psychosoziale Ressourcen in der Patientenversorgung ohne mittelfristige Aussicht auf Besserung, diffuse Erklärungsversuche von Nichtexperten zu den psychischen Ursachen und ein **Nichtbeachten der sozialen Dimension durch die Ärzte** bei der Behandlung prägen das Bild in der Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen. **Mangelnde Kenntnis seitens des sozialen Umfeldes** (Kindergartenpädagogen, Lehrer, Arbeitgeber, etc.) und das ewige Bemühen um monetäre Unterstützung für psychotherapeutische Maßnahmen (parallele Begleitung ist im heimischen Gesundheitssystem noch kein Thema) erschweren die Situation zusätzlich.

Der Bereich rund um den Arzt ist ein zentraler. Bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen aber auch allgemein wäre darauf zu achten, dass Ärzte **Schulungen hinsichtlich sozialer Aspekte** im Umgang mit Patienten erhalten. Dies kann sich durch kürzere Wartezeiten, angemessene Gesprächsdauer, ein Vertrauen schaffendes und mit Respekt getragenes Gesprächsklima und die Neugestaltung von Leistungen (auch für Angehörige) manifestieren.

Ein weiterer Wunsch wäre, die **Schaffung von interdisziplinären Boards** (Ärzte, Psychologen, Pflegepersonen, Sozialarbeiter, Selbsthilfe, etc.) unter dem Motto **„Profis helfen Profis"**. Hier könnten ein Austausch über Systemleistungen und -partner erfolgen und nachhaltige psychosoziale Fachkompetenzen entwickelt aber auch Modelle für einen besseren Umgang mit dem sozialen Umfeld erarbeitet werden (Stichwort: Case Management).

Die **Stärkung der Selbsthilfe** erschien der Arbeitsgruppe ebenfalls erstrebenswert. Dies könnte z.B. durch Fortbildungsmaßnahmen für Selbsthilfeorganisationen (juristisch, medizinisch, psychologisch, sozial-kompetent etc.) oder Supervisionen erfolgen.

2.2. Herausforderungen im Alltag

Gemeinsam mit **Mag. Dominique Sturz** (Forum Usher Syndrom) thematisierten die elf Teilnehmerinnen und Teilnehmer von **Fokusgruppe 2** (neun Frauen und zwei Männer im Alter zwischen 20 und 60 Jahren) die **Herausforderungen im Alltag** aus Sicht von Betroffenen und Angehörigen.

Zur Auflösung des Begriffes „Alltag“ wurden die nachstehenden Kategorien als Ankerpunkte verwendet und entsprechende Problemstellungen sowie Ideen für mögliche Lösungen erarbeitet: **Ausbildung und Arbeit**; **Alltag** (Haushalt, Einkäufe, Körperpflege, und dgl.); **Mobilität und Transport**; **Therapie, Pflege und Reha**; **Psychosoziale Aspekte** (soziales Umfeld, psychische Verfassung).

2.2.1. Ausbildung und Arbeit

Eine der größten Herausforderungen für Betroffene und betreuende Angehörige stellt die **Erlangung bzw. längerfristige Beibehaltung einer Arbeitsstelle** dar. Hier wurde wiederholt das Gefühl verbalisiert, „unvermittelbar“ zu sein bzw., dass einer verminderten zeitlichen Verfügbarkeit oder Leistungsfähigkeit von Seiten des beruflichen und sozialen Umfeldes negativ gegenübergestanden wird. Für berufstätige Angehörige ist es darüber hinaus schwierig, im Notfall die erforderliche Zeit zur Hilfeleistung zu bekommen. Hieraus entwickelte sich die Frage, inwieweit pflegende Angehörige überhaupt „guten Gewissens“ arbeiten gehen können (z.B. Mütter).

