Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom

Jahresbericht 2018

📑 gkin ... Ma

atose

Familiäres Parkinson-Syndrom

- phangioleiomyomatose

Morbus Waldenström

•eleangiectatica

Swanger-Krankheit

sirtaus ersr ord

drom ... Interstitielle Cystitis

Juvenile chronische Arthritis

Alpha-1-Antitrypsin-Mange

Morbus Cushing ... Neu :

Myasthenia gravis ... Morh

Morbus Pompe

Werdnig-Hoffm

Hashimoto-Thy



... Niemann-Pick-Kr.

eit ... Guillain-Barré-Sync

Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

... Bernard-Soulier-Syndrom... Z 📶 🔷 🗢 Ellison-Syndrom

Thalassämie ... Tay-Sachs-Krankheit ... CADASIL ... Morbus Sandhoff ... Progerie Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom

Jahresbericht 2018

Pro Rare Austria

Impressum

Herausgeber Pro Rare Austria Allianz für seltene Erkrankungen Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien www.prorare-austria.org

Für den Inhalt verantwortlich

Pro Rare Austria

Redaktion

Dr. Rainer Riedl

Layout DI (FH) Chiara Alltag

Druck

Gerin Druck GmbH & Co KG

Gerinstraße 1-3 Wir danken Gerin Druck sehr herzlich für das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!

Inhalt

Geleitworte	07
Vorwort	13
Seltene Erkrankungen	16
Pro Rare Austria – der Dachverband	20
Pro Rare Austria – das Jahr 2018	
Aktivitäten	52
Veranstaltungen	70
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	82
Seltene Erkrankungen im nationalen	
und internationalen Kontext	87
Kontaktdaten	112
Ausgewählte Presseartikel	118
Danksaauna	140

Geleitworte & Vorwort

- o7 BMin Mag. Beate Hartinger-Klein
- o8 BM Univ.-Prof. Dr. Heinz Faßmann
- og Dr. Alexander Biach
- a.o. Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres
- 11 Mag. Alexander Herzog
- 13 Dr. Rainer Riedl

99

Seltene Erkrankungen sind selten, aber Patienten mit seltenen Erkrankungen sind zahlreich.

Menschen, die mit seltenen Erkrankungen geboren werden oder im Verlauf ihres Lebens an einer seltenen Erkrankung leiden, sind auf uns und damit auf gesellschaftliche Unterstützung angewiesen. Im aktuellen Regierungsprogramm wurde deshalb die Berücksichtigung von seltenen Erkrankungen insbesondere bei Kindern aufgenommen, um dieser Notwendigkeit besondere Aufmerksamkeit zu schenken und um unsere Gesellschaft noch mehr für diese Gemeinschaftshilfe zu sensibilisieren.

Bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) ist der Fokus auf die Designationen von Expertisezentren für seltene Erkrankungen gerichtet, um die medizinische Versorgung gewährleisten zu können. 2018 wurden vier Expertisezentren designiert:

- Expertisezentrum für seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen: Dermatologie Med. Univ. Innsbruck
- Expertisezentrum für Missbildungen im Schädel- und Gesichtsbereich: Mund-Kiefer- und Gesichtschirurgie PMU Salzburg
- Expertisezentrum für maligne Knochen- und Weichteiltumore: Orthopädie Med.
 Univ. Graz
- Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen: Abteilung für Kinderurologie der Barmherzigen Schwestern in Linz

43 österreichische Einrichtungen wurden im Jänner 2019 bei der EU-Kommission als assoziierte nationale Zentren (ANZ) eingemeldet, somit kann die Teilnahme in 23 der insgesamt 24 europäischen Referenznetzwerken (ERNs) erfolgen.

Die europäischen Referenznetzwerke (ERNs) sind nun seit zwei Jahren eingerichtet. Bei den ERNs handelt es sich um Netzwerke führender europäischer Gesundheitsdienstleister verschiedener medizinischer Fachgebiete, die in Beratungsgremien aus hochspezialisierten Expertinnen und Experten konkrete Fälle bearbeiten. Seit einem Jahr ist das Clinical Patient Management System (CPMS) in Betrieb. Mit dem CPMS steht grundsätzlich allen Ärztinnen und Ärzte, also auch außerhalb der europäischen Referenznetzwerke, ein IT-System zur Verfügung, wo Sie ihre besonders komplexen Fälle einbringen können. Diese werden dann von den Expertinnen und Experten des ERN gemeinsam bearbeitet. So können relativ einfach und unbürokratisch alle EU-Bürgerinnen und EU-Bürger, die den speziellen Service eines ERN benötigen, diesen auch in Anspruch nehmen. Im Idealfall kann während der gesamten Behandlungsdauer die Patientin oder der Patient im eigenen Land betreut werden und muss nicht in ein Zentrum im Ausland reisen.

Es ist mir als Sozial- und Gesundheitsministerin ein besonderes Anliegen, die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen, zu verbessern. Ich bedanke mich in diesem Sinne ganz besonders bei den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern von Pro Rare Austria für Ihren unermüdlichen Einsatz und ihr Engagement.

Mag. Beate Hartinger-Klein Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz Bedingt durch die Vielzahl, die Heterogenität, aber insbesondere durch das Prinzip der Seltenheit und die Tatsache, dass es zumeist keine Heilungsmöglichkeiten gibt, stellen seltene Erkrankungen nach wie vor eine Herausforderung hinsichtlich Diagnose, Therapie sowie Versorgung der betroffenen Patientinnen und Patienten dar. Umso mehr verdienen Menschen mit seltenen Erkrankungen besondere Unterstützung.

Ein beständiger Partner in Unterstützungsleistungen ist dabei Pro Rare Austria. Als Allianz für seltene Erkrankungen bildet Pro Rare Austria ein aktives Netzwerk, das beratend zur Seite steht, fundierte Informationen bereitstellt, sich aktiv für die Anliegen und Bedürfnisse Betroffener einsetzt und in der Öffentlichkeit entsprechendes Bewusstsein für seltene Erkrankungen schafft.

Im Wissenschafts- und Forschungsbereich stehen seltene Erkrankungen insbesondere im Bereich der Life Sciences und medizinischen Forschung in einem besonderen Fokus. Durch Forschungsanstrengungen gilt es, die Ursachen und Mechanismen seltener Erkrankungen besser zu verstehen und die Entwicklung von geeigneten Diagnose- und Therapiemaßnahmen voranzutreiben. Österreich kann diesbezüglich eine sehr aktive Forschungslandschaft mit den entsprechenden Forschungsschwerpunkten aufweisen.

Durch die Beteiligung am "Rare Disease European Joint Programme" bringt sich Österreich auch auf europäischer Ebene mit Fachexpertise sowie mit Fördermitteln, bereitgestellt durch den österreichischen Wissenschaftsfonds FWF, ein und trägt damit aktiv zur Schaffung eines internationalen Forschungs- und Innovationsnetzwerks bei. Dieses hat das Ziel, seltene Erkrankungen zukünftig besser diagnostizier- und therapierbar zu machen.

Für die wertvolle und wichtige Unterstützungsarbeit von Pro Rare Austria für Betroffene von seltenen Erkrankungen möchte ich meinen besonderen Dank aussprechen und ich darf Ihnen für die weiteren Tätigkeiten meine besten Wünsche übermitteln.

Univ.-Prof. Dr. Heinz Faßmann

Bundesminister für Bildung, Wissenschaft und Forschung

Selbsthilfe ist ein wesentlicher Teil des Gesundheitssystems

Es gibt Tausende von seltenen Krankheiten. Gemeinsam weisen sie eine Besonderheit auf: die geringe Anzahl an Patientinnen und Patienten. Diese Besonderheit bringt es mit sich, dass sie die Durchführung von Studien erschwert und dass es eine geringe Anzahl von Experten gibt, die an einer seltenen Erkrankung arbeiten und die Versorgung sicherstellen. Daher sind die Wege zu guten Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten häufig nicht klar ersichtlich, was dazu führt, dass sich die Betroffenen oft mit ihrer Erkrankung alleine gelassen fühlen.

Selbsthilfegruppen und -organisationen leisten hier einen wichtigen Beitrag im Gesundheitssystem. Die Allianz für seltenen Erkrankungen Pro Rare Austria ist ein wichtiger Player in der Selbsthilfe. Als österreichweit tätiger Dachverband ist er DAS Sprachrohr für Betroffene und leistet einen maßgeblichen Beitrag, sie im Umgang mit einer seltenen Erkrankung zu stärken. Dabei geht es um Aufklärung und gegenseitige emotionale Unterstützung, aber auch um praktische Informationen und Tipps im Umgang mit der Erkrankung.

Der Sozialversicherung ist es ein großes Anliegen, die Stimme der Patienten zu stärken und gezielt zu fördern. Wir haben den Dialog mit der Selbsthilfe bereits 2007 begonnen, ihn bis heute laufend ausgebaut und unterstützen deren wertvolle Arbeit nach unseren Möglichkeiten. So konnten Projekte wie das aRAREness-Projekt zur Steigerung der Gesundheitskompetenz von erkrankten Kindern und deren Angehörigen oder das NAP.se-Projekt für transparente Behandlungspfade, um den Zugang zu Diagnose, Behandlung, Reha und Pflege zu verbessern – dank des Projektbetreibers Pro Rare Austria aus den Mitteln des Rahmen-Pharmavertrages – ermöglicht werden.

Pro Rare Austria ist ein wesentlicher Akteur bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen und ein gutes Beispiel, wie wichtig Selbsthilfe für eine patientenorientierte Versorgung ist.

Ich freue mich auf die weitere Zusammenarbeit.

Dr. Alexander Biach

Vorstand des Hauptverbandes der Österreichischen Sozialversicherungsträger

Gerade in einer Zeit, in der das Verhältnis von Angebot und Nachfrage immer größere Bereiche unseres Alltagslebens zu dominieren droht, ist es mir wichtig aufzuzeigen, was eine solche Ökonomisierung für seltene Krankheiten bedeuten könnte. Die Erforschung und Behandlung von Krankheiten darf sich nie danach richten, ob es genügend Betroffene gibt, also ein entsprechendes Geschäftsmodell dahintersteckt. Hier ist der Gesetzgeber gefordert, dafür zu sorgen, dass Behandlungsansätze und die Weiterentwicklung von Medikamenten nicht in einer Schublade verschwinden, weil sie möglicherweise nicht lukrativ genug sind. Eine solche Vorgehensweise ist nicht nur zynisch gegenüber den Betroffenen – in Österreich leiden immerhin 400.000 Menschen unter seltenen Krankheiten, in Europa sogar an die 36 Millionen -, sondern auch kurzsichtig. Dass seltene Krankheiten nicht schnell auch in geballter Form auftreten, kann niemand garantieren. Wertvolle Forschungszeit wäre dann verschwendet worden. Zudem können, wie wir wissen, Erkenntnisse aus dieser Forschung für Fortschritte auf anderen Gebieten dienen.

Wir alle tragen Sorge dafür, dass seltene Krankheiten nicht aus dem öffentlichen Bewusstsein verschwinden und weiterhin genügend Ressourcen in die Aufklärung und Information über diese Krankheiten fließen. Der Weg zur richtigen Diagnose und Behandlung muss für die Betroffenen so kurz wie möglich gehalten werden.

Weiterhin unterstützt die Österreichische Ärztekammer die wertvolle Arbeit von Pro Rare Austria, damit Menschen mit seltenen Erkrankungen in diesen Zeiten nicht ohne Sprachrohr bleiben.

Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres
Präsident der Österreichischen Ärztekammer

Foto: ÖÄK, Leopolo



Seltene Erkrankungen rücken zunehmend in den Fokus der Öffentlichkeit. Politik, Gesundheitsbehörden, Kostenträger und pharmazeutische Industrie sind aufgerufen, ihren Beitrag zu leisten, um den vielen Betroffenen mit effizienteren und schnelleren Diagnosen sowie neuen Therapiemöglichkeiten zu helfen und deren Lebensqualität zu verbessern.

Pro Rare Austria hat als Dachverband für Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen viele wichtige Aufgaben übernommen, gibt Patientinnen und Patienten sowie Angehörigen eine Stimme und hat sich seit 2011 als wichtiger und kompetenter Ansprechpartner für alle Akteure im System etabliert. Es freut mich besonders, dass Pro Rare Austria im Rahmen der Initiative "Gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag" auch 2018 Fördermittel dafür erhalten hat, die Leistungen der Selbsthilfe sichtbarer zu machen. Darüber hinaus haben auch wir, die Pharmig, als Pro Rare-Kooperationspartner mit zwei hochkarätig besetzten Pharmig Academy Rare Diseases Dialogveranstaltungen im vergangenen Jahr die Arbeit und die Ziele von Pro Rare Austria mit unterstützt.

Der 2015 eingeführte Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) zielt unter anderem darauf ab, die Designation österreichischer Expertisezentren, die an die europäischen Referenznetzwerke angebunden werden, voranzutreiben. Der länderübergreifende Austausch, die Vernetzung und die Bündelung von Expertise sind gerade bei seltenen Erkrankungen höchst relevant. Insbesondere auch, um weitere Therapieoptionen zu entwickeln. Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für seltene Erkrankungen durchgeführt werden.

Um die Forschungstätigkeit in Österreich zu stärken und heimischen Patienten so früh wie möglich innovative Therapien angedeihen zu lassen, benötigt es diese europäische Vernetzung und Sichtbarkeit. In 2018 konnten vier weitere österreichische Expertisezentren den Designationsprozess abschließen, die Anbindung an das EU-Referenznetzwerk ERN wird also ausgeweitet.

Wir gratulieren Pro Rare Austria zu ihrem unermüdlichen Engagement und den erzielten Erfolgen im Jahr 2018. Gemeinsam werden wir uns weiterhin dafür einsetzen, das Leben für Menschen mit einer seltenen Erkrankung und ihre Angehörigen lebenswerter zu gestalten!

Mag. Alexander Herzog Generalsekretär der Pharmia 99

Unsere Vision: Für ein gutes Leben in der Mitte der Gesellschaft.

Unsere Mission:
Pro Rare Austria gibt Menschen
mit unterschiedlichen seltenen
Erkrankungen und deren
Angehörigen eine gemeinsame,
laute Stimme.

Vorwort

Es sind enorme Herausforderungen, denen sich Menschen mit einer seltenen Erkrankung stellen müssen. Denn trotz einer Gesundheitsversorgung auf hohem Niveau und einem vergleichsweise gut ausgebauten Sozialsystem fehlt es aus Sicht der Patienten – nach wie vor – an vielem: zeitnahe Diagnosen, Zugang zu Therapien, Vergütung von Medikamenten- und Behandlungskosten sowie finanzielle Mittel für die Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung.

Mit Pro Rare Austria hat sich Ende 2011 eine Allianz für seltene Erkrankungen formiert, die die Anliegen aller Betroffenen vertritt. Das sind in Österreich immerhin rund 400.000 Menschen. Pro Rare Austria gibt diesen Menschen einerseits eine laute Stimme. Andererseits möchten wir kompetente Ansprechpartner für Industrie, Politik, Behörden und Stakeholder im Gesundheitsbereich sein, wenn es darum geht, die Situation für Betroffene zu verbessern.

Der Rückblick auf das Jahr 2018 erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit. Im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, eine Reihe von wichtigen Aktivitäten für unsere Mitgliedsorganisationen und für die weitere Stärkung unseres Dachverbands zu setzen. Treibende Kraft war der – ehrenamtlich agierende – Vorstand von Pro Rare Austria. Ganz wesentlich für den Erfolg waren auch die beherzte Mitarbeit unserer Vorstandsassistentin Frau Ing. Johanna Sadil und das professionelle Agieren unserer Projektmanagerin DI Victoria Mauric. Ihre Finanzierung basiert auf Sponsoring-Beiträgen aus der pharmazeutischen Industrie bzw. auf Fördermitteln der Initiative "Gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag". Dafür herzlichen Dank!

Wesentliche Höhepunkte im vergangenen Jahr waren für uns der Dialog der seltenen Erkrankungen im Frühjahr in Wien und der gemeinsam mit dem Forum für seltene Krankheiten veranstaltete 9. Kongress für seltene Erkrankungen in Graz. Darüber hinaus nahmen wir an einer Reihe von Veranstaltungen teil, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissens-

erwerb ging. Höhepunkt war hier die 9. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) im Mai, die wir 2018 nach Wien holen konnten.

Über die vielen weiteren Veranstaltungen, bei denen Pro Rare Austria aktiv beteiligt war, berichten wir ab Seite 51.

Sehr erfreulich ist, dass wir im Laufe des letzten Jahres unseren Mitgliederkreis weiter erhöhen konnten: von 59 im Jahr 2017 auf 70 per Mai 2019. In Zukunft werden wir uns bemühen, alle potenziellen Mitgliedsvereine aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen als Mitglieder zu gewinnen. Dazu ist es auch wichtig, einen guten Beraterstab an der Hand zu haben. Ein solches Gremium steht uns mit dem medizinischen Beirat zur Verfügung, der uns nun schon das sechste Jahr tatkräftig unterstützt. Eine schöne und aus Sicht der Patienten essentielle Entwicklung war die 2015 begonnene Fortführung der Implementierung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se). Pro Rare Austria war hier im Beirat für seltene Erkrankungen beim BM für Gesundheit in einer aktiven Rolle tätig.

