

# News-letter

## Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

### 8. Kongress für Seltene Erkrankungen:

eine **Nachlese**.....



T. Voigtländer (li.) u. V. Konstantopoulou (Kongressorganisatoren), M. Weigl, R. Riedl u.a.; ©Pro Rare

..... **aus Patientensicht**

**„Gemeinsam etwas daraus machen!“**

Was uns am 8. Kongress für SE bewegte

„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**.

Die vom **Forum Seltene Krankheiten** in Zusammenarbeit mit **Pro Rare Austria** organisierte Veranstaltung stand in diesem Jahr im Zeichen der **sozialen Versorgung**. Das Herzstück der Veranstaltung bildeten drei **Multi-Stakeholder-Workshops** zu Fragen von psychosozialer Gesundheit, Herausforderungen im Alltag sowie fi-

nanzierlicher Absicherung und Behördenwegen. Neben der Erhebung aktueller Problemlagen, stand in allen Fokusgruppen die Diskussion möglicher Lösungsansätze im Vordergrund. Die Ergebnisse der Workshops werden im Rahmen eines **EUROPLAN-Berichtes** aufbereitet und veröffentlicht.

„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.“, so Dr. 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. (vm)

..... aus ärztlicher Sicht

## „Der gute Wille ist zu spüren“

Gedankensplitter beim 8. Kongress für SE

**Bittsteller**, Gefühl Almosen zu empfangen, ungelöste Strukturen, **im Kreis geschickt werden**, um die adäquate Therapie kämpfen zu müssen, Unklarheit, wer die **Therapiekosten bezahlt** – all dies sind (immer noch) Wortmeldungen von Betroffenen anlässlich des Kongresses. Dies scheint in einigen Ländern Europas (Schweden, Spanien und Rumänien) ähnlich, wie Frau Dr. Ursula Holtgrewe vom Zentrum für Soziale Innovation in Wien

und Projektplanerin für INNOVCare in einer ersten Analyse der Untersuchungen in ausgewählten Ländern darstellte. „Unklare Zuständigkeiten, ermöglichender Föderalismus, ungewisse Finanzierung, Lücken erfordern individuelle Lösungen, Zuteilung von Geld und Benefits“ (1). Österreich fügt sich darin (leider) ohne große Unterschiede ein. Als eine involvierte Ärztin kenne ich diese Probleme Betroffener mit seltenen Erkrankungen und deren Familien **seit über 30 Jahren**, die Dauer von praktikablen Lösungen macht zutiefst betroffen, viele der Hilfesuchenden sind nicht mehr am Leben.

Doch es ist **Bewegung** in das Getriebe **möglicher Lösungen gekommen**, was sich schon durch die

andauernde Anwesenheit zahlreicher Stakeholder zeigte und deren Bemühen, bessere Einblicke zu erhalten, ja auch Mithilfe bei Lösungen anzubie-



Moderatorin S. Kircher (Mitte) u. Teilnehmerinnen an Podiumsdiskussion; ©Pro Rare

ten. Denn Lösungen bei allen Partnern in allen Ebenen sind nötig und dieses Bewusstsein scheint nun geschaffen. Man spürt, dass sich noch mancher ziert, doch es ist eine sehr breite Basis, auf welcher es gleichzeitig Aktivitäten gibt, ein Zurück gibt es nicht mehr. „**Der Zug ist ins Rollen gekommen**“, langsam, schnaufend, ächzend, ruckelnd, doch schneller werdend. (sk)

⇒ [Zentrum für Soziale Innovation - INNOVCare](#) [1]

Detaillierte Darstellungen unter:

⇒ [ProRare Austria: 8. Kongress für SE](#) [2]

⇒ [Hochreiter: 8. Kongress f. SE](#) [3]



Gruppenfoto der Unerschöpflichen zum Kongressende.; ©Pro Rare



Referentin B. Blöchl-Daum und Podiumsdiskussionsteilnehmer beim 2. Rare Diseases Dialog der Pharmig, ©Prokofieff, Details: siehe Link unten

