

Artikel

Was gibt es Neues? Was wir über den Status des NAP.se wissen

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) beschreibt die derzeitige Situation von Personen mit seltenen Erkrankungen in Österreich und auf EU-Ebene sowie die daraus abgeleiteten zur Verbesserung der Lage notwendigen Maßnahmen entlang 9 ausgewählten Handlungsfeldern/Themenbereichen.

Die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) wurde im Jahr 2011 im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen (BMGF) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) eingerichtet. Sie war für die Koordination der Erstellung des NAP.se verantwortlich und begleitet auch die Umsetzung des NAP.se.

Unter den bisherigen Aktivitäten zur Umsetzung gab es folgende Highlights:

- Eine umfassende Erhebung schafft erstmals einen strukturierten Überblick über die in Österreich bestehende Expertise im Bereich seltener Erkrankungen (siehe Abbildung in orpha.net).
- Der Pilotprozess für die nationale Designation zweier spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren [EZ], Typ B-Zentren) wurde gemeinsam mit diesen entwickelt und durchgeführt. Auf die offizielle Designation des EB-Hauses in Salzburg Ende 2016 folgte im ersten Halbjahr 2017 jene der pädiatrischen Onkologie im St. Anna Kinderspital in Wien. Für vier weitere Einrichtungen wurde kürzlich das Designationsverfahren eingeleitet:
 - Dermatologie Med. Univ. Innsbruck als *Expertisezentrum für Genodermatosen (seltene genetisch bedingte Hautkrankheiten) mit Schwerpunkt Ichthyosen (Verhornungsstörungen)*
 - Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie PMU Salzburg als *Expertisezentrum für kraniofaziale Anomalien (Missbildungen Schädel- und Gesichtsbereich)*
 - Pädiatrie AKH Wien, Kinderorthopädie Speising, Innere Medizin Hanusch und Innere Medizin BHS Wien als *Expertisezentrum für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen*
 - Orthopädie Med. Univ. Graz als *Expertisezentrum für maligne Knochen- und Weichteiltumore*

Zwei zusätzliche Einrichtungen werden im Herbst 2017 für das Designationsverfahren zugelassen.

Artikel

- Die im Auftrag des BMGF auf nationaler Ebene eingerichteten kontinuierlich begleitenden Gremien (Beirat, Strategische Plattform) tragen wesentlich dazu bei, dass Expertenwissen aus Politik, Forschung, und Praxis in die Arbeiten zu SE auf nationaler Ebene einfließt. Mitglieder der Gremien bringen als zentrale SE-Ansprechpersonen die Ergebnisse auf nationaler Ebene wiederum in ihren jeweiligen Wirkungsbereich ein.
- Am 22. Mai 2015 hielt das BMGF in Kooperation mit Pro Rare Austria und der NKSE die erste österreichische EUROPLAN-Konferenz für Stakeholder und Interessierte ab.
- Für seltene Erkrankungen relevante Aspekte wurden laufend in den zuständigen Fach- und Entscheidungsgremien eingebracht, wodurch es u.a. gelang, Expertisezentren für seltene Erkrankungen im „Österreichischen Strukturplan Gesundheit“ zu verankern.
- Im Bereich Heilbehelfe und Hilfsmittel wurden mit einer kleinen Arbeitsgruppe Problemstellungen präzisiert, Lösungsansätze diskutiert und von NKSE und Pro Rare eine Erhebung vorbereitet. Auf Basis der von Pro Rare Austria bei allen Mitgliedsorganisationen durchgeführten Erhebung mit einer Rücklaufquote von 72 Prozent wurden SE-relevante Heilbehelfe und Hilfsmittel strukturiert gesammelt und das Ergebnis an die Sozialversicherung als Input für deren weitere Arbeit zur Verfügung gestellt.
- Objektive und qualitätsgesicherte Informationen zu seltenen Erkrankungen im nationalen Gesundheitsportal [gesundheit.gv.at](https://www.gesundheit.gv.at) werden laufend erweitert.
- Österreich ist durch das BMGF (vertreten durch MUW und NKSE) in den relevanten Gremien auf EU-Ebene vertreten, bringt sich aktiv ein und tauscht sich mit Kolleginnen/Kollegen anderer Länder aus.
- Für diagnostische Laboratorien für SE wird an Qualitäts- und Leistungskriterien (analog zu jenen für Expertisezentren) gearbeitet, um auch in diesem Bereich die Qualität der Versorgung für Patientinnen und Patienten zu fördern.

Offizielle Links zum Thema:

https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen/
https://www.goeg.at/Nationale_Koordinationsstelle_f%C3%BCr_seltene_Erkrankungen
https://www.goeg.at/NKSE_2016