Die Aktivitäten, über die wir hier berichten, sind kein Selbstzweck. Sie sollen dazu führen, dass sich die Lebensqualität von Patienten mit seltenen Erkrankungen schrittweise verbessert. Dieses Ziel wird nur in Zusammenarbeit mit einer Reihe von Stakeholdern möglich sein. Im Sinne der Betroffenen bedanke ich mich schon jetzt sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen. Denn: Seltene Krankheiten sind selten, aber Patienten mit seltenen Krankheiten sind zahlreich.



Dr. Rainer Riedl
Obmann Pro Rare Austria

Seltene Erkrankungen

- 16 Was ist eine seltene Erkrankung?
- Wer sind die Betroffenen und wo liegen die Probleme?
- 17 Wozu ein eigener Dachverband?

Seltene Erkrankungen

Was ist eine seltene Erkrankung?

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen mehr als 8.000 zu den sogenannten seltenen Erkrankungen. Diese werden unter dem Begriff *Orphan Diseases* oft auch als Waisenkinder der Medizin bezeichnet. Im Online-Portal Orphanet kann man sich diesbezüglich einen guten Überblick verschaffen: www.orpha.net

Rund 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt, also angeboren. Daher machen sich viele schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Andere entwickeln sich erst im Erwachsenenalter. Viele dieser Krankheiten sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität. Die meisten verlaufen chronisch: Sie lassen sich nicht heilen, Betroffene sind dauerhaft auf ärztliche Behandlung angewiesen. Der Weg zu einer Diagnose ist oftmals weit und wirksame Therapien sind rar. Die Behandlung und Betreuung erfordert von den Patienten und ihren Familien viel Kraft, oft auch viel Geld.

Wer sind die Betroffenen und wo liegen die Probleme?

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Millionen, in der gesamten EU geht man von 36 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung aus. So gesehen sind die "Seltenen" gar nicht so selten. Viele Betroffene unterstützen sich gegenseitig in Selbsthilfeorganisationen, von denen es viele Dutzend in Österreich gibt. Um gemeinsame Anliegen zu artikulieren und den Erfahrungsaustausch untereinander zu forcieren, hat sich ein großer Teil dieser Organisationen unter dem Dach von Pro Rare Austria zusammengefunden.

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, haben es schwer: Zur meist erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung kommen das Fehlen von Spezialisten sowie mangelndes Wissen über Krankheitsverläufe, verfügbare Medikationen und Therapiemöglichkeiten. Dies ist dann verständlich, wenn nur eine Handvoll Patienten von einer *Rare Disease* betroffen ist. Dazu kommt, dass Heilmittel, Medikamente oder Therapien oft gar nicht verfügbar sind. Für 95% der seltenen Erkrankungen gibt es weder Medikamente noch Therapien.

Schweres Schicksal

Generell kämpfen Patienten um die Akzeptanz ihres Leidens, eine kompetente medizinische Versorgung und oft auch um soziale Absicherung. Mitunter auch deswegen, weil die Erkrankung nicht ausreichend diagnostiziert wurde. Die Zeit bis zum Vorliegen einer gesicherten Diagnose misst man hier nicht in Wochen oder Monaten, manche Patienten warten Jahre. Gibt es Spezialisten in einem Zentrum oder einer Fachklinik, muss häufig eine lange Anreise in Kauf genommen werden. Und auch das ist noch keine Erfolgsgarantie: So mancher Patient wurde mit den Worten "Man sieht Ihnen ja nix an!" mehr oder weniger offen - als Hypochonder bezeichnet. Geld ist ein weiterer kritischer Engpass. Die Entwicklung von Medikamenten und Therapien verspricht in einem Nischenmarkt kein lukratives Geschäft. Somit stehen nur begrenzte finanzielle Mittel für Grundlagenforschung und klinische Studien zur Verfügung. Patienten sehen sich mit diesen ernüchternden Tatsachen tagtäglich konfrontiert.

Aufbruchstimmung

Nun beginnt sich die Situation zu ändern, eine wachsende Zahl von Betroffenen nimmt ihr Schicksal aktiv in die Hand. Man spürt – weltweit – so etwas wie Aufbruchsstimmung. Und: Seltene Erkrankungen erfordern über weite Strecken andere Strategien als Massenerkrankungen. Speziell in Österreich – wo mehrere hunderttausend Menschen betroffen sind – muss noch viel getan werden.

Hierzulande existieren im Bereich der seltenen Erkrankungen ein paar Dutzend organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich – oft bis an die physische Belastungsgrenze der Akteure – engagieren. Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa sind einigermaßen bekannt geworden. Einigen dieser Gruppen ist es gelungen, Dienstleistungen für ihre Patientengruppe zu etablieren oder mit Spendengeldern sogar Expertisezentren aufzubauen. Die meisten Selbsthilfegruppen in diesem Bereich bleiben allerdings unter der öffentlichen Wahrnehmungsschwelle, weil sich die Erkrankung nur schlecht für eine medienwirksame Darstellung eignet.

Wozu ein eigener Dachverband?

In praktisch allen EU-Mitgliedstaaten gibt es heute einen Dachverband für seltene Erkrankungen. In einigen Ländern haben Betroffene einen rechtlichen Sonderstatus erkämpft. So etwas macht den Alltag erträglicher, zum Beispiel wenn man nicht mehr jedes Quartal zum Chefarzt gehen und um Bewilligungen für Medikamente oder Heilbehelfe bitten muss. Oft genügt es, an kleinen Schrauben zu drehen, um das Leben der Patienten zu erleichtern. Hier setzte Pro Rare Austria an und lädt Betroffene und Förderer herzlich ein, diese wichtige Initiative zu unterstützen. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Patienten mit seltenen Erkrankungen sind jedoch zahlreich.

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichweiten Allianz für seltene Erkrankungen unterstützen sie sich gegenseitig. Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den "Seltenen" Gehör. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, kräftige Stimme geben.

Pro Rare Austria – der Dachverband

- 20 Wer ist Pro Rare Austria?
- Wie ist Pro Rare Austria organisiert?
- 22 Medizinischer Beirat
- 23 Allianzen und Mitgliedschaften
- 23 Unsere Mitglieder

Pro Rare Austria – 22 der Dachverband

Wer ist **Pro Rare Austria?**

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen wurde Ende 2011 als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Als Pro Rare Austria stehen wir für alle Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben.

Sie alle brauchen uns als ein gemeinsames Sprachrohr. Deshalb verstehen wir die Tatsache, dass sowohl soziale, als auch medizinische Rahmenbedingungen für Betroffene in vielerlei Hinsicht verbesserungswürdig sind, als Auftrag.

Das bedeutet konkret:

- → Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten
- → Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen
- → Wissen über seltene Erkrankungen vergrößern

Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

- → Rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen
- → Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen
- → Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Designation bzw. Errichtung von Expertisezentren
- → Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- → Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- → Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe



Vorstandsmitglieder von Pro Rare Austria Jürgen Otzelberger, Dominique Sturz, Ulrike Holzer, Rainer Riedl, Michaela Weigl (vlnr). Nicht am Foto: Claas Röhl

Foto: Pro Rare Austria

Wie ist Pro Rare Austria organisiert? Generalversammlung - Vorstand -**Dr. Rainer Riedl** Jürgen Otzelberger Michaela Weigl Obmann Schriftführer Kassier **Ulrike Holzer** Mag. Dominique Sturz Claas Röhl Obmann-Stv. Schriftführer-Stv. Kassier-Stv. Beiräte -**Medizinischer Beirat Ethikbeirat** Rechnungsprüfer Mag. Angelo Salvarani **Wolfgang Rögner**

Rechnungsprüfer

Rechnungsprüfer

24 Medizinischer Beirat

Wir sind sehr dankbar, dass sich Mediziner und Forscher mit großer Expertise und langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bereit erklären, unsere Mission zu unterstützen. Ihre Aufgabe ist es, Pro Rare Austria in allen medizinisch-wissenschaftlichen Fragen zu beraten. Der medizinische Beirat ist ein unabhängiges Beratungsgremium und unterstützt bei medizinischen Fragen.

Wir haben uns herausfordernde Ziele gesetzt und freuen uns sehr, dass sich elf hochkarätige Mediziner bereit erklärt haben, uns mit ihrer ärztlichen Expertise zu unterstützen:

- » Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD LBI RUD, CeRUD
- » Priv.-Doz. Mag.Dr. Jürgen Brunner MedUni Innsbruck
- » Univ.-Prof. Dr. Martha Eibl Immunologische Tagesklinik
- » Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner SALK/PMU Salzburg
- » Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall MedUni Innsbruck
- » Ao. Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, MBA MedUni Wien
- » OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou MedUni Wien
- » Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko MedUni Graz
- » Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl SALK/PMU Salzburg
- » Dr. Ursula Unterberger MedUni Wien
- » Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer MedUni Wien
- » Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke MedUni Innsbruck

Der medizinische Beirat von Pro Rare Austria



Daniela Karall, Kaan Boztug, Till Voigtländer, Susanne Kircher, Helmut Hintner, Vassiliki Konstantopoulou, Johannes Zschocke (vlnr). Nicht am Foto: Jürgen Brunner, Martha Eibl, Barbara Plecko, Wolfgang Sperl, Ursula Unterberger Foto: Rainer Riedl

Allianzen und Mitgliedschaften

Pro Rare Austria ist seit 2012 Mitglied beim Europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen EURORDIS und vernetzt sich über diesen Weg mit über 600 Patientenorganisationen in mehr als 50 Ländern (siehe auch Seite 104).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei Rare Diseases International (weitere Details siehe Seite 106).

Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2019 hat Pro Rare Austria 70 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir unsere Mitglieder vor. Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu unseren Mitgliedern siehe Seite 112.



Alpha1 Österreich

Erkrankung: Alpha1-Antitrypsinmangelerkrankung



Alpha1 Österreich ist ein gemeinnütziger Verein, der in erster Linie den Betroffenen hilft. Darüber hinaus informieren wir behandelnde Ärzte und solche, die noch nie mit dieser Krankheit zu tun hatten. Wichtig ist uns, weitere Betroffen zu finden, um ihnen die mühsamen Wege zur Diagnose zu ersparen. Aufklärung über die häufig notwendige Umstellung der Lebensweise (Raucherentwöhnung, berufliche Belastung, Berufswahl) und mögliche Schadensursachen für die Lunge (Dämpfe oder Staubentwicklungen) sind von großer Bedeutung. Rechtzeitige Information kann auch die Gefahr bannen, bei Infekten angegriffenes Lungengewebe zu verlieren. Einmal jährlich, am letzten Samstag im Juni, organisieren wir einen Informationstag. Workshops und seit kurzem auch so genannte Alpha1-Talks bieten wir das ganze Jahr über in mehreren Bundesländern an. Alle Aktivitäten finden sich auf unserer Website und in unserer zweimal jährlich erscheinenden Mitgliederzeitung.

Kontakt: Ella Geiblinger

Website: www.alpha1-oesterreich.at

Angelman Verein Österreich Erkrankung: Angelman-Syndrom



Bei diesem Syndrom handelt es sich um einen seltenen, oft schwer diagnostizierbaren Gendefekt. Das Angelman-Syndrom tritt bei circa einem von 20.000 Neugeborenen auf. 2011 schlossen sich die Eltern von zwei Kindern mit Angelman-Syndrom in einer Selbsthilfeinitiative zusammen und gründeten den Angelman Verein Österreich. Inzwischen zählt der Verein mehr als 40 Familien. Der ständige Austausch von Erfahrungen, Tipps und Informationen wird durch regelmäßige Treffen in ganz Österreich gewährleistet. Oft geht der Kontakt der Mitglieder weit über diese Treffen hinaus, denn hier finden Eltern mit Angelman-Kindern das Verständnis, dass sie oft anderenorts nicht finden. Der Verein steht im aktiven Kontakt mit anderen internationalen Vereinen und bietet in Österreich die wohl umfassendste und aktuellste Möglichkeit, sich über das Angelman-Syndrom zu informieren.

Kontakt: Yvonne Otzelberger Website: www.angelman.at

Autoimmunhepatitis & Primär Biliäre Cholangitis sowie Primär Sklerosierende Cholangitis

Erkrankungen: AIH, PBZ und PSC



Unsere Initiative ist ein Zusammenschluss von Menschen mit seltenen autoimmunen Lebererkrankungen zum gegenseitigen Unterstützen und Austausch. Damit tragen wir zur bestmöglichen Lebensqualität in einer schwierigen Situation bei.

Ziele und Aktivitäten:

- \rightarrow Erfahrungsaustausch unter Betroffenen, per Email und über unsere Website
- → Tipps und Hinweise zum Leben mit einer seltenen Erkrankung (z.B. Hinweise zu Hautpflege oder Ernährung), speziell auch für die berufliche Situation
- → Informationen: aktuelle Termine, Zusammenfassung von Forschungsergebnissen etc.

Kontakt: Mag. Margit Paul, MMag. Melitta Matousek Website: www.autoimmunhepatitis.net Blog: autoimmunhepatitis-vienna.blog.de

Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF Österreich) *Erkrankung: Kleinwuchs*



Der Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien wurde 1997 als gemeinnütziger Verein mit dem Ziel gegründet, die Interessen und Anliegen kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien bzw. Menschen mit Wachstumsstörungen zu vertreten. Rund 10.000 Menschen sind in Österreich von Kleinwuchs betroffen. Es wurden bereits über 650 verschiedene Formen des Kleinwuchses medizinisch-wissenschaftlich diagnostiziert. Wir informieren durch regelmäßige Publikationen und Fachseminare auf Österreich- bzw. Regionalgruppentreffen.

Unser Verband unterstützt den Informations- und Erfahrungsaustausch, die Aufklärung über Kleinwuchs, die Zusammenarbeit mit Ärzten, Therapeuten und Familienberatungsstellen, die Verbesserung der Diagnosefindung, Kooperationen mit anderen Verbänden, den Abbau von Vorurteilen gegenüber kleinwüchsigen Menschen sowie deren Inklusion in den Alltag – getreu dem Vereinsmotto: Besser klappt's miteinander füreinander – BKMF.

Kontakt: Ingvild Fischer

Website: www.kleinwuchs.at, www.bkmf.at

CF-Austria

Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)



CYSTISCHE FIBROSE HILFE ÖSTERREICH

CF-Austria als gemeinnütziger, österreichweit tätiger Selbsthilfeverein setzt sich aktiv für die Anliegen von an Cystischer Fibrose erkrankten Menschen ein und unterstützt diese in allen Bereichen.

Unsere Ziele:

- → Ansprechpartner für Betroffene (Angehörige, PatientInnen u.a.) und die Öffentlichkeit
- → Unterstützung von PatientInnen durch finanzielle Zuschüsse
- → Laufende Informationsbereitstellung an unsere Mitglieder, u.a. durch unsere Vereinszeitschrift "Leben mit Cystischer Fibrose"
- → Organisation von Veranstaltungen (Tagungen, Informationsabende, CF-Erwachsenentreffen, Elterntreff usw.)
- → Psychosoziale Unterstützung für Betroffene
- → Schaffung eines breiten Bewusstseins in der Bevölkerung über die Krankheit CF durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit
- → Starke Interessensvertretung bei Behörden
- → Zusammenarbeit und Vernetzung mit anderen Organisationen (Pro Rare Austria usw.)
- → Förderung von Forschungsprojekten

Kontakt: Mag. Johannes Lösch Website: www.cf-austria.at

Cystische Fibrose Hilfe Oberösterreich

Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)



Die CF Hilfe OÖ ist ein gemeinnütziger, spendenbegünstigter Verein und versteht sich als Gemeinschaft aller CF Betroffenen in OÖ und darüber hinaus sowie all jener, die mit und für CF Betroffene arbeiten und sich für ihre Anliegen einsetzen.

Im Mittelpunkt aller Aktivitäten stehen die CF-Betroffenen und deren Familien. Darüber hinaus werden überregionale Fortbildungen zu allen CF-relevanten Themen für Betroffene und für alle Health Care Professionals (= alle medizinischen Berufe) angeboten:

- → Organisation von Treffen: PatientInnen und Angehörige können Erfahrungen austauschen.
- → Enge Zusammenarbeit mit allen CF-Zentren in OÖ (Klinikum Wels-Grieskirchen, KUK Linz, LKH Steyr, SKA Weyer)
- → Fortbildungsveranstaltungen zu medizinischen, psychosozialen, sozialrechtlichen u.a. Themen für Betroffene und deren Behandlungsteams
 - Jährliche Fachtagung für alle Berufsgruppen
 - CF-Tag für Betroffene, Angehörige und alle Interessierte
- → Bereitstellung von Informationsmaterial und Beratung nach Diagnosestellung
- → Beratung zum Erhalt von Sozialleistungen und bei Problemen mit Behörden und Ämtern
- → Finanzielle Unterstützung von nationaler und internationaler Aus- und Weiterbildung von Health Care Professionals
- → Aktive Öffentlichkeitsarbeit
- → Koordination der Arbeit für die Anliegen der CF- Betroffenen in OÖ
- → Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen CF-Selbsthilfevereinen.

Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler Website: www.cystischefibrose.info

CF-TEAM Tirol und Vorarlberg, Verein zur Unterstützung von Personen mit Cystischer Fibrose

Erkrankung: Cystische Fibrose (CF)



Obwohl Cystische Fibrose bzw. Mukoviszidose in ihrer Art die häufigste Erbkrankheit ist und in Österreich ca. jeden zehnten Tag ein Kind mit CF geboren wird, betrifft sie nur eine relativ kleine Gruppe von Menschen. Neue Therapien ermöglichen es heute, dass Menschen mit CF ein nahezu normales Leben führen. Im Verein engagieren sich betroffene Eltern und seit 2011 auch erwachsene CF-Patienten – als Ausdruck dafür, dass die Krankheit "erwachsen" geworden ist und sich damit ein neuer Themenkomplex auftut.