## „Zukunft der Orphan Drug Innovation in Europa“

Bericht zum Pharmig Academy Rare Diseases Dialog, am 13.11.2017 in Wien (Billrothhaus)

Vertreter von Patientenorganisationen, der Behörde, Medizin sowie ein Rechtsexperte der pharmazeutischen Industrie diskutierten im Zuge des zweiten Pharmig Academy Rare Diseases Dialog darüber, was notwendig ist, um die Entwicklung von Arzneimittelinnovationen im Bereich der seltenen Erkrankungen (Rare Diseases) voranzutreiben.

Derzeit gibt es 140 zugelassene Arzneimittel zur Behandlung von seltenen Erkrankungen (sog. Orphan Drugs) in 155 Indikationen (Quelle: COMP Meeting Report 10/2017), mehr als je zuvor. Doch die Entwicklung dieser Arzneimittel ist ein Hochrisikogeschäft, weshalb Anreize für Unternehmen wichtig sind, damit sie sich hier engagieren. „Ein ausreichender Patentschutz ist aus Forschungssicht ganz wesentlich, um überhaupt ein Projekt in einem so komplexen und risikohaften Bereich anzugehen“, hieß es denn auch bei der Veranstaltung.

Die Teilnehmer loteten aus, welche Bedeutung der Schutz geistigen Eigentums für das Vorhandensein und die weitere Entwicklung von Arzneimittelinnovationen zur Behandlung von seltenen Er-

krankungen hat. Abseits dessen war ein zentrales Thema der Veranstaltung das Involvement von Patienten, sowohl bereits dort, wo überhaupt festgelegt wird, wo geforscht werden soll, als auch im Ausbau der Infrastruktur, um die Behandlung von Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden, weiter zu verbessern. (pr)

⇒ [Pharmig Academy: 2. Rare Diseases Dialog](#) [4]



Koordinatorin des ERN-PaedCan und Diskutant R. Ladenstein, ©Prokofieff,

Die **Politische Kindermedizin** veröffentlicht ihren **Newsletter** vierteljährlich unter:

⇒ [PKM Newsletter](#) [5]

## „Gesundheitspolitisches Forum“

Viele ambitionierte Aktionen beginnen im privaten Umfeld, aber nur wenige schaffen es, nach 25 Jahren zu einer Institution geworden zu sein.

- Der 1992 von Prof. Dr. Robert Fischer und seiner Frau Dr. Christine Fischer ins Leben gerufene Gesundheitspolitische Salon entwickelte sich mittlerweile zum **Gesundheitspolitischen Forum** und wurde zu einem wichtigen, **monatlichen Treffpunkt** für an Gesundheitsthemen Interessierte.
- Das Forum hat sich als ein Ort der Vernetzung etabliert, der einen Meinungs- und Erfahrungsaustausch und eine **Diskussion über Branchengrenzen** und Berufsgruppen hinweg ermöglicht. Das in Österreich einzigartige Format – **Einführungsvorträge, Podiumsdiskussion und zwanglose Nachbesprechung in breiter Runde** – ermöglicht die Diskussion von aktuellen, **gesundheitspolitischen Themen** aus unterschiedlichen Blickwinkeln und Interessenlagen.
- Im **Internet verfügbare Vortragspräsentationen**, Interviews mit den Podiumsteilnehmern und Impressionen der Veranstaltungen zeugen von Nachhaltigkeit, hochkarätiger Beteiligung und auch von speziell für Betroffene von Seltenen Erkrankungen interessanten Themen. (jh)

⇒ [Gesundheitspolitisches Forum](#) [6]

⇒ [Gesundheitspolitisches Forum - Rückblicke](#) [7]

## 2017: 5. Neufassung des Österreichischen Strukturplans Gesundheit (ÖSG)

Der **ÖSG** wurde erstmals 2005 als **Rahmengesundheitsplan für Österreich** zwischen Bund, Ländern, Gemeinden und Sozialversicherungen vereinbart. Leider wurden die sehr ambitionierten Ziele von manchen Stakeholdern nicht umgesetzt, weil der ÖSG nicht rechtsverbindlich ist. Mit der jetzigen 5. Revision des ÖSG sollen bestimmte **Inhalte rechtsverbindlich gemacht werden**. Dies bietet der **Schwerpunktbildung** im Österreichischen Gesundheitswesen eine echte Chance.