Die Lösung wird in einer **ausgeweiteten Information und Bewusstseinsbildung** von Kindergartenpädagogen und Lehrern bzw. Arbeitgebern und Kollegen gesehen, aber auch in einem anderen Umgang mit dem Thema der Behinderung in der Arbeitswelt, da in Österreich entsprechende gesetzliche Rahmenbedingungen vorliegen. Hier wurden Punkte wie „eigene Probezeiten“, „Höhere Strafen bei Nichteinstellung“ oder „Mehr Geld für weniger Arbeit (30 Stunden = Vollzeit)“, genannt. Im Hinblick auf erforderliche Ausbildungsmöglichkeiten wünscht man sich, dass das Arbeitsmarktservice die anstehenden Problemstellungen bei der Planung von Ausbildungen mitberücksichtigt oder die Bildungseinrichtungen intensiver bei der Entwicklung von Ausnahmeregelungen unterstützt (z.B. Prüfungsabnahmen am Laptop, längere Prüfungsdauer, höhere Toleranz bei Fehlstunden).

2.2.2. Alltag (Haushalt, Einkäufe, Körperpflege, etc.)

Abhängig vom jeweiligen Krankheitsbild und Krankheitsverlauf ergeben sich **Probleme bei der Bewältigung alltäglicher Herausforderungen** wie dem Steigen von Stufen, dem Anziehen, dem Kochen, dem Putzen, dem Einkaufen, der Körperpflege, dem Umgang mit Schlafstörungen oder Kraftlosigkeit und allgemeinem Energiemangel. Vieles ist ohne die Unterstützung durch Dritte nicht machbar.

Die Gruppe entwickelte hier Vorschläge wie die Schaffung verkürzter Wartezeiten von Erkrankten bspw. durch eine eigene Behindertenkasse im Supermarkt oder eine Vorreihung beim Arzt. Finanzielle Unterstützung bspw. bei erforderlichem Umbau von Sanitäreinrichtungen (behindertengerecht) oder die Befreiung von Aufzugskosten im Bereich der Eigentumswohnungen wurden ebenso genannt wie die Verfügbarkeit von kurzfristig abrufbarem Hilfspersonal oder verstärkter Erfahrungsaustausch im Rahmen der Selbsthilfe. **Es bedarf „erfahrener Leute, die sich mit Krankheiten auseinandersetzen und alternative Lösungsmöglichkeiten für den Alltag haben“**, so ein Betroffener.

2.2.3. Mobilität und Transport

Hier wurde vor allem die **Abhängigkeit vom privatem Umfeld** und daraus entstehende mangelnde Flexibilität bzw. die Bindung von zeitlichen Ressourcen der nahen Angehörigen (bspw. Mütter, die ihren Job aufgeben oder stark reduzieren müssen), die **Abhängigkeit von Assistenz- und Fahrdiensten samt Kosten** sowie die oftmals **unzulänglichen technischen Bedingungen im öffentlichen Raum** thematisiert.

Ein rechtlicher Anspruch auf finanzielle Unterstützung für diverse Transporte – Taxi, Österreichische Bundesbahnen, sonstige Fahrtendienste – wurde angedacht, aber auch mehr und gezielte Informationen zur Themenstellung wären wünschenswert.

2.2.4. Therapie, Pflege und Reha

Therapien und Reha werden grundsätzlich positiv gesehen, doch wird der **Aufwand bei der Bewilligung** bzw. die **häufige Ablehnung** therapeutischer Maßnahmen durch die Krankenkassen beklagt. Liegen entsprechende Bewilligungen vor, so erscheinen die Therapien langwierig, zeitaufwendig und kräfteraubend, wodurch sie sich wiederum auf den ohnehin schon schweren Alltag auswirken (z.B. hohe Fehlstunden bei Ausbildung und Arbeit).

Naturgemäß wurde hier der Wunsch nach vereinfachter Bewilligung (z.B. verminderte Chefarztpflicht bei chronischen Erkrankungen) und Kostenübernahme, sowie die Zurverfügungstellung ausreichender Therapieplätze geäußert. Bei den persönlichen Problemstellungen müsse mitunter auf Lösung im privaten Bereich zurückgegriffen werden (z.B. Netzwerke).

2.2.5. Psychosoziale Aspekte (soziales Umfeld, psychische Verfassung)

„Wie werde ich wahrgenommen?“ und „Reichen meine Kräfte aus, um mitzuhalten?“, sowie der mangelnde Respekt Dritter und das fehlende Verständnis für die Einschränkungen, die sich aus einer Erkrankung ergeben, waren in dieser Gruppe die dominierenden Problemstellungen.

Als mögliche Lösung wird im obigen Zusammenhang die **psychologische Betreuung in der Tagesstruktur** gesehen, die schon bei der Krankheitsdiagnose als Therapiemöglichkeit mit angeboten werden soll.