Was macht das CF-Team konkret?

- → Information über die Krankheit sammeln und verteilen
- → Finanzielle Unterstützung für CF-Betroffene gewähren: z.B. Anschaffung von Therapiegeräten, Kuraufenthalte
- → Kontakt zu ÄrztInnen und TherapeutInnen des CF-Zentrums pflegen
- → Studien, Forschungsprojekte und Fortbildungen von medizinischem Personal unterstützen
- → Kontakte zu Ämtern, Politikern und Medien pflegen, um Bewusstsein für die Krankheit zu schaffen
- → Benefizveranstaltungen organisieren, um Geld für die Unterstützung von Betroffenen und für Forschungsprojekte zu sammeln

Kontakt: Theresia Kiederer Website: www.cf-team.at

Die chronischen Experten

Erkrankung: Kurzdarmsyndrom (KDS)



Die Chronischen Experten ist ein gemeinnütziger Verein und unterstützt Menschen mit chronischen Erkrankungen (speziell mit Kurzdarmsyndrom), damit diese ein höheres Maß an Unabhängigkeit sowie Freiheit erlangen und sich durch aufmerksame Selbstwahrnehmung aktiv in den eigenen Therapieprozess einbringen können. Besonders wichtig ist hier die Vernetzung aller Stakeholder, die an der medizinischen, pharmazeutischen und ernährungstherapeutischen Versorgung sowie deren Bezahlung beteiligt sind. Wir bringen unsere Expertise in den laufenden Optimierungsprozess von Versicherungsleistungen, Bewilligungsverfahren, Reha-Angeboten und Dienstleistungen ein. Wir bauen Brücken zwischen chronisch-kranken Menschen, Ärzten, Therapeuten, Pharmazeuten, Krankenkassen, Behörden, Pharmaunternehmen, Medien, Komplementär-Medizin, Selbsthilfegruppen, Forschungseinrichtungen und Unternehmen, die Produkte für chronisch Kranke entwickeln oder vertreiben.

Kontakt: Johannes Priebsch Website: www.die-chronischen-experten.at

DEBRA Austria

Erkrankung: Epidermolysis bullosa (EB)



DEBRA Austria hat sich als Selbsthilfeorganisation das Ziel gesetzt, kompetente medizinische Versorgung für die "Schmetterlingskinder" zu ermöglichen und durch gezielte, erstklassige Forschung die Chance auf Heilung zu erhöhen. Dazu kommt die unmittelbare Hilfe für sozial schwächere Betroffene und Angehörige in Notfällen oder wenn das Krankenkassen- bzw. Sozialsystem nicht ausreicht.

Unsere Ziele:

- 1. Betrieb der von DEBRA Austria initiierten Spezialklinik EB-Haus Austria mit
 - → EB-Ambulanz: kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
 - → EB-Forschungseinheit: engagiertes Forscherteam
 - → EB-Studienzentrum: klinische Studien sowie klinische Forschung und
 - → EB-Akademie: Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
- 2. Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung von EB
- 3. Unterstützung von Betroffenen in Notsituationen

Kontakt: Sabine Wittmann Website: www.debra-austria.org

EPP Austria

Erkrankung: Erythropoetische Protoporphyrie (EPP)



Als Selbsthilfegruppe vertreten wir EPP-Betroffene und deren Angehörige. Unsere wichtigsten Ziele sind, Betroffene und Angehörige mit fundierten Informationen über diese Erkrankung zu versorgen, Missverständnisse aufzuklären sowie Kontakt und Erfahrungsaustausch unter den Patienten durch regelmäßige Treffen herzustellen. Mit der Information auf unserer Homepage leisten wir mediale Aufklärungsarbeit und erreichen in der breiten Öffentlichkeit ein besseres Verständnis für die Erkrankung und die Bedürfnisse der Betroffenen. Durch intensiven Kontakt mit den EPP-Selbsthilfegruppen anderer europäischen Staaten stellen wir eine fruchtbare internationale Zusammenarbeit auf internationaler Ebene sicher.

Kontakt: Dr. Cornelia Dechant Website: www.eppaustria.at

Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit *Erkrankung: Usher Syndrom*



Das Forum für Usher Syndrom versteht sich als Forum für Vernetzung und Unterstützung von Usher Betroffenen und deren Familien sowie als Informationsplattform für Mediziner, Fachkräfte, Behörden und Institutionen.

Unsere Ziele sind:

- → Erfassung, Vernetzung und Unterstützung von betroffenen Patienten
- → Aufklärung der involvierten Fachärzteschaften (HNO/Augenheilkunde/Genetik) und Anbindung derselben an den internationalen Forschungs- und Kenntnisstand zu Usher Syndrom
- → Errichtung eines interdisziplinären Expertisezentrums in Österreich mit Zugang für Patienten zu internationaler Therapieentwicklung und klinischen Studien
- → Verbesserung der sozialpolitischen Rahmenbedingungen (Dolmetsch- und Assistenzleistungen) im Sinne der vollen und wirksamen Teilhabe an der Gesellschaft.

Kontakt: Mag. Julia Moser, Robert Öllinger Website: www.usher-taubblind.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen

Erkrankung: MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen



Gründungsjahr war 1985, daher feierten wir 2015 unser dreißigjähriges Bestehen und damit 30 Jahre Hilfe für Kinder mit MPS. Unsere Hauptziele sind die Unterstützung der Betroffenen, das Vorantreiben der Forschung und die Öffentlichkeitsarbeit. Unsere Familien brauchen viel emotionale Unterstützung, um die Tragödien, ausgelöst durch die Diagnose MPS, ertragen zu können. Neben dieser sehr persönlichen Betreuung organisieren wir spezielle Veranstaltungen, um den Familien zu ermöglichen, Erfahrungen auszutauschen, von einander zu lernen, mehr über MPS zu erfahren und sie im Umgang mit der Krankheit zu schulen. Bestens dafür geeignet ist unsere Therapiewoche, mit der es auch gelingt, die Lebensqualität unserer kleinen Patienten nachhaltig zu verbessern.

Wir finanzieren unsere Arbeit über Spenden, gehören dem Kreis der begünstigten Spendenempfänger an, führen das Spendengütesiegel und sind Teil der Initiative Vergissmeinnicht.at., sowie des internationalen MPS-Netzwerkes.

Kontakt: Michaela Weigl Website: www.mps-austria.at

Gesellschaft für Spina Bifida & Hydrocephalus Österreich

Erkrankung: Angeborene Querschnittlähmung / Hirnwasserkreislaufstörung



Unsere Selbsthilfegruppe ist ein gemeinnütziger Verein, gegründet von Betroffenen und Familien mit betroffenen Kindern mit Spina Bifida und/oder Hydrocephalus. Wir organisieren Fachvorträge, tauschen Informationen über neue Entwicklungen und Therapiemöglichkeiten aus und sind vor allem füreinander da, wenn jemand Rat oder Hilfe benötigt. Unsere regelmäßigen Treffen finden etwa alle zwei Monate statt, die Termine werden auf der Homepage bekanntgegeben.

Kontakt: Ursula Buchmann Website: www.sbho.at

GIST Support Österreich – Verein zur Unterstützung von Betroffenen

Erkrankung: Gastrointestinaler Stroma Tumor (GIST, Untergruppe der Sarkome – Weichteiltumore)



Der Verein bietet GIST-Patienten und deren Angehörigen Unterstützung und vertritt deren Interessen. In Zusammenarbeit mit unserem medizinischen Beirat können jederzeit die Anliegen der Betroffenen direkt mit den jeweiligen Spezialisten aus Onkologie, Chirurgie sowie Pathologie abgeklärt werden. Wir stehen in laufendem Kontakt mit "GIST-Gruppen" aus anderen Ländern und verfolgen die internationale Entwicklung hinsichtlich Forschung und klinischer Studien.

Regionale Treffen geben Betroffenen die Möglichkeit, einander kennenzulernen, sich auszutauschen und sich über Neuigkeiten in der Behandlung von GIST zu informieren. Speziell informieren wir über eventuell auftretende Nebenwirkungen der verwendeten Medikamente und Möglichkeiten hier gegenzusteuern. Wir bieten eine Plattform zu Erfahrungsaustausch, speziell auch dafür, wie der Alltag leichter zu bewältigen ist. Wir beraten, begleiten und machen GIST-Patienten und ihren Angehörigen Mut.

Kontakt: Rainer Sawdyk Website: www.gistsupport.at

Hand in Hand für Tay-Sachs & Palliativkinder

Erkrankung: Tay-Sachs und weitere palliative Kindererkrankungen



Der Verein bietet eine Plattform zum Informationsaustausch und zur Aufklärung über die Erkrankung, den Stand der Forschung, experimentelle Therapien, mögliche alternativmedizinischen Therapien und Hilfsmittel. Wir unterstützen palliativ erkrankte Kinder und deren Familien in ganz Österreich, mit umfangreichen Informationen betreffend behördlichen Angelegenheiten, Hilfsmittel sowie Betreuungs- und Rehabilitationsmöglichkeiten. Wir bringen Betroffene zusammen, regen den Erfahrungsaustausch an und helfen uns damit gegenseitig. Auch Trauerbegleitung und spezielle Information zu Begräbnis und Trauerfeier bieten wir an. Wir erstellen einen Ratgeber für palliativ-erkrankte Kinder und deren Familien sowie einen für Tay-Sachs mit Informationen über Unterstützungsmöglichkeiten und behördliche Angelegenheiten. Auch der Aufbau eines Familienservices, eines Babysitter-Services für Palliativkinder und eines Urlaubs-Begleitservices sind in Planung. Letzteres soll sicherstellen, dass auch Palliativkinder mit erhöhtem Pflegeaufwand schöne Urlaube mit ihrer Familie erleben dürfen.

Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

Website: www.palliativkinder.at, www.tay-sachs.net

Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber (HHÖ)

Erkrankung: Seltenen Lebererkrankungen wie u.a. AIH, PBC, PSC, HCC, CCC, Morbus Wilson und Hämochromatose



Die Gruppe der seltenen Lebererkrankungen der HHÖ sind sowohl national als auch international sehr aktiv. Wir veranstalten regelmäßige Gruppentreffen und organisieren gemeinsame Workshops mit Ärzten und Forschern. Die Schwer-

punkte unserer Arbeit liegen sowohl in der medizinischen Aufklärung (dies übernimmt unser Medizinischer Beirat) und Information über Behandlungszentren sowie Fortbildung unserer Mitarbeiter, als auch in der sozialen Betreuung und Unterstützung unserer Mitglieder. Unserer Medienarbeit widmen wir der Bewusstseinsbildung. Wir sind im Vorstand des ERN in der Gruppe Leber vertreten, arbeiten seit Jahren im PSC-Europe-Network und seit 2017 im neu initiierten PBC-Network mit Sitz in Amsterdam aktiv mit. In all diesen Gremien leben wir die Kooperationen mit nationalen und internationalen Patientenorganisationen zum Wohle der Patienten.

Kontakt: Angelika Widhalm, Mag. Margit Paul, MMag Melitta Matousek Website: www.gesundeleber.at

Initiative Pankreatitis Erkrankung: Pankreatitis



Akute Pankreatitis (Bauchspeicheldrüsen-Entzündung) muss in ihrer schwersten Form intensivmedizinisch behandelt werden. Chronische Pankreatitis ist bis dato unheilbar, ihre Ursachen und Folgen für Kinder und Erwachsene sind vielfältiger und schwerwiegender als allgemein bekannt. Wir können die Erkrankung nicht ungeschehen machen, aber wir können das Leben damit erleichtern durch:

- → Self-Empowerment zur Stärkung der Chancengleichheit Betroffener und Angehöriger durch Erfahrungsaustausch zwischen Betroffenen sowie zwischen Betroffenen und medizinischen ExpertInnen;
- → Information und Sensibilisierung der Öffentlichkeit, und Politik
- > Vernetzung mit Organisationen im In- und Ausland
- → Förderung epidemiologischer Aufzeichnungen und grundlagenorientierter/klinischer Forschung.

Kontakt: Doris Lang Website: dialog@dorislang.at

Interstitielle Cystitis Association Austria

Erkrankung: Interstitielle Cystitis (IC)

ICA Österreich Unsere Selbsthilfegruppe wurde im Jahr 2000 als Verein gegründet, um diese seltene, schwerwiegende Blasenerkrankung bekannt zu machen, Betroffene zu informieren und ihnen Hilfestellung zu geben. Konkret bedeutet das: Rat und Unterstützung bei Schwierigkeiten mit Versicherungen, Arbeitgebern, Behörden und Familie sowie Tipps zur Verringerung der Schmerzen und zur Verbesserung der Lebensqualität. In Wien, Niederösterreich, Oberösterreich, Salzburg, Tirol und Steiermark gibt es bereits Anlaufstellen für Diagnosestellung und medizinische Versorgung.

> Unser Wunschziel ist die Schaffung eines IC-Kompetenzzentrums in jedem Bundesland zur Verbesserung der Diagnosestellung und der Versorgung mit spezifischen Behandlungstechniken.

Kontakt: Christa Rammerstorfer, Barbara Blauensteiner

Website: www.ica-austria.at

KAT6A Foundation Austria

Erkrankung: KAT6A



Die KAT6A Foundation wurde 2017 in den USA gegründet. Ziel ist es, andere Familien dabei zu unterstützen, ihr Kind bestmöglich zu fördern. Darüber hinaus werden Forschungsgelder gesammelt. Ebenso stehen Behandlungsmöglichkeiten im Fokus. Die Foundation versucht, andere erst kürzlich diagnostizierte Kinder zu finden. Devise: voneinander lernen und füreinander da sein.

Unsere Ziele sind:

- > KAT6A österreichweit und europaweit bekanntmachen
- neue KAT6A-Patienten finden, österreichische und deutsche KAT6A-Familien zusammenbringen
- → Ärzte miteinander vernetze, Befunde zur Optimierung der Behandlung austauschen
- → Forschungsinteresse wecken
- → Events zur emotionalen, sozialen und finanziellen Unterstützung betroffener Kinder und Eltern

Kontakt: Mag. Monika Rammal Website: www.kat6a.org

Klinefelter-Syndrom Gruppe Selbsthilfe Österreich Ost Erkrankung: Klinefelter-Syndrom



Im Frühjahr 2004 fiel der Beschluss, diese Selbsthilfegruppe zu gründen. Ziel war es, andere Betroffene mit dieser genetischen Erkrankung kennen zu lernen und sich gegenseitig zu unterstützen.

Unsere Selbsthilfegruppe ist in Wien, Niederösterreich und im Burgenland tätig. Informations- und Erfahrungsaustausch sowie Öffentlichkeitsarbeit sind unsere Hauptanliegen. Seit 2012 sind wir ein gemeinnütziger Verein mit 48 Mitgliedern. Unsere Mitgliederversammlung findet einmal im Jahr statt.

Kontakt: Wolfgang Rögner Website: www.klinefelter-ost.at

LOT-Austria

Erkrankung: Lungenfibrose



LOT-Austria ist eine Selbsthilfegruppe für Menschen, die an COPD oder Lungenfibrose leiden und Langzeit-Sauerstoff-Therapie benötigen.

Die Ziele sind:

- → Informationen zur Krankheit
- → Informationen zur Diagnose
- → Informationen zur Behandlung
- → Gruppentreffen und Stammtische für Betroffene organisieren

Kontakt: Eva Kalmar

Website: www.selbsthilfe-lot.at

Lungenfibrose Forum Austria

Erkrankung: Lungenfibrose



Lungenfibrose Das Lungenfibrose Forum Austria ist ein unabhängiger und gemeinnütziger Verein. Ziel ist es, eine speziell auf Menschen mit Lungenfibrose ausgerichtete Betreuung und Unterstützung zu gewährleisten. Wir verstehen uns als Interessensvertretung und

Begleitung für Patienten und deren Angehörige. Lungenfibrosen, allen voran die idiopathische Lungenfibrose (IPF), sind sehr selten, unheilbar - und haben eine schlechte Prognose.

Unsere vordringlichen Ziele sind:

- → Beschleunigung der Diagnose und Vermeidung von Fehldiagnosen durch Zusammenarbeit mit Ärzten und Forschungseinrichtungen sowie den best Point of Service für unsere PatientInnen zu finden bzw. enge Verbindung mit Diagnosezentren pflegen,
- → politische Entscheidungsträger in die Pflicht nehmen, um mehr Ressourcen für Vorsorge, Diagnose, Therapie und Forschung bereitzustellen,
- → Vermittlung von medizinisch anerkannten Informationen zum Verständnis der Krankheit und um den Einfluss auf deren Verlauf zu verbessern; publizieren der neuesten Erkenntnisse: im persönlichen Gespräch und bei Patiententagen, durch Ärzte und Spezialisten aus der Forschung und Therapie, sowie über Printmedien und digitale Netzwerke,
- → gemeinsam mit IPF Pflegediensten die Betreuung der Patienten und deren Angehörige zu verbessern.
- → Hilfe bei der Vernetzung von Patientinnen und Patienten für mehr Sicherheit zur Bewältigung der Krankheit durch periodische nationale und internationale Gruppentreffen,
- → Zugang zur Lungentransplantation und die Maßnahmen am Ende des Lebens verbessern.

