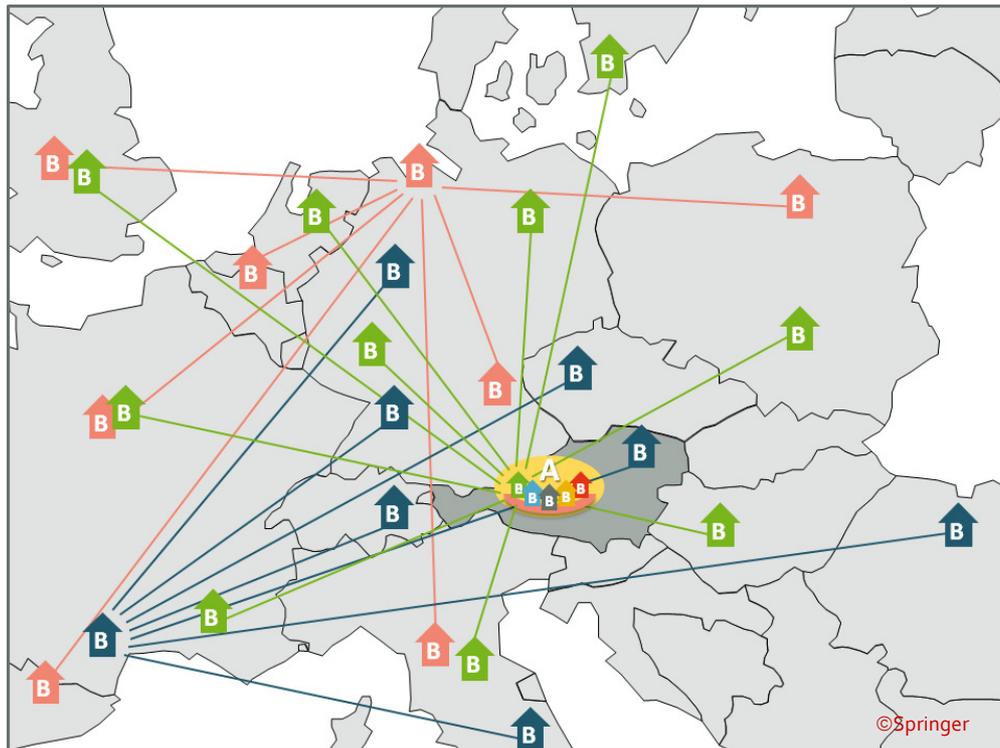


News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen



Expertisecluster (Typ A-Zentrum)



Expertisezentren (Typ B-Zentrum)



Europäisches Referenznetzwerk für die Gruppe „X“ an SE mit österreichischem Typ B-Zentrum als Koordinator des Netzwerkes



Europäisches Referenznetzwerk für die Gruppe „Y“ an SE mit österreichischem Typ B-Zentrum als Mitglied des Netzwerkes und einem Koordinator in einem anderen EU-Mitgliedsland



Europäisches Referenznetzwerk für die Gruppe „Z“ an SE, für die in Österreich kein designiertes Typ B-Zentrum existiert

Voigtländer &
Ladurner, Päd&Päd 50: 578, 2015

Österreichs erste Expertisezentren lt. NAP.se sind auf Schiene

...es ist soweit...

Österreichs Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) sieht die Designation von Expertisezentren für Gruppen von seltenen Krankheitsbildern und die nationale und europäische Vernetzung der Zentren vor (Abb. 1.). Österreich hat inzwischen die ersten beiden Zentren, i.e. Genodermatosen (EB-Haus, Salzburg) und Pädiatrische Onkologie (St. Anna Kinderspital, Wien) für die europäische Vernetzung empfohlen. Die Zentren sollen österreichweit rechtsverbindlich in den Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) verankert werden. (fw)

⇒ <http://www.goeg.at/cxdata/media/download/berichte/nap_seltenerkrankungen_2015.pdf>

....wie geht es weiter....