2.3. Finanzielle Absicherung und Behördenwege

Assoc. Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer (Forum seltene Krankheiten, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, Medizinische Universität Wien) begleitete **Fokusgruppe 3** bei der Strukturierung von Fragestellungen mit Bezug zu **finanzieller Absicherung und Behördenwegen**. Die acht Teilnehmerinnen und Teilnehmer (fünf Frauen und drei Männer zwischen 20 und 60 Jahren) waren überwiegend in der Selbsthilfe engagierte Betroffene und Angehörige. Des Weiteren waren drei Mediziner (inkl. einer Mitarbeitern der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen) in der Gruppe vertreten.

2.3.1. Finanzielle Absicherung

Im Rahmen des Workshops wurde nochmals deutlich herausgearbeitet, dass auf Grund des **hohen Betreuungsbedarfes bei seltenen Erkrankungen** häufig direkte Abhängigkeiten von Pflegegeld und Pflegestufe, erhöhter Kinderbeihilfe, Mindestsicherung und anderen Förderungen gegeben sind.

Insbesondere bei der **Zuerkennung der Pflegstufe** für ein und dieselbe Erkrankung scheint es hier zu stark unterschiedlichen Einstufungen der Höhe zu kommen. Als langwierig und folgenschwer erweisen sich darüber hinaus Entscheidungen rund um die **Zuerkennung von erhöhter Familienbeihilfe**, da viele andere Leistungen aus dem Sozialbereich davon abhängen.

Obwohl es seltene Erkrankung gibt, die verteilt über das gesamte Lebensalter in jeweils einem bestimmten Altersabschnitt gehäuft auftreten, besteht die größte Anzahl seltener Erkrankungen von Geburt an. Dieser im Vergleich zu anderen Erkrankungen **frühe Bedarf an zeitintensiver Betreuung** stellt eine große **Herausforderung für die betroffenen Familien** dar und führt nicht selten zum Zerbrechen des Familienverbandes. Zudem stehen alleinerziehende Mütter bspw. nach dem Tod des Kindes vor dem finanziellen Nichts, wenn das Pflegegeld die einzige "Einkommensquelle" war. Problem sind dabei aber vordergründig nicht Behördenwege, sondern eine Gesetzgebung, die u.a. Pflegegeld mit Mindestsicherung gegenrechnet.

Autorin: Victoria Mauric

Einen weiteren Faktor stellen die empfindlich **hohen Kosten und Selbstbehalte bei Medikamenten und spezifischen Dienstleistungen** (Transporte) dar, die sich mit Zusatzversicherungen nur bedingt abdecken lassen. Potenziert werden sämtliche Problemlagen durch den Umstand, dass in Österreich die **Entscheidungskompetenz** in diesen Bereichen **bei den einzelnen Bundesländern** liegt. Die genannten Faktoren gelten aber nicht nur für Patienten mit seltenen Erkrankungen, sondern auch für jene mit chronischen Erkrankungen oder anderen bleibenden Beeinträchtigungen. Folglich wäre hier anzuraten, die vorhandenen allgemeinen Patientenstrukturen zu nutzen und verstärkt „in der Gruppe“ zu agieren. Bei der Zuerkennung von finanziellen Mitteln könnte es darüber hinaus hilfreich sein, dem Begutachter ausreichend **Vorbefunde und ggf. aktuelle Studien** zur Verfügung zu stellen, sodass der Patient in der Lage ist, seine Situation gut zu erklären.

2.3.2. Behördenwege

Die Behördenwege im weiteren Sinne (Krankenkassen, Bundessozialämter, anderen öffentliche Einrichtungen) gestalten sich im Allgemeinen schwierig. Dies beginnt bei den Chefärzten der Krankenkassen, die infolge **mangelnder Informationslagen** und/oder der **optisch nicht immer wahrnehmbaren Krankheitssymptome** Patienten gehäuft vorladen oder die Bewilligung von Therapien und Heilbehelfen verweigern. Hinzu kommen die hohen Anforderungen (beizubringende Unterlagen etc.) der einzelnen Ämter, bevor Unterstützungen und Begünstigungen zugesprochen werden. Der Zeitaufwand und die Wartezeiten können beträchtlich sein. Auch hier lassen sich Unterschiede in der Vorgangsweise und Bearbeitungsdauer in den einzelnen Bundesländern feststellen.