Kontakt: Günther Wanke

Website: www.lungenfibroseforum.at

Marathon-

Verein von Eltern und Angehörigen gegen Muskelerkrankungen bei Kindern Erkrankung: Muskelerkrankungen bei Kindern



Marathon, das sind Familien und deren Kinder, die von verschiedenen Muskelerkrankungen betroffen sind. Gemeinsam wollen wir die medizinischen und sozialen Rahmenbedingungen schaffen, die Eltern und Kindern ein lebenswertes Leben ermöglichen.

Wir wollen...

- → die Krankheiten und ihre Probleme in der Öffentlichkeit bekannt machen, betroffenen Familienmaterielle, technische und persönliche Hilfe geben
- → jedem Kind die bestmögliche medizinische Behandlung zukommen lassen (elektrischer Rollstuhl, Atemtraining etc.)
- → unsere Erfahrungen und unser Wissen weitergeben
- → Kontakte zu internationalen Diagnose-, Behandlungs- und Forschungszentren knüpfen und pflegen
- > Kindern mit verschiedenen Muskelkrankheiten helfen

Wir wissen: Jeder Tag, an dem unsere Kinder sich wohl fühlen, ist ein gewonnener Tag!

Kontakt: Bernd Scholler

Website: www.verein-marathon.at

Marfan Initiative Österreich

Erkrankung: Marfan-Syndrom (MFS)



Ziele des Vereins: Informationsverbreitung über MFS, Organisation von regelmäßigen Treffen mit Fachvorträgen, Beratung und gegenseitige Unterstützung der Betroffenen und ihrer Angehöriger, Vernetzung mit Marfan-Organisationen im Ausland zum Austausch von Erfahrungen und Teilnahme an Veranstaltungen.

Nationale und internationale Aktivitäten: Neben den laufenden Zusammenkünften tritt der Verein bei verschiedenen Kongressen in Österreich auf und knüpft dabei Kontakte zu Ärzten mit MFS-Erfahrung, um die medizinische Versorgung der Betroffenen zu verbessern. Darüber hinaus erfolgt die Teilnahme an internationalen Veranstaltungen, um neue Erkenntnisse zu Diagnose und Behandlung von MFS in Erfahrung zu bringen.

Weitere Vorhaben sind die Einführung eines Notfallausweises und beratende Unterstützung beim Ausbau von Marfan-Ambulanzen und -Sprechstunden.

Kontakt: Margit Aschenbrenner, Angela Fransche

Website: www.marfan-initiative.at

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich

Erkrankung: Morbus Fabry



Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich wurde gegründet, damit sich Betroffene und deren Familienangehörige untereinander austauschen können, Interessierte informiert und aufgeklärt werden, die Krankheit bekannt gemacht wird und Diagnosen beschleunigt werden können. Bei regelmäßigen Treffen bietet der Verein Betroffenen, Angehörigen, Fachärzten, Institutionen und Unternehmen, die sich mit der Erforschung der Krankheit befassen, eine Plattform für den Erfahrungsaustausch. Damit leisten

wir allen, die selbst oder mittelbar von der Krankheit betroffen sind, eine Hilfestellung, vermitteln Anlaufstellen und Fachärzte und tragen dazu bei, Leidenswege zu verkürzen. Wir nutzen sämtliche Möglichkeiten, um Morbus Fabry bekannt zu machen, um den Weg zur Diagnose zu verkürzen und den raschen Zugang zur richtigen Behandlung zu gewährleisten.

Kontakt: Iris Strillinger Website: www.morbus-fabry.eu

NF Kinder – Verein zur Förderung der Neurofibromatoseforschung Österreich Erkrankung: Neurofibromatose (NF) / Morbus Recklinghausen



NF Kinder ist ein gemeinnütziger Verein, der sich für Menschen mit Neurofibromatose in Österreich einsetzt. Als Patientenorganisation sind wir für Betroffene jeden Alters da. Wir arbeiten daran, die großen Herausforderungen und Probleme von Menschen mit NF bekannt sowie öffentlich sichtbar zu

machen und Unterstützung durch die öffentliche Hand zu erhalten. Unsere Ziele sind vor allem die Entwicklung einer medizinischen Infrastruktur, die eine optimale medizinische Betreuung von NF-Patienten ermöglicht und der Aufbau der notwendigen Rahmenbedingungen, damit nachhaltige Forschung erfolgen kann. Ebenso stellen wir Betroffenen aktuelle Informationen rund um Neurofibromatose zur Verfügung. Darüber hinaus fördern wir die Vernetzung von Betroffenen und schaffen Nachsorgeangebote.

Kontakt: Claas Röhl Website: www.nfkinder.at

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

Erkrankung: Neuronale Ceroid-Lipofuszinose

Bei NCL handelt es sich um eine seltene, vererbbare und noch unheilbare Stoffwechselkrankheit, die meist mit einer Sehschwäche beginnt und bis zur völligen Erblindung führt. Anschließend erfolgen – zeitlich verzögert – epileptische Anfälle und geistiger Abbau. Diese Krankheit kann in unterschiedlichen Formen und Altersstufen auftreten.

Die Ziele sind:

Enger Kontakt und Anschluss an eine Selbsthilfegruppe in Deutschland. Es ist für die Angehörigen von großem Vorteil, über diese Krankheit bereits im Vorstadium Bescheid zu wissen.

Kontakt: Chantal Sophie Ernst Website: chantalernst@gmx.net

Osteogenesis Imperfecta Austria (OIA)

Erkrankung: Glasknochenkrankheit bzw. Osteogenesis Imperfecta, Brittle Bone Disease



Osteogenesis Imperfecta Austria ist ein gemeinnütziger Verein sowie eine Interessengemeinschaft für Angehörige und Betroffene der sehr seltenen Glasknochenkrankheit. Es gibt in Österreich ca. 300 Betroffene. Neben dem Informationsaustausch und der Beratung ist vor allem die Förderung der Mobilität eines der zwei Hauptziele des Vereins. Wir haben bis zu 30 Personen bei unseren Jahrestreffen und diese werden durch PhysiotherapeutInnen begleitet. Fachvorträge und gesellige Abende gehören natürlich auch mit dazu. Quartalsweise trifft sich der Vorstand, um sich auszutauschen, um Newsletter zu verfassen, Anträge zu bearbeiten sowie Spendenaktionen zu organisieren bzw. zu betreuen. Der Verein hat derzeit etwa 100 Mitglieder.

Kontakt: Mag. Veronika Lieber Website: www.glasknochen.at

Österreichische Dystonie Gesellschaft (ÖDG)

Erkrankung: Dystonie, chronische oft schwer neurologische Bewegungsstörung



Zweck unserer Selbsthilfegruppe ist:

- → Interessensvertretung aller Dystonie-Kranken in Österreich
- → Sicherstellung von raschen und richtigen Diagnosen
- → Sicherstellung der Behandlung mit wirkungsvollen Therapien
- → Hilfe bei der Lebensbewältigung (Coping) mit der Erkrankung Dystonie

Folgende weitere Tätigkeiten und Aufgaben haben wir uns zum Ziel gesetzt:

- → Aufklärung und Information sowie Öffentlichkeitsarbeit
- → Erfahrungsaustausch sowie Förderung der Kommunikation
- → Verfolgung internationaler Forschungsvorhaben und Förderung von Forschungsvorhaben in Österreich

Kontakt: Friedrich Kasal Website: www.dystonie.at

Österreichische Gaucher Gesellschaft (ÖGG) Erkrankung: Morbus Gaucher



Die Österreichische Gaucher Gesellschaft wurde 2002 gegründet, agiert bundesweit und ist als gemeinnütziger Verein in Wien registriert. Die ÖGG ist aus dem Zusammenschluss von Gaucher-Erkrankten, deren Familien und Ärzten entstanden. Die ÖGG hat es sich zur Aufgabe gemacht, über die Erkrankung und die notwendige medizinisch-soziale Versorgung von Gaucher-Patienten aufzuklären, indem sie:

- → Ärzte und Patienten sowie deren Familien über die Krankheit informiert
- → Kontakte zwischen Patienten, Familien und Ärzten herstellt, um der krankheitsbedingten Isolation zu entgegnen
- → Wissen um die Erkrankung erweitert und Zugang zu aktuellen Informationen ermöglicht
- → Hilfestellung für Patienten und deren Angehörige bietet
- → im Rahmen ihrer Möglichkeiten die medizinische Forschung zu Morbus Gaucher unterstützt
- → die Zusammenarbeit mit anderen Gaucher-Gesellschaften sucht
- → Patiententreffen anbietet
- → über Behandlungsmöglichkeiten, vor allem die Enzymersatztherapie, informiert

Kontakt: Roman Pichler

Website: www.morbus-gaucher-oegg.at

Österreichische Gesellschaft für angeborene Stoffwechselstörungen (ÖGAST)

Erkrankung: angeborene, seltene Eiweißstoffwechselstörungen, wie Phenylketonurie, Galaktosämie, Tyrosinämie etc.



Ziele und Vereinsaktivitäten sind:

- → Austausch von Informationen
- → Beratung und Erfahrungsaustausch zwischen Betroffenen und Angehörigen
- → Hilfe zur Selbsthilfe
- → Pflege der Zusammenarbeit mit allen Institutionen, die sich mit angeborenen Stoffwechselstörungen beschäftigen
- → Organisation von Diät-Ferien für Jugendliche
- → Herausgabe einer Mitgliederzeitung mit aktuellen Informationen über die Stoffwechselstörung sowie Bekanntgabe von Vereinsaktivitäten
- → Jahrestreffen mit Vorträgen und Arbeitskreisen unter Mitwirkung von ÄrztInnen
- → Aufklärung der Öffentlichkeit über die besondere Situation der Betroffenen, z.B. bei Behörden, Krankenkassen und Versicherungen
- → Förderung wissenschaftlicher Studien im medizinischen und psychologischen Bereich
- → Mitgliedschaft in der europäischen Vereinigung für PKU und bei der europäischen Galaktosämie-Vereinigung.

Kontakt: Katja Gielesberger Website: www.oegast.at

Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe

Erkrankung: Krebs im Kindes- und Jugendalter



Erkrankt ein Kind an Krebs, ändert sich das Leben der ganzen Familie schlagartig. Aber auch wenn der Krebs besiegt ist, geht das Leben nicht einfach weiter wie vor der Diagnose, vor allem dann nicht, wenn die Kinder und Jugendlichen mit Spätfolgen der Erkrankung und Therapie zu kämpfen haben.

Als Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe verfolgen wir das Ziel, dass ehemals krebskranke Kinder und Jugendliche nach der Erkrankung ein selbstbestimmtes Leben führen können und in ihrer Lebensqualität und ihren Zukunftschancen anderen Kindern und Jugendlichen in nichts nachstehen.

Deshalb unterstützt die Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe betroffene Familien während der Krebsbehandlung und auch danach. Ein wesentlicher Teil dieser Unterstützung findet in Form von psychotherapeutisch begleiteten Camps und Seminaren statt, die auf ein selbstbestimmtes Leben abseits des Krankenhausaufenthaltes abzielen. Dabei werden ehemalige KrebspatientInnen sowie deren Geschwister und Eltern begleitet und unterstützt.

Kontakt: Anita Kienesberger Website: www.kinderkrebshilfe.at

Österreichische Narkolepsie Gesellschaft (ÖNG)

Erkrankung: Narkolepsie

Die ÖNG ist eine Selbsthilfevereinigung von Betroffenen und Angehörigen, die an einer Störung der Schlaf-Wach-Regulation leiden. Durch intensive Zusammenarbeit mit erfahrenen Ärzten soll den Betroffenen geholfen werden, besser mit den Problemen der Krankheit fertig zu werden. Sie hat sich folgende Aufgaben gestellt: Durch Beratung und Betreuung die Lage von Personen zu verbessern, die an Narkolepsie und ähnlichen Erkrankungen der Schlaf-Wach-Regulierung leiden, und ihre Eingliederung in Beruf, Familie und Gesellschaft zu unterstützen. Sie steht Ihnen zur Beratung in allen Fragen, die mit der Krankheit und deren Folgen in Zusammenhang stehen zur Verfügung. Durch Aufklärung der Öffentlichkeit das Verständnis für die Erkrankten zu fördern. Förderung von Forschung über Ursache und Behandlung der Narkolepsie. Für ihre Mitglieder veranstaltet die ÖNG regionale und überregionale Treffen.

Kontakt: Jennifer Bocek Website: www.narkolepsie.at

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG)

Erkrankung: Rett-Syndrom



Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft ist ein Selbsthilfeverein von größtenteils selbst betroffenen Eltern, der sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht. Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen zu verkleinern und – wo möglich – an Ärzte, Therapeuten und andere Familien zu vermitteln. Wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wollen auch finanziell unterstützen. Im Jahr 1993 wurde die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft auf Initiative von Dr. Andreas Rett (†1997) gegründet. Sie versteht sich als Selbsthilfeverein und Informationsdrehscheibe rund um die Zusammenarbeit zwischen Eltern und Angehörigen von Kindern mit Rett-Syndrom und Ärzten bzw. Therapeuten. Auch die Förderung des internationalen Erfahrungs- und Informationsaustausches ist uns ein Anliegen. Unsere Ziele sind: Förderung der Obsorge, Betreuung und Entwicklung der am Rett- Syndrom erkrankten Personen, Information, Beratung und Unterstützung von Eltern und Angehörigen, Zusammenarbeit mit der International Rett Syndrome Association (IRSA) und Förderung der medizinischen Forschung.

Kontakt: Günther Painsi Website: www.rett-syndrom.at

Österreichische Selbsthilfe Polyneuroptathie

Erkrankung: Polyneuroptathie (PNP)



Unser Verein Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie vertritt Erkrankte in Österreich mit der Diagnose von seltenen Formen der Polyneuropathie, wie Guillain-Barré-Syndrom.
Unsere Ziele sind die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Entwicklung eines Medikaments gegen PNP, die Förderung der Gemeinschaft, das Herausholen aus der Isolation sowie die Abhaltung von regelmäßigen Meetings in ganz Österreich. Derzeit sind Gruppen in Wien, Salzburg und Innsbruck aktiv. Am Aufbau von weiteren Gruppen in den übrigen Bundesländern wird gearbeitet. Zum Aufbau eines Fonds zur Förderung der Forschung werden zahlreiche Benefiz-

Kontakt: Jörg Leiter

veranstaltungen organisiert.

Website: www.selbsthilfe-polyneuropathie.at

Österreichische Selbsthilfegruppe primärer Immundefekte (ÖSPID)

Erkrankung: Primärer Immundefekt



Die Österreichische Selbsthilfegruppe primärer Immundefekte ist ein gemeinnütziger Verein. Unser Hauptaugenmerk liegt im Auffinden der vielen, derzeit noch nicht diagnostizierten Patienten. Diese leiden unter enormen Problemen im Alltag, wissen aber nicht, was ihnen tatsächlich fehlt. Viele Betroffene müssen unzählige Untersuchungen über sich ergehen lassen und konsultieren eine Reihe von Ärzten, ohne die richtige und entscheidende Diagnose – primärer Immundefekt – zu erhalten. Wir organisieren jährlich Mitgliedertreffen, pflegen einen engen, persönlichen Kontakt zu den Betroffenen, stehen bei allen Fragen mit Rat und Tat zur Seite und haben stets ein offenes Ohr für die Anliegen unserer Mitglieder. Unser erklärtes Ziel ist es, Aufklärungsarbeit zu betreiben und Information über primäre Immundefekte in ganz Österreich zu verbreiten. Mit Vorträgen, Filmbeiträgen, Informationstagen und Öffentlichkeitsaktionen möchten wir betroffene Menschen erreichen, Mediziner sensibilisieren, kompetenter Ratgeber sein und der Ausgrenzung entgegentreten.

Kontakt: Karin Modl Website: www.oespid.org

Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS) Österreich

Erkrankung: fehlgebildete bzw. kranke Speiseröhre



KEKS Österreich ist eine Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre. Unsere Kinder sind mit einer fehlgebildeten Speiseröhre zur Welt gekommen. Das bedeutet oft schwierige Operationen und langwierige Folgeprobleme. Die Aufgabe von KEKS Österreich besteht darin, diese Familien zu informieren und zu beraten. Mittlerweile hat sich ein Netzwerk von über 1000 Familien in Deutschland, Österreich und der Schweiz entwickelt. Unser Ziel ist es, das von unserer deutschen Partnerorganisation KEKS e.V. aufgebaute und standardisierte Nachsorgeprogramm an den österreichischen Kinderchirurgien zu implementieren und ein medizinisches Kompetenzzentrum für Speiseröhrenfehlbildungen ins Leben zu rufen.

Kontakt: Priv. Doz. DI Dr. Thomas Kroneis Website: www.keks.at

Phosphatdiabetes Österreich e. V.

Erkrankung: Phosphatdiabetes, auch genannt: Hypophosphatämische Rachitis, Vitamin D resistente Rachitis, x-linked hypophosphatemia (XLH)

phosphatdiabetes.at

Phosphatdiabetes Österreich ist ein Verein, der Betroffene und deren Angehörige im Umgang mit Phosphatdiabetes unterstützen möchte. Wir verstehen es als unseren Auftrag, Bewusstsein dafür zu schaffen, dass diese Erkrankung unheilbar ist und Betroffene ein Leben lang mit den Symptomen leben müssen. Aufgrund der Vielschichtigkeit dieser vererbbaren Krankheit ist eine multidisziplinäre Betreuung erforderlich, die heute in dieser Form noch nicht gegeben ist. Seit 2018 sind wir Mitglied der internationalen XLH Alliance. Dadurch sind wir mit einem Großteil Europas und Teilen Amerikas vernetzt.