Die NKSE (Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen) in GÖG/BMGF

- etabliert gerade das Auswahlverfahren für die Designation weiterer Expertisezentren
- versucht alle österreichischen Einrichtungen mit spezifischem, diagnostisch/therapeutischem Wissen zu erfassen (MAPPING)
- wählt Österreichs Expertisezentren für das European Reference Network (ERN) aus. (fw)

⇒ <<http://www.goeg.at/de/Bereich/Expertisezentren-fuer-SE.html>>

⇒ <http://www.goeg.at/cxdata/media/download/informationsblatt_expertisezentren_in_sterreich.pdf>

Die ersten 24 Europäischen Referenznetzwerke nehmen ihren Betrieb auf

Europäische Referenznetzwerke (ERN) basieren auf der Verknüpfung von hochspezialisierten, jeweils thematisch zueinander passenden klinischen Einrichtungen (Expertisezentren) aus verschiedenen EU-Mitgliedsländern. Der Prozess zur Entwicklung der Grundidee, zur Schaffung der entsprechenden Rechtsgrundlagen sowie zur praktischen Umsetzung dauerte mehr als ein Jahrzehnt, doch nun ist es soweit: Am 15.12.2016 stimmte das Board of Member States (BoMS) in Brüssel über

die ersten 23 ERN ab. Alle zur Abstimmung vorliegenden Anträge wurden einstimmig bewilligt. Ein weiterer Antrag folgte im Februar 2017. Somit werden die ersten 24 ERN im März 2017 – offizieller Launch bei der ERN-Konferenz in Vilnius am 9./10. März – ihren Betrieb aufnehmen. Österreich ist vorerst mit dem EB-Haus Austria (Vollmitglied ERN Skin) und der pädiatrischen Onkologie am St. Anna Kinderspital (Koordination PaedCan ERN) vertreten. (uu)

⇒ http://ec.europa.eu/health/ern/policy_en

⇒ <http://www.orpha.net/national/data/AT-DE/www/uploads/Unterberger-Innsbruck.pdf>

Das Forum Seltene Krankheiten

Für die Betreuung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Seltenen Krankheiten ist es essentiell, dass Experten sich vernetzen. Devise ist:

"Nicht der Patient soll reisen, sondern die Expertise". In dem Bestreben, national und international tragfähige Netzwerke zu etablieren, wurden in den letzten Jahren verschiedene Zentren für Seltene Erkrankungen gegründet (Innsbruck, Salzburg, Wien). Auch der Verein Forum Seltene Krankheiten, der initial von Salzburg und Innsbruck ausging, ist ein Zusammenschluss von Ärzten und anderen Berufsgruppen, die Patienten mit Seltenen Krankheiten betreuen bzw. sich für Belange von Menschen mit Seltenen Krankheiten einsetzt. Der Verein ist im letzten Jahr national ausgerollt worden, und fungiert als Träger der seit 2010 jährlich stattfindenden Österreichischen Kongresse für Seltene Erkrankungen. (dk)

⇒ www.forum-sk.at



7. Kongress für Seltene Krankheiten J. Zschocke, S. Scholl-Bürgi, R. Pichler, D. Karall, I.u.I Strillinger

Ein spezifischer Kongress für Seltene Erkrankungen

Am 7./8.Okt.2016 hat unter Obhut des Forum Seltene Krankheiten in Igls der 7. Österreichischen Kongress für Seltene Krankheiten stattgefunden (Abb. 2). Neben der Genetik angeborener Stoffwechselerkrankungen und Eisenstoffwechselstörungen standen Fragen um die gerade stattfindende Etablierung von Expertisezentren im Fokus des Interesses. Dazu wurde von Vertretern der NKSE der rezente Stand dargestellt. (fw)

⇒ <http://www.prorare-austria.org/news/5-kongress-fuer-seltene-krankheiten/>

Hot Topic I: Verkürzung der Latenzzeit bis zur Diagnose einer Selt. Erkrankung?