Unterstützen könnten hier **gleichlautende Rahmenbedingungen** für Bewilligungen in allen Krankenkassen und Bundesländern bzw. die verstärkte Abstimmung der öffentlichen Stakeholder wie Krankenkassen, Bezirkshauptmannschaften, Ämter der Landesregierungen und der zuständigen Bundesministerien. Darüber hinaus könnte die Entwicklung eines **Leitfadens für Betroffene und Angehörige** für unterschiedlichste Einreichungen sowie die Einbindung von Patientenvertretern in relevante Arbeitsgruppen und Gremien zur Entschärfung der Situation beitragen.

3. Schlussfolgerungen und Empfehlungen

„Das Leben mit einer seltenen Erkrankung ist ein Weg. Es gibt Leichtes und Schweres, Schwieriges und Schönes. Ich erkenne das an und behalte den Blick auf das Positive.“, so lautete ein Beitrag aus einer der Fokusgruppen.

Dieses Zitat scheint richtungsweisend für den Umgang mit seltenen Erkrankungen. Nach wie vor gibt es viele Herausforderungen und ungelöste Problemlagen – seien es politische, medizinische oder soziale - die sich auf persönlicher Ebene zu dramatischen Situationen zuspitzen können. Abhilfe schaffen kann mittelfristig aber nur ein konstruktiver, lösungsorientierter und wissensbasierter Zugang.

Wie im Rahmen der **2. Österreichischen EUROPLAN-Konferenz** verdeutlicht wurde, sind **medizinische und soziale Versorgung** von Menschen mit seltenen Erkrankungen wie die beiden Seiten einer Münze **untrennbar miteinander verbunden**. Speziell im extramuralen Bereich sind die Übergänge oft fließend. Seltene Erkrankungen betreffen nicht ein abgrenzbares Politikfeld, sondern sind eine übergreifende Thematik, die es in die unterschiedlichen Sektoren (Gesundheit, Soziales, Wissenschaft und Forschung, Wirtschaft und Industrie, etc.) zu integrieren gilt.

Die Erkenntnis darüber mag innerhalb des Systems möglicherweise bekannt sein, da es in letzter Konsequenz aber um die Übernahme von Kosten in Zeiten schwindender finanzieller Ressourcen geht, wirkt die in der Verfassung verankerte **Kompetenzaufteilung des Staates** zunächst wie ein unüberwindbares Hindernis. Die österreichische Politik ist aber auch eine sozialpartnerschaftliche - hier könnten sich **Möglichkeiten des „Miteinander-Redens“** eröffnen. Dies ist aber nur dann möglich, wenn eine mit der Thematik vertraute Gemeinschaft mit gut aufbereiteten Informationen und realistischen Ideen den Weg dorthin sucht.

Gefragt sind abermals die **Patientenorganisationen, die als Übersetzer und Sprachrohr fungieren**. Während es einerseits gilt, Betroffene und Angehörige emotional wie inhaltlich abzuholen, geht es andererseits darum, als – in vielerlei Belangen – homogene Gruppe aufzutreten und die Systempartner auf strukturelle Problemlagen aufmerksam zu machen. Einzelschicksale machen betroffen, erst Evidenz erzeugt Handlungsdruck.

Wie eingangs bereits erwähnt, braucht es also einen **methodischen Zugang**, der das Thema für die Politik “bearbeitbar“ macht. Der **„Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)“** ist bspw. ein solches Instrument, adressiert primär aber den Zugang zu Therapie und damit die **medizinische Dimension** seltener Erkrankungen. In der Umsetzung stößt auch er auf die bekannten Barrieren im österreichischen Gesundheitssystem.

Um den Fokus auf das breite Feld der sozialen Versorgung auszuweiten, wurden im Rahmen des **EU-Projekts „INNOVCare“** bereits erstmalig Daten erhoben, die die **Bedeutung der sozialen Dimension** seltener Erkrankungen unterstreichen. Abgeleitete Empfehlungen werden hier in Richtung der Etablierung eines Case Managers gehen, welcher Betroffene und Angehörige durch das System lotsen und bestehende Angebote zugänglich machen soll.