Kontakt: Doris und Michael Prochaska Website: www.phosphatdiabetes.at

PH Austria – Initiative Lungenhochdruck

Erkrankung: Pulmonale Hypertension



Die Initiative Lungenhochdruck, ist eine gemeinnützige Institution. Wir beraten Menschen, die an der tödlich verlaufenden Krankheit Lungenhochdruck oder an pulmonaler Hypertension leiden. Unser Ziel ist die Gleichberechtigung aller

Betroffenen in ganz Österreich, damit alle Patienten die bestmögliche medizinische Versorgung und psychosoziale Unterstützung erhalten. Dafür veranstalten wir Infotage und Plauder-Meetings in Wien, Linz, Graz und Innsbruck. Diese Informationstage dienen dazu, die Betroffenen über ihre Krankheit auf dem Laufenden zu halten. Hier werden neben wissenschaftlichen Vorträgen auch Beiträge zu dem Thema Soziales sowie verschiedene Workshops angeboten, z.B. über Ernährung, Reha, Atemübungen. Wir helfen Patienten beim Überwinden der vielfältigen Hürden (z.B. Anträge auf einen Behindertenpass, einen Parkausweis, Pflegegeld). Darüber hinaus bieten wir einen umfangreichen Sozialratgeber und aktualisieren laufend unseren Facebook-Auftritt und unsere Website, die nun auch auf Englisch zur Verfügung steht.

Kontakt: Monika Tschida Website: www.phaustria.org

Prader-Willi-Syndrom Austria

Erkrankung: Prader-Willi-Syndrom (PWS)



Um die Situation PWS-Betroffener in Österreich zu verbessern, sind unsere vorrangigen Ziele:

- → Unterstützung, Beratung und Information betroffener Familien
- → Förderung der medizinischen und psychologischen Betreuung von PWS-Betroffenen durch interdisziplinäre Teams
- → Austausch von Information und Wissen zwischen Betroffenen einerseits und Ärzten, Wissenschaftlern, Diätberatern, Therapeuten und psychologischen Beratern andererseits auch auf internationaler Ebene
- → Öffentlichkeitsarbeit
- → Beschaffung von Mitteln zur Verwendung für satzungsmäßige Ziele der Gesellschaft

Kontakt: siehe Website, je nach Bundesland unterschiedlich Website: www.prader-willi-syndrom.at

Rheumalis

Erkrankung: Kindlicher, rheumatischer Formenkreis JIA



Hier handelt es sich, wie häufig angenommen, nicht nur um eine Krankheit die ältere Menschen betrifft. Auch Kinder und Jugendliche sind mit der Diagnose juvenile idiopathische Arthritis (JIA) konfrontiert. Das wird leider viel zu oft vergessen. Betroffen ist dann das einzelne Kind und gleichzeitig die gesamte Familie – vielfältige Problemstellungen im Alltag und die ganze Breite der gesellschaftlichen Vorurteile inklusive. Mit dieser persönlichen Erfahrung gründete Karin Formanek im Jahr 2004 die Selbsthilfegruppe Rheumalis und agiert seither österreichweit. Zum Tätigkeitsbereich zählen Informationsaustausch, Beratung, Unterstützung und Hilfestellung für Betroffene. Hier geht es vor allem darum, im Umgang mit Ämtern und Behörden zu unterstützen, Öffentlichkeitsarbeit und Bewusstseinsbildung zu betreiben und Patienten bei der Bewältigung der Erkrankung zu helfen. Monatliche Gruppentreffen, Informations- und Therapietage, die Herausgabe der Rheumalis Zeitschrift und die von Ärzten und Therapeuten betreute Therapiewoche runden unser vielfältiges Angebot ab.

Kontakt: Karin Formanek Website: www.rheumalis.ora

Sarkoidose Selbsthilfegruppe

Erkrankung: Sarkoidose

Wir verstehen uns als eine Gruppe, die durch ihre Aktivität die Situation der von Sarkoidose Betroffenen verbessern will. Wir versuchen dazu, den aktuellen Wissensstand über die Krankheit zu vermitteln und Sarkoidose verstärkt in die öffentliche Wahrnehmung zu rücken. Im offenen Erfahrungsaustausch versuchen wir, Hinweise auf geeignete medizinische Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten zu eruieren und zu kommunizieren. Es gibt eine Menge triftiger Gründe, sich einer Selbsthilfegruppe anzuschließen. Nicht nur um von vorhandenen persönlichen Erfahrungen profitieren zu können oder eigenes Wissen weiterzugeben, sondern auch um der Gruppe die Legitimation zu geben, nach außen für eine größere Gruppe Betroffener sprechen zu können. Hauptaktivitäten sind derzeit das Vorantreiben von Medical Awareness über Sarkoidose in Kliniken, sowie der Versuch den Ausspruch "Seltene siechen einsam" nach Kräften zu widerlegen.

Kontakt: Martin Hauser, Johann Hochreiter, Dietmar Windisch Website: www.sarko.at

Selbsthilfe Lupus Austria

Erkrankung: Systemischer Lupus erythematodes (SLE) und kutaner Lupus erythematodes (CLE)



Ziel der Lupus Selbsthilfe Wien ist es, Betroffene untereinander zu vernetzen und so einen Rückhalt zu schaffen, der vermittelt, dass ich nicht allein bin mit meiner Krankheit. Der systemische Lupus gehört zu den Autoimmunerkrankungen und kann die Haut, die Gelenke und alle inneren Organe betreffen. Bei den Gruppentreffen stehen der Austausch von persönlichen Erfahrungen und das Besprechen von Problemen, die ein Leben mit einer chronischen Krankheit bedeutet, im Vordergrund. Darüber hinaus sind wir an einer Vernetzung mit anderen Selbsthilfegruppen interessiert vor allem auch, um in der Öffentlichkeit auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Denn: Es gibt uns und es gibt noch viel zu tun!

Kontakt: Karin Fraunberger Website: selbsthilfe@lupus-austria.at

Selbsthilfegruppe Contergan- und Thalidomidgeschädigte Österreichs Erkrankung: Dysmelie



Dysmelie (Gliedmaßenunterschied) umfasst mehr als 40 Syndrome und zählt zu den seltenen Erkrankungen, die Schädigung durch Contergan ist eine davon. Anlässlich des 50sten Geburtstags des Medikaments im Jahr 2007, gründeten wir die Selbsthilfegruppe. Durch stete Verhandlungen mit Politikern haben wir 2,8 Mio.

> Euro für alle anerkannten österreichischen Betroffenen erkämpft. Seit 1.7.2015 gibt es eine Gleichstellung mit der Gruppe der Impfgeschädigten.

Die nächsten Ziele sind:

- → Aufbau eines Expertennetzwerks zur besseren medizinischen Versorgung mit geeigneten Therapieeinrichtungen (Orthopädisches Rehazentrum am Zicksee)
- → Zusammenarbeit mit dem Europäischen Dachverband für Dysmelie (EDRIC) und weltweite Vernetzung

Kontakt: Michaela Moik Website: www.contergan.or.at

Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. Erkrankung: Ektodermale Dysplasie (ED)



ED ist ein Sammelbegriff für Erkrankungen, die auf erbliche Entwicklungsstörungen des äußeren Keimblattes des Embryos (Ektoderm) zurückgeführt werden. Aus dieser äußeren Zellschicht gehen die Haut und ihre Anhangsgebilde (Haare, Nägel, Schweißdrüsen etc.), die Zähne, mehrere Sinnesorgane, sowie das zentrale Nervensystem hervor. Die häufigste Krankheitsform ist die x-chromosomal vererbte hypohidrotische ED (XLHED oder Christ-Siemens-Tourraine Syndrom), deren Hauptmerkmale fehlende oder deformierte Zähne, ein Mangel oder Fehlen von Schweißdrüsen und anderer Drüsen, sowie spärliche Körperbehaarung sind. Die Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. besteht seit 1991 und umfasst mittlerweile 265 Familien, überwiegend aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. Die Ziele der Selbsthilfegruppe sind neben der Aufklärung die Beratung und der Erfahrungsaustausch von Menschen, die von Ektodermaler Dysplasie betroffen sind, sowie die Vermittlung von Kontakten unter den Betroffenen selbst.

Kontakt: Ulrike Holzer

Website: www.ektodermale-dysplasie.de

Selbsthilfegruppe für angeborene FettSäurenOxidationsStörungen – kurz Fett-SOS e.V. Erkrankung: VLCAD-, LCHAD-/MTP- Mangel, MCAD- Mangel, CPT1-, CACT-, CPT2- Mangel



Der Fett-SOS e.V. ist ein gemeinnütziger Selbsthilfeverein im deutschsprachigen Raum für Familien mit Kindern, die eine angeborene Fettsäurenoxidationsstörung (FAOD) haben. Diese seltene Erkrankungsgruppe ist seit einigen Jahren in unterschiedlichem Umfang Bestandteil des Neugeborenen-Screenings in den D-A-CH Ländern. Wir möchten erster Ansprechpartner nach Diagnosestellung sein, betroffene Familien vernetzen und Hilfestellungen bei allen auftretenden großen und kleinen Problemen des Alltags geben: Ernährung und Diättipps, Schulung von Erziehern und Lehrern in Kita/Schule/Hort, Umgang mit Behörden und Versicherungsträgern, u.v.m. Dies erreichen wir u.a. mit regelmäßigen Familientreffen, der Informationsbereitstellung und dem Erfahrungsaustausch über eine Webseite, ein Online-Selbsthilfeforum und dem Versand eines Newsletters. Ferner dienen wir auch forschenden Ärzten als Ansprechpartner.

Kontakt: Maren Thiel

Website: www.fett-sos.com, www.lchad-mtp-vlcad.com

Selbsthilfegruppe Gorlin-Goltz-Syndrom

Erkrankung: Gorlin-Goltz-Syndrom

Unter dem Gorlin-Goltz-Syndrom versteht man weißen Hautkrebs (Basaliome).

Die Selbsthilfegruppe Gorlin-Goltz wurde mit folgenden Zielen gegründet:

- → Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten
- → Gegenseitiges Stärken durch Gruppentreffen
- → Informationsabende mit verschiedenen Themen
- → gemeinsam Lösungen finden, um mit dieser Krankheit mehr in die Forschung zu gehen
- → Social Media nützen um mit den Teilnehmern in regelmäßigem Austausch zu stehen
- → Gemeinsame Freizeitaktivitäten durchführen, Ausflüge planen

Schön wäre es, so viele Betroffene wie möglich zu finden, um diese Erkrankung bekannter zu machen und die Forschung auf dem Weg zur Heilung voranzutreiben.

Kontakt: Denise Kotwa Website: kotwadenise@yahoo.com

Selbsthilfegruppe MCS

Erkrankung: Multiples Arzneimittel und Chemical Sensitivity Syndrom (MCS)

Unsere Anliegen sind der Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Hilfestellung für andere Betroffene. MCS kann nach der Einnahme von Medikamenten und naturmedizinischen Produkten auftreten, die Reaktion äußert sich in einem anaphylaktischen Schock. Das MCS kann durch die Mutation zweier Gene auftreten.

Kontakt: Anny Malota Telefon: +43 (o) 680 330 3196

Selbsthilfegruppe Morbus Addison

Erkrankung: Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz

Ziel der Gruppe ist der Erfahrungsaustausch untereinander, zu lernen, mit den Auswirkungen der Krankheit umzugehen, und mündiger Vertreter/in der eigenen Anliegen zu werden. Morbus Addison bezeichnet die Nebenniereninsuffizienz, bei der der Körper kein eigenes Stresshormon- Cortisol mehr bildet. Die Symptome sind unspezifisch und schleichend, verschlechtern sich oft über Jahre, bis hin zur lebensbedrohenden Addison-Krise. Da die Patienten über ganz Österreich verstreut sind, erfolgt die Kontaktaufnahme telefonisch oder per Email. Wir stehen in erster Linie als Erstansprechpartner nach der Diagnose zur Verfügung, da die meisten Ärzte kaum Erfahrung mit Morbus Addison haben. Wir beraten, tauschen Erfahrungen aus und vermitteln bei Bedarf Ansprechpartner in der Nähe. Treffen sind prinzipiell möglich.

Kontakt: Beatrix Pop E-Mail: beatrix.pop@sol.at

Selbsthilfegruppe Myasthenia gravis

Erkrankung: Myasthenia gravis

Bei Myasthenia gravis handelt es sich um eine schwerwiegende Muskelschwäche.

Ziele und Aktivitäten unserer Selbsthilfegruppe sind:

- → Regelmäßige Treffen mit Betroffenen und Angehörigen
- → Austausch über Erlebtes und Erfahrungen mit Mitgliedern
- → Informationsaustausch (Fachbroschüre über Myasthenia gravis)
- → Erlernen eines leichteren Umgangs mit der Erkrankung
- → Gemeinsame Ausflüge zur Stärkung der Mitglieder und der Gruppe
- → Jährliches Gruppentreffen

Einmal im Jahr ist eine Fachärztin bei einem Treffen anwesend und beantwortet gerne Fragen.

Kontakt: Antonia Müller, Evelyn Suritsch Website: www.shg-myastheniagravis.at

Seltene Bauchgefäßerkrankungen

Erkrankung: Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom

Das Wilkie-Syndrom wird durch die Kompression des unteren Zwölffingerdarmes durch die Aorta und die namensgebende Arteria mesenterica superior verursacht. Dies führt vor allem nach dem Essen zu lang anhaltenden Schmerzen mit Übelkeit bis hin zum Erbrechen, sowie zu einem frühen Sättigungsgefühl. Durch die daraus resultierende Gewichtsabnahme verstärken sich die Beschwerden, da es durch den Verlust von Fettgewebe im Bauchraum zu einer fortschreitenden Einengung des Darmes durch die Gefäße in diesem Bereich kommt. Wegen der extremen Seltenheit der Erkrankungen können keine Treffen angeboten werden. Dank der modernen Medien sind wir aber weltweit vernetzt und pflegen internationalen Austausch. Wir vermitteln zu Experten im deutschsprachigen Raum.

Kontakt: Mag. Angela Mair

Website: www.lebenskuenstlerin.at/bauchgefaesserkrankungen.html

Smith-Magenis-Syndrom Österreich *Erkrankung: Smith-Magenis-Syndrom (SMS)*



Die Selbsthilfegruppe Smith-Magenis-Syndrom Österreich ist eine Anlaufstelle für Familien mit SMS-Betroffenen. Für diese Familien bieten wir die Möglichkeit zum Erfahrungsaustauch bei Treffen – persönlich oder via Internet – und Informationen über Neuerungen in der Forschung, zu Diagnose oder Therapie an. Zudem wollen wir das Wissen rund um das Smith-Magenis-Syndrom (SMS) in die Öffentlichkeit tragen, da

diese Krankheit meist nicht oder sehr spät diagnostiziert wird. Wir stehen daher auch dem Fachpersonal für alle Fragen in Zusammenhang mit SMS zur Verfügung, von der Verdachtsdiagnose bis hin zu Erfahrungen mit den verschiedenen Therapiemöglichkeiten. Dies wollen wir mit unserer Website oder dem persönlichen Austausch ebenso erreichen, wie mit Vorträgen und Fachartikeln in verschiedenen Zeitschriften.

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher Website: www.smith-magenis.at

Syrinx-Nordbayern

Erkrankung: Syringomyelie und Chiari Malformation





Unsere Selbsthilfegruppe besteht aus Betroffenen von Syringomyelie und Chiari Malformation. Durch entsprechende Aufklärung bei unseren Treffen erläutern wir nicht nur die Symptome sondern vermitteln Betroffene an kompetente Ärzte, um so rasche Diagnosen zu ermöglichen. Im nächsten Schritt begleiten wir Betroffene dabei, ihre Krankheiten zu akzeptieren, anzunehmen und besser damit umgehen zu lernen. Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung sowie Hilfe bei der Schmerzbekämpfung sind wichtige Elemente unserer Arbeit. Erfahrungen, die wir bei Kongressen, Ärztevorträgen und Klinikbesuchen sammeln, geben wir an Betroffene, Angehörige und alle Interessierte weiter. Wir animieren aber auch Ärzte, sich intensiv mit unseren seltenen Krankheiten zu befassen und sich unserer Initiative anzuschließen. Wir nutzen jede Möglichkeit für eine entsprechende Öffentlichkeitsarbeit.

Kontakt: Hannelore Beke Website: www.syrinx-nordbayern.de

Tuberöse Sklerose Österreich Erkrankung: Tuberöse Sklerose



Unser Verein wurde im April 2009 von Eltern betroffener Patienten gegründet. In Zusammenarbeit mit dem Tuberösen Sklerose Deutschland e.V. suchen wir nach geeigneten Therapien für die Betroffenen und tragen zur Verbesserung der Lebensumstände bei. Momentan betreuen wir über 70 Mitglieder bzw. Mitgliedsfamilien wobei 60 Familien direkt von der Krankheit betroffen sind. Die anderen Mitglieder sind unterstützende Mitglieder.