Ist Datamining die Lösung? Macht's ein neuer Al-

gorithmus? Jedenfalls daran glaubt L. Grigull, Onkologe an der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover, wie er beim genannten Kongress darstellte. So wie Google über die Analyse unserer Anfragen weiß, an welchen Produkten wir besonders Interesse haben, könnte sich durch die Analyse unserer Gesundheitsdaten ein Hinweis auf eine seltene Erkrankung ergeben. - Die Idee ist brillant, ob sie funktioniert, werden wir wohl in den nächsten Jahren am Umsatz der IMD GmbH ablesen können, die von Grigull u.a. zur Vermarktung entsprechender Produkte gegründet wurde. Die durchschnittliche Latenz zur Diagnose beträgt heute < 7 Jahre. Im Sinne der Patienten ist der IMD GmbH Erfolg zu wünschen. (fw)

⇒ <http://improvedmedicaldiagnostics.com/>

⇒ <http://improvedmedicaldiagnostics.com/files/2016-11/robertbosch-bericht.pdf>

Der 8. österreichische Kongress für Seltene Krankheiten findet vom 20.- 21.10.2017 in Wien statt.

⇒ http://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/8-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-krankheiten-2017/

Hot Topic II: **Eigeninteressen nicht ver-** **kennen**

Dass bei der Gründung von Referenzzentren, Netzwerken und internationalen Registern nicht nur humanitär-medizinische Beweggründe eine Rolle spielen, sondern auch „sekundäre Interessen“ (z.B.: Eigeninteresse an der Karriere von Netzwerkkoordinatoren) Einfluss haben, sollte nicht verkannt und geleugnet werden. Ein offener Umgang damit mag verhindern, dass destruktive Kräfte das Gesamtergebnis verfälschen oder gefährden.

Beim erwähnten Kongress analysierte J. Häberle vom Kinderspital Zürich nüchtern und offen diese Tatsachen. (fw)

⇒ http://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2017/02/Haeberle-ERN-Col-Innsbruck-7-10-2016.pdf

⇒ https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4727340/pdf/13023_2016_Article_383.pdf

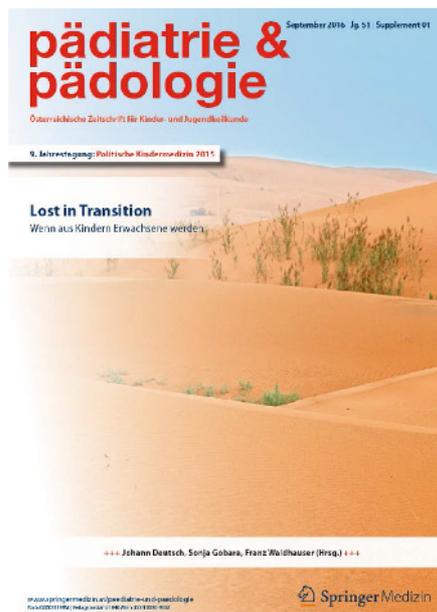
⇒ <http://www.aerzteblatt.de/pdf.asp?id=61694>

⇒ <http://www.awmf.org/medizin-versorgung/stellungnahmen/umgang-mit-interessenkonflikten.html>

Lost in Transition - wenn aus Kindern Erwachsene werden

Unter diesem provokanten Titel ist vor kurzem eine Publikation erschienen, die die Probleme und Lösungsansätze in der Betreuung von Kindern / Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen beim Erwachsenwerden aufzeigt (Abb.3). Die Publikation basiert auf Vorträgen gehalten bei der ersten diesbezüglichen Tagung in Österreich (9. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin, Salzburg 16.-17.11.2016).

Die Ergebnisse der Tagung sprechen eindeutig für ein systematisiertes Vorgehen während einer ca. 2-jährigen Übergangszeit, um den Jugendlichen mit seltenen chronischen Erkrankungen eine kritische gesundheitliche Situation am Beginn des Erwachsenenalters zu ersparen. Voraussetzungen dafür sind genügend Erfahrungen sowohl bei Pädiatern als auch bei Erwachsenenmedizinern der unterschiedlichen Fachrichtungen und Vereinbarungen zwischen den betroffenen Fachgesellschaften, Ärztekammern, Versicherungen auf der Basis einer den Erfordernissen entsprechenden Gesundheitsplanung. Immerhin



wurde der Begriff „Transition“ in die Neuauflage des ÖSG aufgenommen.