Um diesen oder andere Lösungsansätze in Österreich zu implementieren, bedarf es näherer Kenntnis der im Zuge der **Multi-Stakeholder-Workshops** aufgezeigten Themenstellungen sowie der diesbezüglichen **nationalen Spezifika und Hebelwirkungspunkte**. Insbesondere sozialwissenschaftliche qualitative Forschungsmethoden würden sich hier anbieten, um die konkrete soziale Wirklichkeit von mit seltenen Erkrankungen betroffenen Menschen in Österreich zu erforschen, abzubilden und darauf aufbauend Empfehlungen zu entwickeln. Auf diese Weise könnten die im Rahmen der 2. Österreichischen EUROPLAN-Konferenz gewonnenen Erkenntnisse weiter vertieft werden.

Hilfreich und allgemein bekannt ist in diesem Zusammenhang die Entwicklung von Schwarz- und Weißbüchern. Die Ergebnisse des Kongresses wären Anlass, die **Entwicklung eines Schwarzbuches** anzustoßen und in weiterer Folge durch einen politischen Diskurs ein mit einer konkreten Strategie versehenes **Weißbuch zur sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich** zu erarbeiten.

„Mit dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen wurde in einem ersten Schritt die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in den Mittelpunkt gesundheitspolitischer Aufmerksamkeit gerückt.“, erklärt Till Voigtländer. Nun ist es an der Zeit, in einem zweiten Schritt auch der sozialen Dimension seltener Erkrankungen jene Bedeutung beizumessen, die sie im Alltag von Betroffenen hat – denn sie beeinflusst alle Tage ihres Lebens.

8. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

2. ÖSTERREICHISCHE EUROPLAN-KONFERENZ

MUSEUMSQUARTIER WIEN
ARENA 21 UND OVALHALLE

19.- 21. OKTOBER 2017

www.forum-sk.at

Mit wegweisenden Therapien
komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN

Fabrazyme® agalsidase beta	ALDURAZYME® (LARONIDASE)	Cerezyme® imiglucerase	Cerdelga® hard capsules eliglustat	Myozyme® (alglucosidase alfa)
morbus FABRY	MPS I	morbus GAUCHER	morbus GAUCHER	morbus POMPE

GZAT.XLSD.16.07.0148

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

Veranstalter:

Forum Seltene Krankheiten
www.forum-sk.at

In Zusammenarbeit mit ProRare Austria

Kongressorganisation:

S12! studio12 gmbh
Kaiser Josef Straße 9
6020 Innsbruck
T: +43 (0) 512 890438
F: +43 (0) 512 890438-15
E: ker@studio12.co.at

Tagungsort:
Museumsquartier Wien
Arena 21 und Ovalhalle
Museumsplatz 1/5
1070 Wien

Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

START AHEAD | Opsumit® macitentan

PULMONAL-ARTERIELLE HYPERTONIE

EINE PROGREDIENTE ERKRANKUNG

START AHEAD[1]

- 10 mg einmal täglich[2]
- OPSUMIT® - als Monotherapie oder in Kombination zur Langzeittherapie der PAH[2]
- 52% relative Risikoreduktion für eine Hospitalisierung aufgrund der PAH[3]

ACTELION
A JANSSEN PHARMACEUTICAL COMPANY OF Johnson & Johnson

Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH
Leonard-Bernstein-Straße 10 | 1220 Wien
www.actelion.at
www.ruhigatmen.at

Reference:
1. ERS/ESC Guidelines. European Heart Journal 2015:doi:10.1093/eurheartj/ehv317, **2.** Veröffentlichte Fachinformation Opsumit®, **3.** Adaptiert nach Channick RN et al. JACC Heart Fail 2015; 3 (1): 1-8. Post-hoc-Analyse

066 / 06 2016

Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen,
liebe Patientinnen, Patienten und Angehörige!

Im Namen des Vereins Forum Seltene Krankheiten dürfen wir Sie herzlich zum

8. Österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen

im Museumsquartier Wien, Arena 21 und Ovalhalle, Museumsplatz 1, 1070 Wien
Donnerstag, 19.10. – Samstag, 21.10.2017

begrüßen.