Unsere Arbeit als Verein umfasst:

- → Erfahrungsaustausch zwischen Familien von Patienten mit Tuberöser Sklerose und behandelnden Ärzten
- → Unterstützung von Betroffenen durch Vermittlung von Beratungsangeboten
- → Tagungen und SHG-Treffen für Mitglieder
- → Zusammenarbeit mit dem Verein Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
- → Öffentlichkeitsarbeit zur Aufklärung über die Tuberöse Sklerose
- → Weitergabe von Publikationen, die uns vom Verein Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. zur Verfügung gestellt wurden

Kontakt: Andrea Schmidt Website: www.tuberoesesklerose.at

Usher Initiative Austria

Erkrankung: Usher Syndrom und andere seltene Erkrankungen des Auges (syndromal oder isoliert)

Usher Initiative Austria besteht seit 2014 und ist Bindeglied zwischen österreichischen Patienten und Patientenorganisationen und internationalen und nationalen Experten im Rare Eye Disease Bereich.

Unsere Ziele sind:

- → Anbindung der österreichischen involvierten Fachärzteschaften (Augen, HNO, Genetik) an den internationalen Kenntnisstand und bestehende europäische Expertenzentren
- → Gesicherte und zeitgerechte Diagnose von Usher Syndrom und anderen seltenen Erkrankungen des Auges (Differentialdiagnose zu Erkrankungen mit ähnlichem Erscheinungsbild)
- → Behutsame Aufklärung von Usher Patienten und ihren Angehörigen über Erscheinungsbild, Mechanismen und Verlauf der Erkrankung, Zukunftsperspektiven und adäquate medizinische Versorgung, sowie Forschung und Therapieoptionen
- → Zugang zu klinischen Studien und zu Therapie für österreichische Patienten mit seltenen Erkrankungen des Auges (syndromal wie Usher Syndrom oder isoliert)

Kontakt: Mag. Dominique Sturz

Website: www.facebook.com/ushersyndrom/

XP Freu(n)de – Mondscheinkinder Erkrankung: Xeroderma pigmentosum



Xeroderma pigmentosum (besser bekannt als "Mondscheinkinder") ist eine sehr seltene, genetisch bedingte Hauterkrankung. Die Krankheit führt bei Betroffenen oft schon in frühester Kindheit zu der Ausbildung zahlreicher Hauttumoren an den sonnenexponierten Körperstellen. Die einzige Maßnahme dies zu vermeiden, ist der konsequente Schutz vor UV-Strahlen und die zusätzliche Anwendung von umfangreichen UV Schutzmaßnahmen (Fensterfolien, UV Schutzkleidung etc.)

Wir sind eine Selbsthilfegruppe, welche seit 2007 existiert und bieten Erkrankten und Angehörigen vielfältige Hilfestellungen. Wir verschicken nicht nur Schutzmittel, sondern stehen auch mit aktiver Beratung und regelmäßigen Treffen zur Seite. Auf Grund der geringen Anzahl an betroffenen Patient-Innen agiert unser gemeinnütziger Verein über die Ländergrenzen hinweg in Deutschland, Österreich und der Schweiz.

Kontakt: Christian Moser

Website: www.xerodermapigmentosum.de

Pro Rare Austria – das Jahr 2018

Aktivitäten

- Beirat für seltene Erkrankungen beim BMASGK
- 54 Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)
- Pro NAP Unterstützung bei der Umsetzung des NAP.se
- Pro Rare Mitgliederbefragung 2018 die Ergebnisse
- 62 Europäische Referenznetzwerke (ERNs)
- 66 Betreute Masterarbeiten

54 Beirat für seltene Erkrankungen beim BMASGK

Rainer Riedl, Pro Rare Austria

Mit Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der GÖG im Jänner 2011 wurde eine Expertengruppe für seltene Erkrankungen formiert. Sie setzte die Arbeiten der im Dezember 2010 turnusgemäß beendeten Unterkommission für seltene Erkrankungen des Obersten Sanitätsrates fort. Anfang 2014, nach Ablauf der ersten Funktionsperiode, wurde die Expertengruppe für seltene Erkrankungen in einen Beirat gemäß § 8 Bundesministeriengesetz zur Beratung der Frau Bundesminister bzw. des Herrn Bundesministers überführt und heißt nun "Beirat für seltene Erkrankungen".

Hauptaufgabe des Beirates für seltene Erkrankungen ist es, das Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz sowie die NKSE bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Erstellung und Umsetzung eines nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen (NAP.se) beratend zu unterstützen.

Er setzt sich aus folgenden Mitgliedern zusammen (alphabetisch gereiht): <u>Leitung: Arrouas Magdalena, Dr., BMASGK</u>

- » Bloechl-Daum Brigitte, Univ.-Prof., Med. Uni. Wien, Klin. Pharmakologie
- » Fischer Gerald, Komm. Rat (KR), Patientenvereinigung Lungenhochdruck
- » Greber-Platzer Susanne, Univ.Prof.Dr.MBA, Univ.Klinik für K/J-heilkunde
- » Hintner Helmut, Univ.-Prof.
- » Holzer Ulrike, Pro Rare Austria
- » Jachimowicz Norbert, Dr., ÖÄK
- » Karall Daniela, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Kinderklinik
- » Knopp Astrid, Dr., Gesundheitsfonds Steiermark
- » Laccone Franco, Priv.-Doz. Med. Univ. Wien, Med. Genetik
- » Luf Gerhard, Univ.-Prof.
- » Mayer Oliver, Dr., BMBWF
- » Näglein Silke, Dr., SV
- » Offner Klaus, DI Dr., Salzburger Landeskliniken
- » Rafetseder Otto, Dr., MPH Land Wien
- » Riedl Rainer, Dr., DEBRA Austria
- » Sandholzer Klaudia, Dr., SV
- » Schnitzel Wolfgang, Dr., Pharmig AG SE
- » Schwarz Rudolf, OA Dr., Landes Frauen- und Kinderklinik Linz
- » Unterberger Ursula, Dr., Med.Uni Wien
- » Voigtländer Till, Assoc.Prof.Priv.Doz. Dr., Med.Uni Wien
- » Weigl Michaela, Ges. für MPS und ähnliche Erkrankungen
- » Zschocke Johannes, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Med. Genetik



Mitglieder des Beirats für seltene Erkrankungen beim BMASGK Foto: Pro Rare Austria

Pro Rare Austria bzw. Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen (s.o.) haben sich in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen über mehrere Jahre sehr intensiv eingebracht. Ein wesentliches Etappenziel war die Fertigstellung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen bis zum Jahresende 2013. Seit 2014 wird an der Umsetzung der darin enthaltenen 82 Maßnahmen mit allen beteiligten Stakeholdern gearbeitet. Als Mitglied des Beirates für seltene Erkrankungen setzen wir uns hierfür mit ganzer Kraft ein.

56 Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

Rainer Riedl, Pro Rare Austria

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (Kurztitel: NAP.se) wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit den zwei beratenden Gremien – Expertengruppe für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt. Die zentralen Financiers im Gesundheitswesen, Bund, Länder, Sozialversicherung, waren in den gesamten Prozess der Erstellung des NAP.se eingebunden: Als Mitglieder der zwei zuvor genannten Gremien, ebenso wie als Mitglieder der Fachgruppe Planung, denen der NAP.se bei mehreren Sitzungen zur Kenntnis gebracht und zur Begutachtung vorgelegt wurde. Darüber hinaus waren weitere relevante Ministerien – die Bundesministerien für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz sowie für Bildung, Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft – durch ihre Vertretung in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen maßgeblich in die Erstellung des NAP.se involviert.

Der NAP.se setzt neun zentrale Themenschwerpunkte (= Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen.

Die neun Handlungsfelder (HF) sind:

- → HF 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem
- → HF 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen
- → HF 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- → HF 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene
- → HF 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- → HF 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen
- → HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen
- → HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG
- → HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

Pro Rare Austria bzw. Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen haben über mehrere Jahre in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen intensiv mitgearbeitet und so ganz wesentlich zur Erstellung des NAP.se beigetragen. Bis zum Jahresende 2013 konnte der Plan – im Großen und Ganzen – fertiggestellt werden. Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen am 28.2.2015 präsentierte das Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz den NAP.se und veröffentlichte ihn auf ihrer Website.

Bei der Umsetzung des NAP.se steht seit einiger Zeit die Designation von Expertisezentren für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen im Vordergrund. Expertisezentren sollen dafür sorgen, dass an seltenen Krankheiten leidende Menschen optimal betreut und versorgt werden. Durch die Designation von spezialisierten Einrichtungen zu Expertisezentren sollen keine neuen Strukturen geschaffen, sondern Expertise von bereits existierenden Einrichtungen sichtbar gemacht werden.

Weitere Informationen zu bestehenden Expertisezentren: www.sozialministerium.at/site/Gesundheit/Krankheiten_und_Impfen/Krankheiten/Seltene_Krankheiten/ Expertisezentren_fuer_seltene_Erkrankungen



Hier kann der NAP.se heruntergeladen werden: www.prorare-austria.org/ueber-pro-rare/verein/nationaler-aktionsplan/

58 ProNAP – feiert seinen zweiten Geburtstag

Victoria Mauric, Pro Rare Austria



Dipl.Ing. Victoria Mauric Projektmanagerin ProNAP Foto: Pro Rare Austria



Pro Rare Austria hat im Jahr 2016 bei den Gemeinsamen Gesundheitszielen um ein Förderprojekt mit dem Titel "ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se" eingereicht, über welches Beiträge zur Umsetzung von 22 Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) geleistet werden sollen. Aus diesen Maßnahmen haben sich fünf übergeordnete Ziele herauskristallisiert, anhand derer der Projektfortschritt aufgezeigt werden kann:

 Generieren von patientenbezogenem (nicht medizinischem) Wissen über seltene Erkrankungen mit Fokus auf sozialen sowie strukturellen Herausforderungen und Bereitstellen von Datengrundlagen für politische Entscheidungsträger

Zu Projektbeginn hat das Pro Rare Team jede Menge Literatur und Datenmaterial rund um seltene Erkrankungen und Selbsthilfe analysiert, Situationsberichte und Konzepte zu ausgewählten Fragestellungen erarbeitet (z.B. Patienteninformationskarte/ELGA), Kontakte zu Bildungseinrichtungen aufgebaut und Diplomarbeiten initiiert.

Im zweiten Projektjahr brachten zwei betreute Diplomarbeiten bereits einen wesentlichen Wissensgewinn mit sich, ebenso wie eine Mitgliederbefragung zur Selbsthilfe für seltene Erkrankungen. Auch geführte Interviews mit Betroffenen und die Erhebung von Problemlagen bei der Erstattung von Therapiekosten, brachten neue Erkenntnisse mit sich.

2. Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen und Stärkung der Position von Pro Rare Austria in ihrer Funktion als Interessensvertretung von Betroffenen und deren Angehörigen

Während es im ersten Projektjahr zunächst darum ging, sich für die Mitarbeit am Entstehungsprozess neuer Strukturen für die bundesweit tätige Selbsthilfe zu qualifizieren, konnte Pro Rare Austria 2018 bereits in relevanten Beratungsgremien mitwirken und derart auf die Besonderheiten der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen aufmerksam machen. Seit Beginn 2018 haben damit etwa die Hälfte der Mitglieder von Pro Rare Austria die Möglichkeit, um finanzielle Förderung ihrer Aktivitäten an öffentlicher Stelle einzureichen oder an kostenlosen Fortbildungsveranstaltungen teilzunehmen. Diese Fördermöglichkeiten für eine größere Zahl an Patientengruppen im Bereich seltener Erkrankungen zu erschließen ist ein zentrales Ziel des Projektes.

3. Stärkung der Patientensicherheit durch Bereitstellung objektiver, qualitätsgesicherter und zielgruppenspezifischer Informationen mittels technischer Plattformen, insbesondere im Sinne eines besseren Leitens von Betroffenen durch das System (Wegweiser)

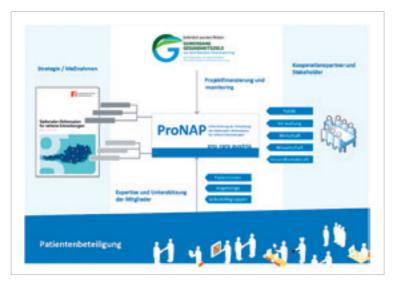
Um die vielen neuen Informationen an Betroffene und andere Interessensgruppen schnell und einfach weitergeben zu können, wurde im ersten und zweiten Projektjahr intensiv an der Umsetzung der neuen Vereinswebsite und der Aktivierung von Social Media-Kanälen gearbeitet. Die Website (www.prorare-austria.org) wurde grundlegend überarbeitet, ist seit März 2018 in Betrieb und stellt umfassende Informationen über seltene Erkrankungen, relevante Einrichtungen und die Mitglieder von Pro Rare Austria bereit. Sowohl aktuelle Zugriffszahlen (~3700 Sitzungen / 6 Monate und ~3 Minuten Verweildauer), als auch Rückmeldungen von Mitgliedern und Stakeholdern weisen darauf hin, dass die gesetzten Maßnahmen gut angenommen werden. Vielversprechend ist in diesem Zusammenhang auch die Gestaltung von Beiträgen für das öffentliche Gesundheitsportal (www.gesundheit.gv.at), welches über eine Mischung aus Patientengeschichten und Sachinformation das Thema selten Erkrankungen aus der Patientensicht beleuchten, aber auch Hilfestellung für Betroffene und Angehörige bieten sollen.

4. Erhöhung des Bewusstseins für seltene Erkrankungen und die Leistungen der Selbsthilfe in allen Zielgruppen und Sensibilisierung der Öffentlichkeit für das Thema

Zahlreiche Veranstaltungen (z.B. European Conference on Rare Diseases and Orphan Products 2018 in Wien) griffen 2018 das Thema seltene Erkrankungen auf, es gab Themenschwerpunkte in Printmedien (z.B. Kurier Medico, Periskop), Selbsthilfegruppen wurden neu gegründet und es erfolgte zunehmend mehr Austausch zwischen den Mitgliedern von Pro Rare Austria. Schwerpunkte im zweiten Projektjahr waren darüber hinaus die Gestaltung von Informationsmaterial (z.B. Infofolder), die Kontaktaufnahme mit Presseagenturen und das Anbahnen von Kooperationen mit Anbietern im Bereich der Weiterbildung von Gesundheitsdienstleistern (v.a. www.vielgesundheit.at).

Vorantreiben der Umsetzung des NAP.se durch Aufzeigen von Best Practice und Motivation weiterer Anspruchsgruppen im Sinne der Vorbildwirkung

Pro Rare Austria geht auch weiterhin in Abstimmung mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) vor und präsentiert die Projektfortschritte laufend vor dem Beirat für seltene Erkrankungen. Projektergebnisse werden aber auch bei anderen Gelegenheiten und vor unterschiedlichen Zielgruppen vorgestellt. Des Weiteren wurde erfolgreich an einer neuerlichen Projekteinreichung – dieses Mal als Kooperationsprojekt mit der Kinderklinik im AKH Wien – gearbeitet, um auch in Zukunft Beiträge zur Umsetzung des NAP.se leisten zu können.







Workshop im Rahmen des Projekts ProNAP Foto: Pro Rare Austria

Pro Rare Mitgliederbefragung 2018 – die Ergebnisse

Victoria Mauric, Pro Rare Austria

Im ersten Quartal 2018 führte Pro Rare Austria eine schriftliche Befragung der Mitglieder zum Thema "Strukturen und strukturelle Problemlagen in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen" durch. Von den 57 adressierten Vereinen, Gruppen oder Einzelpersonen (Stand Jänner 2018), nahmen 29 Patientenvertreter teil. Der Rücklauf liegt damit bei rund 50 %. Insgesamt wurden 34 Fragen quer durch das gesamte Tätigkeitsspektrum von Selbsthilfeorganisationen gestellt und elektronisch erhoben.

Auf den Punkt gebracht stellt sich die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen wie folgt dar: Sie ist weiblich (rund 2/3) und im Durchschnitt 50 Jahre alt, arbeitet ehrenamtlich (93 %) durchschnittlich 15 Stunden pro Woche und teilt sich in annähernd gleiche Teile auf Betroffene und Angehörige auf.

Die oben genannte Personengruppe hat die Selbsthilfeorganisation oder -gruppe zu 63% selbst und aus eigenem Antrieb gegründet und bringt von zwei bis zu 100 Wochenstunden Arbeitsleistung ein, was im Durchschnitt über alle Befragten in etwa einer Teilzeitanstellung entspricht. Es gilt hier je nach Erkrankung unterschiedlich hohe Mitgliederzahlen zu unterstützen. Diese liegen zwischen 10 und 500 Personen, wobei bekannt ist, dass es weit mehr Betroffene gibt, als jene die sich organisieren (unter 10%). Dies wiederum bedeutet, dass nach wie vor viele Menschen mit seltenen Erkrankungen versuchen, den Weg durch die Krankheit alleine zu beschreiten oder keine Kenntnis über das Vorhandensein bzw. die Leistungen von Selbsthilfeorganisationen haben.

Wendet sich ein Hilfesuchender an eine der Selbsthilfeorganisationen oder -gruppen, so drehen sich die drei häufigsten Fragestellungen um die Arztwahl (Empfehlung von Experten), bestehende Behandlungsmöglichkeiten (Erfahrungen mit Therapien) und die Möglichkeiten finanzielle Unterstützungen zu erlangen. Demzufolge gehen seltene Erkrankungen in vielen Fällen mit finanziellen Mehrbelastungen und zu überwindenden bürokratischen Hürden einher.

Voraussetzung, um sich an eine Selbsthilfeorganisation oder -gruppe wenden zu können, ist zunächst die richtige Diagnose. Die Diagnosezeiten bei seltenen Erkrankungen sind mitunter lang. Die diesbezüglichen Angaben in der Mitgliederbefragung streuten von wenigen Stunden (Neugeborenen-Screening) bis hin zu 35 Jahren. Würde man einen Durchschnitt errechnen, so läge dieser bei rund 6 Jahren.