Die Resolution des Jahres 2015 der Politischen Kindermedizin nimmt sich dieses Problems an und wird hoffentlich den Nachholprozess beschleunigen können, den Österreich im Vergleich zu anderen Ländern in dieser Frage hat. (hd)

⇒ (kostenlose Registrierung bei Springer erforderlich)

<<http://www.springermedizin.at/login/?restricted=1&redirect-url=/fachbereiche-a-z%2Fi-0%2Fkinder--und-jugendheilkunde/?full=54497>>

⇒ <http://polkm.org/meetings/ann_meeting_15/salzb_15_resolution.pdf>

Enzymersatztherapie - Finanzierung aus einem Topf beantragt

- In Österreich bekommen zurzeit rund 115 Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen eine Enzymersatztherapie (EET) mit Jahrestherapiekosten von 0,17 bis 1,5 Mill. Euro pro Patient, in Summe Ö-weit etwa 50 bis 70 Mill. Euro pro Jahr.

- Aufgrund der hohen Therapiekosten versuchen verschiedene Finanziers die Patienten aus ihrem Verantwortungsbereich zu verschieben, z.B. der Landesfonds A zum Landesfonds B oder zur entsprechenden GVK, die wiederum oft die Kostenübernahme verweigern. Bestimmte Patienten müssen folglich ohne medizinische Notwendigkeit zur Therapie in ein anderes Bundesland und/oder stationär aufgenommen werden.

- Dieses „Verschiebekarusell“ führt oft dazu, dass der Therapiebeginn sehr verzögert wird, zahlreiche unnötige stationäre Aufnahmen mit Schulversäumnis / Arbeitsplatzgefährdung erfolgen und fadenscheinige Aufnahmeindikationen gestellt werden müssen. In Summe fallen so neben den teuren Medikamentenkosten zusätzliche teure Behandlungskosten an.

In Summe fallen so neben den teuren Medikamentenkosten zusätzliche teure Behandlungskosten an.

- Mehrere Organisationen haben daher einen Antrag an die Politik auf Finanzierung der EET aus einem Topf gestellt, um dem „Verschiebekarusell“ und der zusätzlichen Verteuerung der Therapien die Basis zu entziehen. (fw)

⇒ <http://polkm.org/archive/Enzym_Antrag_1606.pdf>

Cave!! - Cave !! - Cave!! - C

Dringende Empfehlung zur Teilnahme an der Bestands- und Bedarfserhebung bundesweit-tätiger Selbsthilfeorganisationen

Die Gesundheit Österreich Gesellschaft (GÖG) plant im Auftrag des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger (HBV) für das Frühjahr 2017 eine Bestands- und Bedarfserhebung bundesweit-tätiger Selbsthilfeorganisationen - Adressaten sind nicht zuletzt auch die Mitglieder von Pro Rare Austria. „Der Fragebogen ist die Telefonleitung nach oben“, so Mag. Dr. Peter Nowak, Abteilungsleiter des Bereiches „Gesundheit und Gesellschaft“ der GÖG. Eine solche Telefonleitung haben gerade Personen mit seltenen Erkrankungen bitter nötig, da sich die Gruppen in ihren Strukturen und Funktionsweisen zum Teil beträchtlich von anderen Selbsthilfeorganisationen unterscheiden. Die Ergebnisse der Befragung bilden nicht nur die Grundlage für die (Weiter)Entwicklung von Kriterien für eine mögliche Basisfinanzierung, sondern dienen auch als Ausgangspunkt für die geplante Etablierung einer „Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfeunterstützung“ im HBV und eines „Bundesverbandes Selbsthilfe Österreich“. (vm)
⇒ <http://www.prorare-austria.org/files/sites/default/data/ProNAP_Artikel_Selbsthilfe_20170214_ext.pdf>

Cave!! - Cave !! - Cave!! - C

Editorial:

Nach langen Jahren der Diskussion wurde 2016 mit der Designierung der ersten Expertisezentren für Seltene Erkrankungen in Österreich die Errichtung von diagnostisch/therapeutischen Zentren für bestimmte Gruppen von Seltenen Erkrankungen begonnen. Es ist zu erwarten, dass in nächster Zeit weitere derartige Zentren etabliert werden.