Sieben Jahre nach seiner Premiere in Mariazell kehrt der österreichische Kongress für seltene Erkrankungen in diesem Jahr zum dritten Mal nach Wien zurück. Vieles hat sich seither entwickelt – 2010 gab es weder erste Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich noch europäische Referenznetzwerke und auch der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen steckte noch in den Kinderschuhen. Anderes ist gleich geblieben – auch, weil es sich von Anfang an bewährt hat. Dies gilt insbesondere für das Kongressformat, und so erwartet Sie dieses Jahr wieder eine Mischung aus medizinisch-wissenschaftlichen Fachvorträgen am Donnerstag, gesundheits- und sozialpolitischen Vorträgen und Diskussionsrunden am Freitag und die Vorstellung der Aktivitäten von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen, sowie ein Workshop am Samstag.

Diesjähriger Schwerpunkt wird das Thema der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sein. In enger Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria wird dieser Teil des Kongresses daher parallel als zweite EUROPLAN-Konferenz durchgeführt, und wir wollen die innovative Kraft unseres Kongressformates nutzen, um dieses Thema soziale Versorgung von verschiedenen Seiten zu beleuchten, allfällige Problemlagen genauer zu analysieren und im Dialog mit allen beteiligten Akteuren erste mögliche Schwerpunkte und Konzepte zu entwickeln, um analog zum Entwicklungsprozess im medizinischen Bereich eine schrittweise Verbesserung der Situation der Betroffenen zu erzielen.

Es freut uns natürlich besonders, dass wir mit Enrique Terol von der Europäischen Kommission und Raquel Castro von EURORDIS zwei ausgewiesene ExpertInnen ihres Bereiches als internationale ReferentInnen gewinnen konnten.

Wir hoffen, dass Ihnen das vielgestaltige und facettenreiche Programm gefällt und freuen uns auf drei gemeinsame erfolgreiche und wissenschaftlich spannende Tage!

OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer

Donnerstag, 19.10.2017, 12:00 – 14:00 - Vorsymposium

Angeborene Stoffwechselstörungen & Humangenetik
mit freundlicher Unterstützung von Shire Austria GmbH

12:00 – 12:05	Begrüßung V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
12:05 – 12:45	Klinik, Diagnostik & Therapie lysosomaler Stoffwechselerkrankungen V. Konstantopoulou
12:45 – 14:00	Einführung in die Humangenetik S. Kircher

Ende des wissenschaftlichen Vormittag-Programms

Donnerstag, 19.10.2017, 14:00 – 18:30 - Hauptprogramm I

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension.
Teil 1: Was Sie schon immer über SE wissen wollten

Vorsitz: J. Zschocke, J. Bauer

Themenblock 1: Nervensystem

14:00 – 14:30	Seltene neuropädiatrische Erkrankungen B. Plecko

Themenblock 2: Muskuloskelettales System

14:30 – 15:00	Skelettdysplasien J. Vodopiutz
15:00 – 15:30	Mitochondriale Störungen im Kindes- und Erwachsenenalter W. Sperl
15:30 – 16:00	**Kaffee-Pause**

Über 100 Jahre Plasmaprotein-Forschung

Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt!

CSL Behring ist führend im Bereich der Plasmaprotein-Biotherapeutika. Das Unternehmen setzt sich engagiert für die Behandlung seltener und schwerer Krankheiten sowie für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten auf der ganzen Welt ein. Das Unternehmen produziert und vertreibt weltweit eine breite Palette von plasmabasierten und rekombinanten Therapeutika. Mit seinem Tochterunternehmen CSL Plasma betreibt CSL Behring eine der weltweit grössten Organisationen zur Gewinnung von Plasma.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

www.cslbehring.at

Vorsitz: F. Lagler, H. Hintner

Themenblock 3: Respiratorisches System

16:00 – 16:30 Cystische Fibrose
H. Ellemunter

16:30 – 17:00 Pulmonale arterielle Hypertonie
H. Olschewski

Themenblock 4: Immunsystem

17:00 – 17:30 Primäre Immundefekte
K. Boztug

17:30 – 18:00 Autoinflammatorische Erkrankungen
J. Brunner

Ende des Hauptprogramms Tag 1

18:00 - 19:00 Generalversammlung Verein »Forum Seltene Krankheiten«

Freitag, 20.10.2017 - 09:00 – 18:00 - Hauptprogramm II

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension
Teil 2: Expertisezentren und ERN – eine Strukturrevolution