Während der **ÖSG 2010** schon eine **abgestufte Versorgung der Patienten** (ambulant, stationär, in Akutkrankenhäusern, Schwerpunktkrankenhäusern und hochspezialisierten Krankenhäusern/Unikliniken) vorsah, wurden in den **ÖSG 2017** die **vom NAP.se** für Seltene Erkrankungen in Österreich **vorgesehenen Strukturen** übernommen: Zentren A, B und C, wieder mit abgestufter Versorgung bzw. Personal- und Laborausstattung, aber natio-

ner und internationaler intensiver Vernetzung sind vorgesehen. Das **St. Anna Ksp.** und das **EB-Haus** in Salzburg sind bereits als **B-Zentren (Expertisezentren)** aufgenommen. Derzeit wird Schritt-für-Schritt die Designierung weiterer Zentren vorgenommen, wobei von vornherein alle zuständigen Stakeholder zustimmen müssen. Dass dies bei den sehr beschränkten personellen Ressourcen einige Zeit dauern wird, muss allen klar sein. Wie der **Zugang zu den internationalen Netzwerken (ERN)** intensiviert bzw. sogar gesichert werden kann, muss zwischen den EU-Gremien und den Österreichischen Stellen noch geklärt werden. (hd, fw)

⇒ [ÖSG: Übersicht und Neuerungen](#) [8]

⇒ [ÖSG: Text](#) [9]

⇒ [NAP.se](#) [10]

### Short News

Die **EU** hat in einer 44-seitigen Broschüre alle Informationen zu **Konzept und Realisierung** der **24 ERNs** zusammengetragen.

⇒ [Broschüre ERNs](#) [11]

Zum Thema „**Netzwerke und ihre Wirkungen in der Medizin**“ basierend auf der 10. JT der Politischen Kindermedizin (PKM) hat soeben **Hans Deutsch** ein **Supplement** zu Pädiatrie und Pädologie herausgegeben

⇒ [Pädiatrie & Pädologie: Vol52/1 Supplement](#) [12]

Die Idee von **Schwerpunktsetzung und Vernetzung** findet in der Medizin zunehmende Unterstützung. Siehe „Standard“ vom 18.10.2017.

⇒ [derStandard: Zentrumsmedizin - Mit welcher Krankheit wohin](#) [13]

Neuer therapeutischer Ansatz: Erstmals **genkorrigiertes Hauttransplantat** bei Buben mit monogenetisch bedingter **Epidermiolysis bullosa** (5%) erfolgreich eingesetzt.

⇒ [Pressemitteilung Hauttransplantation](#) [14]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀◀

28.2.2018 **Lange Nacht der SE** 28.2.2018

⇒ [Lange Nacht der seltenen Erkrankungen](#) [15]

1.3.18 ab 15:00, Leo-Kino, Innsbruck 1.3.18 **Filme** zu bzw. **über Seltene Krankheiten**

3.3.18 **Pro Rare Tag der Seltenen** 3.3.18

⇒ [Der Pro Rare Tag der Seltenen](#) [16]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀◀

## Editorial

Etwa **drei Expertisenzentren pro Jahr** werden in Österreich zukünftig errichtet werden können. Das war der Konsens von BMGF und GÖG beim 8. Kongress für SE. Auf die Frage, ob die „Manpower“ auf Beamtenebene nicht erhöht werden könnte, wurde angedeutet, das würde nicht zielführend sein, weil sich bisher **kaum Schwerpunkte herausgebildet** hätten, die man einfach als Expertisenzentren nominieren könne. Vielmehr wolle man personell und materiell weniger gut ausgestatteten Gruppen die Möglichkeit eröffnen, als „**affilierte Partner**“ in den ERNs auf europäischer Ebene mitzuarbeiten.