Mit Unterstützung der unten angeführten Organisationen* werden Ihnen in diesem Jahr vorerst in 4 Newslettern Informationen über die wesentlichen Ereignisse in Abstraktform mit Verweisen auf die Originalliteratur zur Verfügung gestellt. Die redaktionelle Betreuung erfolgt vorerst durch zwei Pädiater, Hans Deutsch und Franz Waldhauser, ehem. Angehörige der Univ. Kliniken für Kinder- und Jugendheilkunde in Graz bzw. Wien. Das Ziel ist es, Sie als potentielle Interessenten und Partizipanten über diese Entwicklungen auf dem Laufenden zu halten. Gleichzeitig möchten wir Sie herzlichst einladen, selbst Kurzfassungen mit Internetverweisen über relevante Topics zu verfassen und uns zur Veröffentlichung zu überlassen. Idealerweise sollte der Newsletter eine lebhaftere Informationsplattform werden.

Korrespondenz, Abstracts aber auch Abmeldungen vom Newsletter bitte an expertise@aon.at richten.

Franz Waldhauser

Hans Deutsch

unterstützende Organisationen:

- **AG Schwerpunktsetzung in den Subspez. der Kindermedizin (Pol. Kindermedizin)** ⇒ <www.polkm.org>
- **Forum Seltene Krankheiten** ⇒ <www.forum-sk.at>
- **Österreichische Gesellschaft für Kinder- u. Jugendheilkunde** ⇒ <<http://www.paediatric.at/home/index.php>>
- **Pro Rare Austria** ⇒ <<http://www.prorare-austria.org/>>

Kompetenzzentren für Behandlung von angeborenen Handfehlbildungen nötig

Die Hände sind für ein Kind das Tor zur Umwelt. Durch sie kommuniziert und begreift es. Wenn ein Kind mit einer Handfehlbildung zur Welt kommt stehen die Eltern vor der Herausforderung, die beste Behandlung für ihr Kind zu finden. Dies gestaltet sich schwierig, da es nur wenige Kinder mit solchen Fehlbildungen gibt und bis dato in Österreich keine ausgewiesenen Zentren für Handfehlbildungschirurgie existieren.

Die zeitnahe umfassende Analyse welche Fehlbildung genau vorliegt, ist jedoch wesentlich, um für jedes Kind ein individuelles Behandlungskonzept erstellen zu können. Liegen weitere Fehlbildungen vor, so ist die enge Kooperation mit allen beteiligten Disziplinen (Neonatologie, Pädiatrie, Anästhesie, Kinderkardiologie, Neurochirurgie, Orthopädie, Ergotherapie) wesentlich. Zusätzlich sind diese Operationen technisch höchst anspruchsvoll. Ziel auf diesem Gebiet der angeborenen Fehlbildungen muss sein, die Behandlung der Kinder auf wenige Ärzte mit höchster Fachkompetenz zu konzentrieren. Zu diesem Schluss kommen die Plastischen Chirurgen H. Piza und L. Mailänder. Sie liegen damit im Trend mit Forderungen aus anderen Bereichen der hochspezialisierten Medizin, wie Kinderherzchirurgie, Leberchirurg. etc. (lm)

⇒ <http://www.handclub.at/buecher.php>

⇒ <<http://link.springer.com/article/10.1007/s00608-016-0352-1>>; (Reprint über: dr.mailaender@gmx.at)



Impressum/ Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber : Franz Waldhauser; Adresse: 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20;

E-Mail: expertise@aon.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 (*uu*); Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall (*dk*); Dipl.-Ing. Victoria Mauric (*vm*); Dr. Lisa Mailänder (*lm*).

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter expertise@aon.at

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

Inhalt des obigen Editorials