09:00 – 09:05	Begrüßung V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
09:05 – 09:15	Grußwort des BMGF M. Arrouas
09:15 – 09:45	Impulsvortrag Europäische Kommission The European Perspective in Health Care: The Establishment of European Reference Networks E. Terol
09:45 – 10:05	Expertisezentren für SE in Österreich: Entwicklungsstand und Perspektiven U. Unterberger
10:05 – 10:25	Umsetzung des NAP.se: Beiträge von Pro Rare Austria V. Mauric
10:25 – 10:45	SE als Herausforderung für die pharmazeutische Industrie W. Schnitzel
10:45 – 11:10	**Kaffee-Pause**
11:10 – 13:00	**Podiums- und Plenumdiskussion** Moderation: S. Kircher Diskussionsteilnehmer: G. Embacher (BMGF; angefragt) O. Rafetseder (Bundesland Wien) S. Näglein (Sozialversicherung) H. Hintner (med. Experten) C. Röhl (Pro Rare Austria) W. Schnitzel (Pharmig) T. Voigtländer (NKSE)
13:00 – 14:00	**Mittagsessen**

Co-Veranstaltung 8. österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen und 2. österreichische Europlan-Konferenz

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:
„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“
Teil 1: Bestehendes (AT) und Innovatives (EU)

14:00 – 14:30	Impulsvortrag: Soziale Versorgungsangebote für Patienten und Patientinnen mit SE S. Herbek
14:30 – 14:55	INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) – the project R. Castro
14:55 – 15:15	INNOVCare in Österreich U. Holtgrewe
15:15 – 15:45	Problemlagen in Österreich – Erfahrungsberichte: • Angelman-Syndrom - Y. Otzelberger • Hepatitis Hilfe Österreich - E. Leitgeb • Rare Barometer - ein Wetterbericht - V. Mauric
15:45 – 16:15	**Kaffee-Pause**
16:15 – 18:00	**Podiums- und Plenumsdiskussion** Moderation: S. Kircher S. Herbek (Fonds Soziales Wien) U. Holtgrewe (Zentrum für Soziale Innovation) R. Castro (EURORDIS) M. Weigl (Pro Rare Austria) D. Karall, D. Möslinger (med. Experten)
18:00 – 19:00	Offener Vortrag „Lachend zärtliche Begegnung mit PatientInnen – eine CliniClownin berichtet von ihrer Arbeit“ V. Vondrak-Zorell
19:00 – 20:00	**Gemeinsames Abendessen**

Samstag, 21.10.2017 - 09:00 – 13:30 - Hauptprogramm III

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:
„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“
Teil 2: Neue Wege auch in Österreich?

09:00 – 09:10	Begrüßung, Zusammenfassungen des Vortages V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
09:15 – 09:45	Vorstellung aktueller Aktivitäten von Pro Rare Austria V. Mauric
09:45 – 10:45	Generalversammlung Pro Rare Austria
10:45 – 11:15	**Kaffee-Pause**
11:15 – 13:20	**Workshop: Quo vadis, Austria? Neue Wege bei der sozialen Versorgung von SE in Österreich**
11:30 – 11:40	Einführung (Methodik und Ziele)
11:40 – 13:00	Fokusgruppen: • Psycho-soziale Versorgung • Herausforderungen im Alltag (Ausbildung, Betreuung, Transport) • Finanzielle Absicherung und Behördenwege
13:00 – 13:15	Berichte von den Fokusgruppen und Abschlussdiskussion
13:20 – 13:30	Schlussworte V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
13:30	**Farewell**
	Für die Veranstaltung wurden 12 DFP Punkte eingereicht

Referenten und Vorsitzende:

Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion III - Öffentliche Gesundheit und medizinische Angelegenheiten, Wien

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Kaan Boztug, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Center for Molecular Medicine der österreichischen Akademie der Wissenschaften, Wiener Zentrum für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD), Ludwig Boltzmann Institut für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (LBI-RUD)

PD Mag. Dr. Dipl. oec. med. Jürgen Brunner, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Raquel Castro, EURORDIS - Rare Diseases Europe, Barcelona

Ass. Prof. Dr. Helmut Ellemunter, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck

Mag. Gerhard Embacher, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion I, Gruppe C - Strukturangelegenheiten des Gesundheitssystems, Wien

Dr. Susanne Herbek, Fonds Soziales Wien, Stabsstelle Chefärztliche Angelegenheiten und SeniorInnenagenden, Wien

Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Vorstand emeritus Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Dr. habil. Ursula Holtgrewe, Zentrum für Soziale Innovation, Wien

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Univ.-Doz. Dr. Florian Lagler, Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Clinical Research Center Salzburg (CRCS) GmbH, Paracelsus Medizinische Privat-universität, Salzburg

Ernst Leitgeb, Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber, Wien

Dipl.-Ing. Victoria Mauric, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, Wien

Ass.-Prof. Dr. Dorothea Möslinger, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Dr. Silke Näglein, Medizinischer Dienst Wiener Gebietskrankenkasse (WGKK), Wien

Univ.-Prof. Dr. Horst Olschewski, Universitätsklinik für Innere Medizin, Klinische Abteilung für Pulmonologie, Medizinische Universität Graz

Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko-Startinig, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Medizinische Universität Graz

Yvonne Otzelberger, Angelman Verein Österreich, Wien

Dr. Otto Rafetseder, Magistratsabteilung 24, Gesundheits- und Sozialplanung, Geschäftsstelle Wiener Gesundheitsfonds, Wien

Ing. Bakk. phil. Claas Röhl, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, NF Kinder – Verein zur Förderung der Neurofibromatoseforschung Österreich, Wien

Dr. Wolfgang Schnitzel, Shire Austria GmbH, Arbeitskreis Rare Diseases, Pharmig, Wien

Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Dr. Enrique Terol, Europäische Kommission, Generaldirektion Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (DG SANTE), Abteilung B 3, Brüssel

Dr. Ursula Unterberger, Zentrum für Anatomie und Zellbiologie, Abteilung für Zell- und Entwicklungsbiologie, Medizinische Universität Wien, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, Gesundheit Österreich GmbH, Wien

Dr. Julia Vodopiutz, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Klinisches Institut für Neurologie, Medizinische Universität Wien, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, Gesundheit Österreich GmbH, Wien

Michaela Weigl, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, Wien, Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen, Scharten

Verena Vondrak-Zorell, CliniClowns Austria, Wien

Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, Sektion für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck

Notizen

Eine seltene jedoch lebensbedrohende Erkrankung

Niemann-Pick Typ C

Jakob bekam eine Unmenge an Diagnosen:

KEINE davon war zutreffend!

Der Morbus Niemann-Pick Typ C (NPC) gehört zu den lysosomalen Speicherkrankheiten.
Eine frühe Diagnosestellung ist entscheidend für die rechtzeitige Einleitung und den Erfolg der Behandlung.

Weitere Informationen finden Sie unter:

www.niemannpickc.net | www.npc-info.com | www.npc-si.com
www.niemann-pick.de | www.orpha.net |
www.actelion.at

ACTELION
A JANSSEN PHARMACEUTICAL COMPANY
OF Johnson & Johnson

Shire

Championing patients every step of the way.

GENETIC DISEASE

REPLAGAL® agalsidase alfa

elaprase® (idursulfase)

CINRYZE® C1 Inhibitor (vom Menschen)

firazyr® icatibant

VPRIV® Velaglucerase alfa zur Infusion

HÄMOPHILIE & BLOOD DISORDERS

ADVATE

FEIBA Anti-Inhibitor Coagulant Complex

IMMUNINE

Obizur

IMMUNATE

IMMUNOLOGIE

HyQvia

Ceprotin

Kiovig

ONKOLOGIE

onivyde pegylated liposomal irinotecan hydrochloride trihydrate

oncaspar pegaspargase

INNERE MEDIZIN

Revestive® Teduglutid

FOSRENOL®

Resolor® Prucalopride

EINMAL TÄGLICH mezavant® mesalazine

Natpar®▼ Parathyroidhormon (rDNA)

NEUROSCIENCE

Elvanse® Lisdexamfetamin-dimesilat

BUCCOLAM® bukkale Midazolam-Lösung

intuniv® (Guanfacin retard)

C-APROM/AT//0210; Fachinformationen der Produkte auf Anfrage erhältlich