Darüber hinaus wurde erhoben, dass es zu rund 50 % der in die Umfrage eingeschlossenen seltenen Erkrankungen systematisch gesammelte Informationen bspw. in Form von Registern gibt – auffallend häufig allerdings im Ausland. Nach

Betrachtung der Datenlage scheint es, als ob es Register und Datenbanken insbesondere dann gibt, wenn die seltene Erkrankung ein gewisses Maß an Betroffenen aufweist oder (medial) sehr bekannt und dadurch für das Gesundheitswesen und die pharmazeutische Industrie sichtbar ist.

Selbsthilfeorganisationen und -gruppen sind folglich im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit sehr aktiv, leisten aber auch fachliche Arbeit, wie bei der Entwicklung von Behandlungs- und Notfallleitlinien. So gaben 32 % der Befragten an, dass für ihre Erkrankung Behandlungsleitlinien existieren. Davon waren 2/3 (entspricht 15 % der Befragten) in die Entwicklung eingebunden. Demgegenüber waren nur 3,5 % der befragten Organisationen an der Erstellung von Notfallrichtlinien beteiligt, die es für lediglich 14 % der in der Umfrage enthaltenen Erkrankungen gibt.

Eine weitere Kernaufgabe der Selbsthilfe liegt in der Aufklärung und Information von Betroffenen und Angehörigen – nicht selten im Nachgang eines Arzt-Patientengespräches. Im Kontext der aktuellen Kritiken an der gängigen Praxis bei Arzt-Patientengesprächen überrascht das Ergebnis der vorliegenden Umfrage, wonach 54 % der Befragten angaben, gut verständliche Informationen über ihre Erkrankung erhalten zu haben. 15 % bewerteten mit sehr gut und 23 % mit befriedigend. Dies könnte mit dem Umstand in Zusammenhang stehen, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen bzw. deren Angehörige bereits im Vorfeld viele Informationen aus unterschiedlichen Quellen sammeln und hier vermehrt auf "Augenhöhe" mit den Gesundheitsdienstleistern kommuniziert wird.

Um die Basisarbeit – die Beratung und Unterstützung von Betroffenen und Angehörigen – leisten zu können, bedarf es neben dem freiwilligen Engagement auch monetärer Mittel. Mehr als 60 % der Befragten gaben an, derzeit keine finanzielle Unterstützung aus dem öffentlichen Sektor zu bekommen (Stand Jänner 2018) und den Verein bzw. die Gruppe im Wesentlichen durch private Spenden und Mitgliedsbeiträgen zu erhalten. Rund 30 % beziehen kleinere Zuwendungen von den Selbsthilfeunterstützungsstellen in den Bundesländern und vereinzelt von der pharmazeutischen Industrie. Sachleistungen wie Schulungen werden von den Selbsthilfeunterstützungsstellen in den Bundesländern angeboten und genutzt.

Ein zusätzlicher Fokus der Mitgliederbefragung lag auf Pro Rare Austria als Dachverband für die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen und auf der Frage, inwiefern dieser all die obigen Bemühungen unterstützen kann bzw. wie dieser von seinen Mitgliedern wahrgenommen wird.

Die Wahrnehmungen im Bereich des "Leistungsangebotes" waren vielfältig und erstreckten sich von Aussagen wie "Wir kennen alle Angebote" bis hin zu "Wir kennen keines der Angebote", die von Pro Rare Austria gesetzt werden. Dazwischen gab es auch besonders markante Aussagen, wie "Pro Rare ist das politische Sprachrohr der seltenen Erkrankungen und verleiht diesen eine Stimme". Häufig gaben Patientenvertreter den Tag der seltenen Erkrankungen, den nationalen Kongress für seltene Erkrankungen sowie Workshops, die Website und den Newsletter oder die hervorragende telefonische Beratung als zentrale Angebote von Pro Rare Austria an.

Um in Zukunft die gesetzten Angebote besser am Bedarf der Mitglieder ausrichten zu können, wurde erhoben, in welchen Bereichen eine verstärkte Zusammenarbeit erwünscht wäre. Am häufigsten wurden genannt:

- → Mithilfe beim Aufbau von Registern bzw. Unterstützung bei der Gründung von Spezialambulanzen bzw. der Etablierung von Expertisezentren
- → Vernetzung mit anderen Selbsthilfeorganisationen
- > Kleinere (finanzielle) Unterstützungen bspw. für die Öffentlichkeitsarbeit
- → Anlaufstelle bzw. Lotse f¨ur konkrete F¨alle im Bereich Pflegegeld, Familienbeihilfe, anderer Sozialleistungen
- → Erstellung von Leitfäden und Anleitungen im Zusammenhang mit Sozialleistungen
- → Mehr Zusammenarbeit bei Themen, die alle seltenen Erkrankungen betreffen

Ausgehend von den Vereinsstatuten und den damit verbundenen Aufgaben, könnte – in Abhängigkeit von der Ressourcenlage – in einigen Belangen durchaus Hilfestellung geboten werden. Besser kommuniziert werden sollten jedoch die Kernkompetenzen von Pro Rare Austria, wonach Einzelfälle zwar als Basis für weiterführendes politisches Handeln herangezogen werden, aber in der Regel viele Probleme nicht (unmittelbar) gelöst werden können.

Für Pro Rare Austria erfreulich erscheint, dass 43 % der Befragten angaben, die Wahrnehmbarkeit des Dachverbandes sei im vergangenen Jahr gestiegen, während 54 % das Aktivitätsniveau als gleichbleibend und nur drei Prozent als rückläufig empfanden. Der noch junge Dachverband dürfte sich damit insgesamt auf einem guten Weg befinden.

64 Europäische Referenznetzwerke (ERNs)

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien Johanna Sadil, Pro Rare Austria



Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten erfordern einen hohen Spezialisierungsgrad und besondere Fachkenntnisse und Ressourcen, die typischerweise nicht in jedem medizinischen Zentrum und oft nicht einmal in jedem Mitgliedsland vorhanden sind. Deshalb wurde in der EU seit vielen Jahren daran gearbeitet, Zusammenschlüsse der führenden Zentren Europas zu etablieren, die gemeinsam die Diagnostik und Behandlung seltener und komplexer Krankheitsfälle übernehmen.

2017 wurden nach langen Vorarbeiten die ersten 24 sogenannten Europäischen Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet. Es handelt sich dabei um Netzwerke führender europäischer Gesundheitsdienstleister verschiedener medizinischer Fachgebiete, die in virtuellen Beratungsgremien aus hochspezialisierten Expertinnen und Experten konkrete Fälle bearbeiten. Die Fachleute können sich hierzu eines eigens entwickelten telemedizinischen IT-Systems bedienen, sodass im Idealfall während der gesamten Behandlungsdauer die Patientin/der Patient im eigenen Land betreut werden kann und nicht an ein Zentrum im Ausland reisen muss ("Die Expertise soll reisen, nicht die Patientin/der Patient").

Die Eintrittspforte in ein ERN stellt typischerweise ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Land dar. Über das IT-System können aber derzeit theoretisch alle Ärztinnen und Ärzte, also auch außerhalb der ERN, ihre besonders komplexen Fälle einbringen. Diese werden dann von den Expertinnen/Experten des ERN gemeinsam bearbeitet. So können relativ einfach und unbürokratisch alle EU-Bürgerinnen und EU-Bürger, die den speziellen Service eines ERN benötigen, diesen auch in Anspruch nehmen.

Derzeit nehmen an den 24 ERNs ca. 900 hochspezialisierte Zentren aus 26 Staaten als Vollmitglieder teil. Aus Österreich sind das EB-Haus in Salzburg und die pädiatrische Onkologie am St. Anna Kinderspital dabei, 2019 werden sich weitere in Österreich designierte Expertisezentren anschließen (siehe 87). In den nächsten Jahren wird es voraussichtlich noch mehr ERN für andere Fachgebiete mit entsprechend mehr teilnehmenden Zentren geben.

Per April 2018 bestehen folgende ERNs:

ERN BOND	Europäisches Referenznetzwerk für Knochenkrankheiten	https://ec.europa.eu/health/sites/health/ files/ern/docs/ernbond_factsheet_en.pdf
ERN CRANIO	Europäisches Referenznetzwerk für kraniofaziale Anomalien und Hals-, Nasen- und Ohrenstörungen	https://ern-cranio.eu/
Endo-ERN	Europäisches Referenznetzwerk für endokrine Krankheiten	https://endo-ern.eu/
ERN EpiCARE	Europäisches Referenznetzwerk für Epilepsien	https://epi-care.eu/
ERKNet	Europäisches Referenznetzwerk für Nierenkrankheiten	www.erknet.org/index.php?id=home
ERN-RND	Europäisches Referenznetzwerk für neurologische Krankheiten	www.ern-rnd.eu/
ERNICA	Europäisches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien	https://ern-ernica.eu/
ERN LUNG	Europäisches Referenznetzwerk für Atemwegserkrankungen	https://ern-lung.eu/
ERN	Skin Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	http://skin.ern-net.eu/
ERN EURACAN	Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten bei Erwachsenen (solide Tumore)	http://euracan.ern-net.eu/de/start-2/
ERN	EuroBloodNet Europäisches Referenznetzwerk für hämatologische Krankheiten	www.eurobloodnet.eu/
ERN eUROGEN	Europäisches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten	http://eurogen-ern.eu/
ERN EURO-NMD	Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Krankheiten	https://ern-euro-nmd.eu/
ERN EYE	Europäisches Referenznetzwerk für Augenkrankheiten	www.ern-eye.eu/
ERN GENTURIS	Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	www.genturis.eu/l=deu/Home.html
ERN GUARD- HEART	Europäisches Referenznetzwerk für Herzkrankheiten	http://guardheart.ern-net.eu/
ERN ITHACA	Europäisches Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige Beeinträchtigungen	www.ernithaca.org/

MetabERN	Europäisches Referenznetzwerk für hereditäre Stoffwechselstörungen	https://metab.ern-net.eu/
ERN PaedCan	Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie)	http://paedcan.ern-net.eu/
ERN RARE-LIVER	Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten	www.rare-liver.eu/
ERN ReCONNET	Europäisches Referenznetzwerk für Bindegewebe- und muskuloskelettale Krankheiten	http://reconnet.ern-net.eu/
ERN RITA	Europäisches Referenznetzwerk für immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten	http://rita.ern-net.eu/
ERN TRANS- PLANT-CHILD	Europäisches Referenznetzwerk für Transplantation im Kindesalter	www.transplantchild.eu/en/
VASCERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßkrankheiten	https://vascern.eu/

Welche Rolle spielen Patienten in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientenvertreter haben im Aufbau der ERNs eine zentrale Rolle gespielt und übernehmen jetzt im Echtbetrieb wichtige Aufgaben. So sind beispielsweise im Rahmen sogenannter European Patient Advocacy Groups (ePAGs) Patientenvertreter eingebunden, um ihre Interessen zu wahren und die Weiterentwicklung der ERNs mitzugestalten.

Österreich stellt derzeit acht Patientenvertreter:

Ulrike Holzer Christian Moser	ERN Skin	Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten
Ernst Leitgeb	ERN RARE-LIVER	Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten
Anita Kienesberger	ERN PaedCan	Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter
Claas Röhl	ERN GENTURIS	Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome
Dominique Sturz	ERN EYE	Europäisches Referenznetzwerk für Augenkrankheiten
Johann Hochreiter	ERN LUNG	Europäisches Referenznetzwerk für Atemwegserkrankungen
Michaela Weigl	MetabERN	Europäisches Referenznetzwerk für hereditäre Stoffwechselstörungen



Eindrücke von der 4. ERN-Konferenz in Brüssel (21.11.2018)
Foto: Ulrike Holzer

68 Betreute Masterarbeiten

Victoria Mauric, Pro Rare Austria Rainer Riedl, Pro Rare Austria

2018 wurden im Rahmen der Aktivitäten von Pro Rare Austria auch zwei Masterarbeiten zum Thema seltene Erkrankungen betreut.

Die beiden frischgebackenen Masterinnen stellen sich und ihre Arbeit kurz vor:

1. Evaluation der Qualität und Effektivität von Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen am Beispiel Forum Usher Syndrom Priv. Doz. Dr. Astrid Magele

Management im Gesundheitswesen, MA/Donau-Universität Krems



Astrid Magele Foto: H. Wimmer

Ich bin seit 2013 Oberärztin an der Abteilung Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde und Leiterin der Hörstörungsambulanz an der Universitätsklinik St. Pölten. Derzeit werden hier jährlich 150 Patienten mit einem Cochlea oder Mittelohrimplantat operativ und postoperativ versorgt. Da ich einen guten Kontakt zu meinen Patienten pflege und den Verlauf ihrer Hörrehabilitation aufmerksam verfolge, stehe ich auch in regelmäßigem Austausch mit Selbsthilfegruppen für Cochleaimplantat-Träger. Deshalb war es für mich besonders interessant, das Aufgabenspektrum einer Selbsthilfegruppe für seltene Erkrankungen näher kennenzulernen und die ehrenamtliche Tätigkeit aus einem sozioökonomischen Blickwinkel zu betrachten.

Ziel meiner Masterarbeit war es, die Leistungen der Selbsthilfe am Beispiel Forum Usher Syndrom sichtbar zu machen und in Bezug auf ihre Effektivität und Qualität zu evaluieren. Anhand einer Selbstbewertung der Vereinsmitglieder ist es gelungen, den Mehrwert von Selbsthilfe für Betroffene und Angehörige aufzuzeigen, ebenso wie die vorhandenen Hürden. Ein Vergleich mit den Ergebnissen früherer Studien über Selbsthilfe macht deutlich, dass kleinere Gruppen für seltene Erkrankungen in Bezug auf Effektivität und Qualität nicht weniger leisten, als Selbsthilfegruppen für Volkserkrankungen und daher einer vergleichbaren Unterstützung bedürfen.

Ich hoffe, mit dieser Arbeit auch einen kleinen Teil dazu beigetragen zu haben, die Öffentlichkeit über die besondere Situation, Bedürfnisse und Herausforderungen von Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen aufzuklären und zu veranschaulichen, welche wichtige Rolle diese in unserem heimischen Gesundheitssystem einnehmen.

2. Selbsthilfe für seltene Erkrankungen – Problemlagen und Bedeutung für die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen

Christina Winkler MA Management von Gesundheitsunternehmen, MA/Bildungseinrichtung: Fachhochschule Krems (IMC)



Christina WinklerFoto: Peter Provaznik

Ich habe mich in meiner Masterarbeit intensiv mit den Bedürfnissen von Betroffenen seltener Erkrankungen auseinandergesetzt. Mittels Fragebogen und Beobachtungsprotokoll habe ich verschiedene Problemfelder in der medizinischen und sozialen Versorgungsstruktur identifiziert.

Patientinnen und Patienten müssen viele Hürden in ihrem Alltag meistern. Lange Wege zu einer Diagnose, fehlende Therapien und große psychische Belastungen stellen große Herausforderungen dar. Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen ist unersetzlich und hat einen hohen Stellenwert für die Erkrankten und ihre Angehörigen, sie sind auf Wissen der anderen Betroffenen angewiesen. Die Krankheitsbilder mögen unterschiedlich sein, die Problemlagen sind jedoch dieselben.

Ich habe dieses Thema gewählt, da es mich von Anfang an gefesselt hat. Nach kurzer Recherche habe ich gesehen, wie vielschichtig es ist und ich wollte einen Beitrag dazu leisten die Anliegen der Betroffenen publik zu machen. Während des Entstehungsprozesses meiner Masterarbeit hatte ich die Möglichkeit mich mit Betroffenen auszutauschen und mehr über ihre Schicksale zur erfahren. Einblicke, die mich berührt haben und Erfahrungen die ich nicht missen will.

Pro Rare Austria – das Jahr 2018

Veranstaltungen

- 70 Dialog der seltenen Erkrankungen
- 9. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD)
- 3. Rare Disease Dialog der Pharmig Academy
- 75 INNOVCare Abschluss-Konferenz
- 9. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen
- 78 4. Rare Disease Dialog der Pharmig Academy
- 79 4. ERN Konferenz

Dialog der seltenen Erkrankungen 3. März 2018, Wien

Victoria Mauric, Pro Rare Austria

Jeder begeht den internationalen Tag der seltenen Erkrankungen anders. Die meisten Menschen gar nicht, denn Sie wissen nicht, dass es seltene Erkrankungen gibt oder gar wie viele davon ... "Show your rare, show you care" war das farbenfroh aufbereitete und wachrüttelnde Motto von EURORDIS – anlässlich des Rare Disease Day 2018. Pro Rare Austria griff dieses Thema auf und veranstaltete am 3. März 2018 im Wiener Museumsquartier den Dialog der seltenen Erkrankungen, wo den zahlreichen Gästen – Patienten und Patientenvertreterinnen, Ärzten und Fachspezialistinnen, Vertreter der Pharmaindustrie und weitere Stakeholder aus dem Gesundheitsbereich – moderiert von Pamela Grün, ein selten gutes Unterhaltungsprogramm geboten wurde.

Nach der traditionellen Vorführung des EURORDIS-Imagefilms und der Übermittelung einer Videobotschaft von Sozial- und Gesundheitsministerin Mag. Beate Hartinger-Klein, begrüßte Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria, das illustre Publikum und nutzte die Gelegenheit, um die Allianz für seltene Erkrankungen und ihre Aktivitäten vorzustellen.