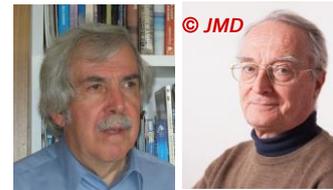
Sicher gut als **Notfallsmaßnahme**, um bereits bestehende Verbindungen zu Europa nicht zu unterminieren und den oft stotternd beginnenden, internationalen Informations- und Kommunikationsfluss nicht zu behindern. Allerdings, dieses Konzept ist in Brüssel nicht unumstritten, viele Länder fürchten ein Überborden von Teilnehmern in den ERNs [16]. Hoffentlich spielt die EU mit.

Als Notfallsmaßnahme funktionell akzeptabel, aber **das Problem bleibt**. Wie bindet man Patienten mit seltener, komplexer aber ähnlicher Problematik an nationale Zentren, damit diese eine gewisse Größe, Erfahrung und Ausrüstung bekommen, um sich als **nationale Expertisenzentren zu qualifizieren**? Wenige sind bereits von sich aus gewachsen und wurden oder werden in einem relativ einfachen **Bottom-up** Prozess nominiert. Andere sind in der Zersplitterung stecken geblieben. Hier werden wohl **Top-Down Vorschläge** über Anzahl, Standort, Aufgabenbereich von Expertisenzentren und ihre Verbindungen mit regionalen Zentren etc. zur Diskussion gestellt werden müssen - ohne ein bisschen **Josephinismus** wird es nicht gehen.

**Dafür wird man nicht geliebt werden**. Schließlich tanzten die Wiener als man Josef II. begrub. Die Enttäuschung wird groß sein bei denen, die viel Zeit und Herzblut investiert haben, um regional Spezialbereiche aufzubauen, aber die notwendige Patientenzahl nicht erreichten, um eine adäquate Erfahrung und Ausrüstung zu bekommen. Auch die Regionalkaiser werden die Bedeutung „ihres Krankenhauses“ schwinden und ihre politischen Felle davon schwimmen sehen und die ärztliche Standesvertretung wird sich - wie üblich - gegen jede Veränderung stellen. Ja, und **kosten wird** es auch etwas. Nur, das Geld ist bereits im System, bestätigten die Chefs der Kinderkliniken von Zürich, Amsterdam und einer Berliner Neonatologie auf eine entsprechende Frage von SC Dr. Auer bei einer Podiumsdiskussion vor drei Jahren. Schließlich versorgt die Schweiz mit etwa gleichviel Einwohnern wie Österreich aber mit mehr Bergen ihre Kinder mit 19 Kinderabteilungen gleich gut wie Österreich mit mehr als 45 Abteilungen. In der Erwachsenenmedizin dürfte es nicht viel anders sein, gelten wir doch als Weltmeister bei den Spitalsbetten.

Um diesen **Goldschatz zu heben** [17], braucht es **mutige Leute** auf allen Ebenen, bei den Politikern, den Beamten, den Ärzten und den Patienten mit ihren Vertretern.

**Verzögern ist nett, lösen wäre besser.**



Franz Waldhauser

Hans Deutsch

⇒ [Board of Member States on ERNs - Final Minutes \(20.6.2017\)](#) [17]

⇒ [OECD: Österreich – Länderprofil Gesundheit -2017](#) [18]

### 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: Dipl.-Ing. Victoria Mauric, ProRare Austria (*vm*); Univ.-Prof. Dr. Susanne Kircher, Inst. f. Chem. u. Pathobiochem., MUW (*sk*); Mag. Peter Richter, Pharmig Wien, (*pr*); DI Dr. Johann Hochreiter (*jh*); Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Dpt. f. Kinder-u. Jugendheilk., Med.Uni.Innsbr. (*dk*)

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.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

## Detaillierte Adressen der Links:

- [1] Zentrum für Soziale Innovation – INNOVCare:  
<https://www.zsi.at/de/object/project/3852>
- [2] ProRare Austria: 8. Kongress für SE:  
[http://www.prorare-austria.org/files/sites/default/data/ProNAP\\_Artikel\\_8KongressSE\\_20171029.pdf](http://www.prorare-austria.org/files/sites/default/data/ProNAP_Artikel_8KongressSE_20171029.pdf)
- [3] Hochreiter: 8. Kongress f. SE:  
[http://www.sarko.at/NAP\\_2017-10\\_8KongressSE\\_Wien.htm](http://www.sarko.at/NAP_2017-10_8KongressSE_Wien.htm)
- [4] Pharmig Academy: 2. Rare Diseases Dialog:  
<http://www.pharmig-academy.at/dialog2017.html?type=98SylviaJulia'A=o>
- [5] PKM Newsletter:  
<http://www.polkm.org/newsletter.html>
- [6] Gesundheitspolitisches Forum:  
<http://www.gesundheitspolitischesforum.at/>
- [7] Gesundheitspolitisches Forum - Rückblicke:  
<http://www.gesundheitspolitischesforum.at/rueckblicke-fotos/>
- [8] ÖSG: Übersicht und Neuerungen:  
[https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Gesundheitssystem\\_Qualitaetssicherung/Planung\\_und\\_spezielle\\_Versorgungsbereiche/De\\_r\\_Oesterreichische\\_Strukturplan\\_Gesundheit\\_ndash\\_OeSG\\_2017](https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Gesundheitssystem_Qualitaetssicherung/Planung_und_spezielle_Versorgungsbereiche/De_r_Oesterreichische_Strukturplan_Gesundheit_ndash_OeSG_2017)
- [9] ÖSG: Text:  
[https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/1/0/1/CH1071/CMS1136983382893/oesg\\_2017\\_-\\_o-fehler\\_20170726.pdf](https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/1/0/1/CH1071/CMS1136983382893/oesg_2017_-_o-fehler_20170726.pdf)
- [10] NAP.se:  
[https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/0/6/5/CH1520/CMS1492947094676/nap\\_selteneerkrankungen\\_2015.pdf](https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/0/6/5/CH1520/CMS1492947094676/nap_selteneerkrankungen_2015.pdf)
- [11] Broschüre ERNs:  
[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)
- [12] Pädiatrie & Pädologie: Vol52/1 Supplement:  
<https://link.springer.com/journal/608/52/1/suppl/page/1>
- [13] derStandard: Zentrumsmedizin - Mit welcher Krankheit wohin:  
<http://derstandard.at/2000062653135/Zentrumsmedizin-Mit-welcher-Krankheit-wohin>
- [14] Pressemitteilung Hauttransplantation:  
[http://www.eb-haus.org/fileadmin/media\\_data/SHARED/5\\_PRESSE/1\\_Pressemitteilungen/2017\\_Pressemitteilungen/PA\\_Hauttransplantation\\_2017-11-09\\_-\\_FINAL.pdf](http://www.eb-haus.org/fileadmin/media_data/SHARED/5_PRESSE/1_Pressemitteilungen/2017_Pressemitteilungen/PA_Hauttransplantation_2017-11-09_-_FINAL.pdf)
- [15] Lange Nacht der seltenen Erkrankungen:  
<http://medahead-fortbildung.at/event/lange-nacht-der-seltenen-erkrankungen-2/>
- [16] Der Pro Rare Tag der Seltenen:  
<http://www.prorare-austria.org/news/save-the-date-der-pro-rare-tag-der-seltenen/>
- [17] Board of Member States on ERNs - Final Minutes (20.6.2017):  
[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/ev\\_20170620\\_mi\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/ev_20170620_mi_en.pdf)
- [18] OECD: Österreich – Länderprofil Gesundheit -2017:  
[https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/state/docs/chp\\_at\\_german.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/state/docs/chp_at_german.pdf)