Das nun folgende, informative und unterhaltsame Programm bot für jeden etwas: Standing Ovation erhielt die Tanzgruppe von MPS Austria und auch die sympathische, wie humorvolle Andrea Latritsch-Karlbauer ließ ihre knapp 300 Zuhörer nicht auf den Sitzen. Ernster, aber nicht weniger hoffnungsvoll entließ schließlich Dr. Jama Nateqi mit seiner Präsentation von Symtoma, einer Suchmaschine für Krankheiten, das Publikum in die Pause.

Herzstück der Veranstaltung war erneut das Zusammenkommen, Austauschen und Vernetzen in der Ovalhalle, wo Interessierte sich bei den zahlreichen Messeständen informieren, sich am Genussbuffet stärken und die jüngeren Gäste an einem liebevoll gestalteten Kinderprogramm – inklusive Magie und Zauberei mit Gregory Diamond – teilnehmen konnten. Finaler Programmpunkt war eine faszinierende Zauber- und Bauchredeshow von Tricky Niki und Hanno Rhomberg, während das symbolische Steigenlassen hunderter Luftballons im Innenhof des Museumsquartiers den krönenden Abschluss bildete und ein empathisches Gemeinschafts- und Solidaritätsgefühl aufkommen ließ.

Wir bedanken uns bei allen, die gekommen sind, um uns zu unterstützen und mit uns zu feiern. Es hat uns wieder großen Spaß gemacht, den Tag der seltenen Erkrankungen gemeinsam zu begehen!



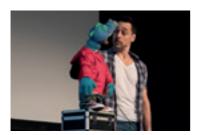
Dialog der seltenen Erkrankungen Ankündigungsplakat, Pro Rare Austria



Show your rare, show you care Ankündigungsplakat, EURORDIS











Eindrücke vom Dialog für seltene Erkrankungen Fotos: Dominique Sturz, Johannes Weigl, Alexander Görisch









9. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) 10.–12. Mai 2018, Wien

Rainer Riedl, Pro Rare Austria Victoria Mauric, Pro Rare Austria

Pro Rare Austria ist es gelungen, die im Bereich der seltenen Erkrankungen wichtigste internationale Konferenz nach Wien zu holen – die sogenannte ECRD. Und ja, es war ein großartiges Zusammentreffen der wesentlichen Player aus ganz Europa und darüber hinaus, mit vielen inspirierenden Vorträgen, Appellen und ausreichend Zeit zur Vernetzung. Die Zahlen sprechen für sich: 900 Teilnehmer, davon 120 Referenten, aus 58 Ländern waren vertreten.

Von Seiten des Gastgeberlandes begrüßten Magdalena Arrouas (BMASGK) und Rainer Riedl (Pro Rare Austria) das Publikum mit einem kurzen Abriss über das bisher Erreichte und der eindringlichen Aufforderung an alle Akteure, auch weiterhin aktiv zu bleiben. Darüber hinaus berichtete Maria Prähofer als österreichisches "Patient Testimonial" auf positive und erfrischende Weise über ihr Leben mit MPS und den Erfolg ihrer Enzymersatztherapie.

Inhaltlich war der Kongress in sechs Themenschwerpunkte gegliedert, wobei sich Österreich mit Vorsitzenden und Vortragenden wie Ulrike Holzer (Pro Rare Austria), Ursula Holtgrewe (ZSI), Sabine Ettinger (LBI) und Anja Diem (EB-Haus Austria) positionierte.

Themenblock 1 war der Strukturierung der Forschungsund Diagnoselandschaft gewidmet – ein Bereich, der sich in den letzten Jahren erheblich verändert hat. Bei der Integration neuer Technologien in das Gesundheitswesen und der Verknüpfungen zwischen Forschung und Versorgung tragen zunehmend Patienten, als Experten für ihre eigene Gesundheit, zur Erhöhung des Nutzens bei. Präsentiert wurden neben den jüngsten Fortschritten in der Diagnostik und den potenziellen Herausforderungen neuer Technologien zur Selbstdiagnose, wie die Zusammenarbeit zwischen Patienten, Klinikern, Forschern und Sponsoren als Grundlage erfolgreicher Forschung unterstützt werden kann.

Bahnbrechende Arzneimittel und die Zusammenarbeit von Regulierungsbehörden, Experten der Bewertung von Gesundheitstechnologien und Patienten standen im Fokus von Themenblock 2. Betrachtet wurde die Medizintechnik-Folgeabschätzung und die damit verbundene Schaffung



Eröffnungsreden Foto: Alexander Gregorich

einer zentralen Anlaufstelle von EMA (European Medicines Agency) und HTA (Health Technology Assessors), um durch Austausch von Informationen bereits frühzeitig zur Einschätzung von Arzneimitteln und Verfahren zu gelangen. Für Patienten und Patientenvertreter ergibt sich daraus ein neues Rollenbild in der Zusammenarbeit mit Regulierungsbehörden, HT-Prüfern und Industrie durch Mitwirkung bei Zulassungsverfahren, Kosten-Nutzenbewertungen und Therapieentwicklung.

"Data is the new gold" und "We want to share data", waren die Kernaussagen von Themenblock 3, welcher sich mit dem digitalen Patienten beschäftigte. Während die digitale Transformation in anderen Branchen bereits Einzug gehalten hat, ist die Gesundheitsindustrie noch nicht völlig in die digitale Welt eingetaucht und der Übergang gestaltet sich komplex. Bestehende Hürden reichen von unausgeglichenen Arzt-Patient-Verhältnissen bis hin zu fehlender Kontinuität in der Versorgung durch klinische Einrichtungen. Neue Technologien schaffen ungeahnte Möglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen, bergen aber auch neue Risiken, über die es zu informieren gilt. Einer holländischen Umfrage zufolge, empfinden die Menschen ihre medizinischen Daten nämlich als ebenso privat wie ihre Telefonnummern.

Parallel setzte sich Themenblock 4 mit der Bedeutung von Lebensqualität auseinander. Neben einer adäquaten medizinischen Versorgung brauchen Menschen mit seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, ein erfülltes Leben sowie persönliche Beziehungen zu führen und zur Gesellschaft beizutragen. Patientenvertreter, die darauf hinweisen, scheitern häufig am Gesundheits- und Sozialsystem, welches die komplexen Bedürfnisse der Betroffenen nicht immer erfolgreich adressiert. Best-Practice Beispiele aus verschiedenen Ländern und Fallstudien zu innovativen Dienstleistungen zeigten auf, wie bestehende Lücken durch integrative Versorgung und "Single Point of Service"-Ansätze überbrückt werden können.

Themenblock 5 betrachtete neue Erkenntnisse, Patientenmeinungen und Fallstudien zu den wirtschaftlichen und finanziellen Auswirkungen von seltenen Erkrankungen auf Gesundheitssysteme und Gesellschaften, sowie die Auswirklungen aktueller politischer Maßnahmen auf den Zugang zu Therapien. Diskutiert wurde folglich, wie dieser Zugang verbessert und ein nachhaltiges Modell für Orphan-Arzneimittelentwicklung gewährleistet werden kann.

Der übergeordneten Frage nach globaler seltener Gerechtigkeit war schließlich Themenblock 6 gewidmet. Betont wurde dabei die globale Perspektive, da Menschen mit seltenen Erkrankungen durch ihre Gene und ihre Herausforderungen über Landesgrenzen hinaus verbunden sind. Dementsprechend sollten sie auch – unabhängig vom Wohnort – gleichwertige Behandlung und Unterstützung erhalten und im selben Ausmaß von den Fortschritten im Bereich der seltenen Erkrankungen profitieren.



Urkunde der Stadt Wien für die Organisatoren der ECRD EURORDIS



Rainer Riedl, Matt Bolz-Johnson, Thomas Kroneis (vlnr) Foto: Pro Rare Austria



Vorstand und MitarbeiterInnen von Pro Rare Austria Foto: Pro Rare Austria

Abgerundet wurde die Veranstaltung durch spontane Patientenstatements im Rahmen der sogenannten "Soap Box", informative Podiumsrunden, eine Poster-Ausstellung und ausreichend Raum für Vernetzung.

Mit Hilfe der gewählten sechs Themenschwerpunkte und des umfassenden Rahmenprogrammes konnte damit insgesamt ein breiter Überblick über das "Ökosystem" seltene Erkrankungen gegeben werden, getreu dem Motto: "Rare Diseases 360°C – Collaborative strategies to leave no one behind".

Aus österreichischer Sicht war es wichtig, Gastgeber für eine so hochkarätig besetzte Veranstaltung zu sein und mit kompetenten Experten sowie wichtigen Meinungsmachern in Gespräch zu kommen. Erfreulich war auch die Tatsache, dass das Thema seltene Erkrankungen rund um die Konferenz vermehrte Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit erhielt. Amüsantes Detail am Rande: Für die Durchführung der Veranstaltung erhielt ich eine Urkunde – die Stad Wien, die Wirtschaftskammer Wien und das Vienna Convention Büro danken für die erfolgreiche Organisation der Veranstaltung.

Wir freuen uns jedenfalls auf eine Neuauflage der ECRD und ein Wiedersehen mit vielen Mitstreitern im Jahr 2020!



3. Rare Disease Dialog der Pharmig Academy: Nutzenbewertungen/HTA bei seltenen Erkrankungen – (wie) kann es funktionieren?

13. Juni 2018, Wien

Rainer Riedl, Pro Rare Austria



Teilnehmer und ModerationFotos: E. Prokofieff

Die oben gestellte Frage war Ausgangspunkt beim Rare Disease Dialog der Pharmig Academy. Der Nutzen neuer Therapie soll messbar gemacht werden, um auf dieser Grundlage Entscheidungen über Preis und Erstattungsmodalität treffen zu können. Die EU-Kommission arbeitet daran, einen solchen Bewertungsprozess EU-weit zu vereinheitlichen. Vertreter von Patientenorganisationen, der pharmazeutischen Industrie, Sozialversicherung, Gesundheit Österreich GmbH sowie Mediziner und Gesundheitsökonomen diskutierten über Herausforderungen und Probleme bei der Nutzenbewertung neuer Arzneimittel. Im Bereich der seltenen Erkrankungen ist dies besonders schwierig.

Health Technology Assessment, kurz HTA, ist eines der Instrumente, mit dem eine solche Nutzenbewertung erfolgen kann. Bislang werden HTAs auf nationalstaatlicher Ebene durchgeführt. "Das birgt das Problem, dass ein und dasselbe Medikament in den verschiedenen Ländern hinsichtlich seines Nutzens unterschiedlich bewertet wird. Denn es gibt keine einheitlichen Kriterien, nach denen ein HTA durchzuführen ist", führte Dr. Alexander Natz, Geschäftsführer von EUCOPE (European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs) aus. Die EU-Kommission beabsichtigt zwar, EU-weite Kriterien für das HTA einzuführen, doch die Harmonisierung gestaltet sich schwierig. "Die EU-Initiative "EUnetHTA" war ein Schritt hin zu dieser Vereinheitlichung. Die Koordination hat bislang aber noch nicht so weit funktioniert, dass es auch ein für alle verbindliches HTA gäbe", so Natz.

Ich wies bei dieser Veranstaltung darauf hin, dass das gesamte Familiensystem eines Betroffenen in einem Bewertungsprozess beachtet werden muss: "Es geht vor allem auch um die Lebensqualität. Nicht nur die des Patienten, sondern auch jene seines Umfeldes. Es sind auch finanzielle Aspekte zu beachten, wenn jemand aufgrund seiner Krankheit ausfällt oder weil ein Angehöriger wegen der Pflegetätigkeit nicht oder nur teilweise arbeiten gehen kann." Darüber hinaus plädierte ich dafür, Patientenvertreter bzw. Patient Advocates frühzeitig in die Diskussion um Therapiebewertungen einzubinden. Als prioritäres Ziel müsste jedoch die Forschung zu seltenen Erkrankungen intensiviert werden. Für 6.000 bis 8.000 Erkrankungen wurden bisher nur 150 spezifische Therapien zugelassen – sogenannte Orphan Drugs. Nur über die Forschung können die notwendigen Daten und Informationen generiert werden, auch für den Nutzenbewertungsprozess.

Die Moderatorin des Abends hielt abschließend fest, dass die Diskussion zweifellos zeige, dass es noch ein weiter Weg bis zu einer einheitlichen Bewertungsmethode sei: "Da herrscht noch viel Dialogbedarf, um die Bedürfnisse der einzelnen Gruppen, von Patienten über Ärzte bis zu Zahlern und Vertretern der Industrie in ein funktionierendes Mess-Instrument zu integrieren", so Dr. Anna Vavrovsky. Ein Aufruf an alle Betroffenen sich einzubringen, speziell im Bereich der seltenen Erkrankungen und jenen Bereichen, in denen es schwierig ist, vergleichbare Kriterien oder übliche Standards heranzuziehen.

INNOVCare Abschluss-Konferenz

5. September 2018, Brüssel

Ulrike Holzer, Pro Rare Austria



Ulrike Holzer, Encarna Guillen Navarro, Ana Rath (vlnr) Foto: Ulrike Holzer

Unter dem Motto "Advancing person-centred and integrated care for rare diseases and complex conditions across Europe" fanden sich rund 80 Teilnehmer aus 18 Ländern in Brüssel ein, um innovative Ansätze für die Integration von medizinischer und sozialer Versorgung zu diskutieren. Vor allem die Überbrückung der Lücken zwischen medizinischen, sozialen und unterstützenden Maßnahmen stand im Fokus des über drei Jahre laufenden, EU-finanzierten INNOVCare Projekts, dessen Ergebnisse in Brüssel eingehend erörtert wurden. Neben EURORDIS waren Institutionen aus sieben europäischen Ländern daran beteiligt, darunter auch das Zentrum für Soziale Innovation (ZSI) aus Österreich.

Hauptziel war die Erstellung von guten Praktiken, damit Patienten und Betreuungspersonen Zugang zu integrierter Versorgung erhalten. Das in Rumänien durchgeführte Pilotprojekt testete den ganzheitlichen, personenorientierten Versorgungspfad, der ein nationales Hilfs- und Beratungszentrum für seltene Erkrankungen mit regionalen Fallmanagern mit öffentlichen Behörden zusammenführt. Die Forschung zu den Auswirkungen des Pilotprojektes zeigte, dass Menschen mit einer seltenen Erkrankung und ihre Betreuungspersonen, die Fallmanagement erhielten, ihren Informationsstand über ihre seltene Erkrankung und ihre Rechte, ihr Wissen über verfügbare Dienstleistungen und ihre Fähigkeiten für das Selbstmanagement wesentlich verbesserten.

Außerdem veröffentlichten die Projektpartner basierend auf den über INNOVCare durchgeführten Aktivitäten eine Reihe von Empfehlungen, die sicherstellen sollen, dass integrierte Versorgung in allen EU-Mitgliedstaaten nachhaltig implementiert wird. Diese Empfehlungen umfassen EU-weite und nationale Maßnahmen, damit unter anderem die spezifischen Bedürfnisse von Menschen mit einer seltenen Erkrankung in der EU-Richtlinie über die Vereinbarkeit von Arbeits- und Privatleben, Teil der europäischen Säule sozialer Rechte, berücksichtigt werden.

9. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen

21.-22. September 2018, Graz

Rainer Riedl, Pro Rare Austria

Am 21. und 22. September 2018 fand an der MedUni Graz der 9. Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen statt. Rund 150 Teilnehmer – Mediziner, Wissenschafter, Vertreter aus Ministerien, Regulierungsbehörden und der Pharmaindustrie sowie Patientenorganisationen – nützten die hochkarätig besetzte Veranstaltung zum fachlichen Austausch und zur Vernetzung. Im Zentrum der Diskussion stand die vielfältigen Herausforderungen bei Diagnostik und Therapie.

Diagnosen und Therapien gelingen nur interdisziplinär

Der erste Schwerpunkt des Kongresses lag auf dem Thema Seltene Erkrankungen erkennen. In acht Vorträgen wurde der State-of-the Art bei verschiedenen Krankheitsbildern dargestellt und auf die besonderen Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen eingegangen.

Im nächsten Block Seltene Erkrankungen diagnostizieren wurden moderne Methoden der genetischen Diagnostik vorgestellt. Prof. Michael Speicher vom Institut für Humangenetik der MedUni Graz wies darauf hin, dass auch die neuesten Technologien, wie Next Generation Sequencing, die interdisziplinäre Zusammenarbeit in der der Diagnostik nicht ersetzen können: "Bei der Fülle an Informationen, die uns heute zur Verfügung steht, müssen wir eng zusammenarbeiten, um die Aufgaben zu meistern."

Seltene Erkrankungen therapieren war das Motto des nächsten Blocks. In fünf Präsentationen wurden neue Therapieoptionen bei verschiedenen seltenen Krankheitsbildern dargestellt. Dr. Wolfgang Schnitzel, Geschäftsführer Shire Austria und Leiter des Arbeitskreises seltene Erkrankungen bei der Pharmig, zeigte die verschiedenen Risiken und Herausforderungen auf, die sich der pharmazeutischen Industrie bei der Medikamentenentwicklung stellen.



Für einen bis auf den letzten Platz besetzten Vortragssaal sorgte am Abend des ersten Kongresstages Prof.
Jürgen Schäfer, Leiter des Zentrum für unerkannte Krankheiten am Universitätsklinikum von Marburg. Der Arzt ist unter dem Synonym Dr. House bekannt geworden, weil er im Laufe seiner Karriere in detektivische Detailarbeit hunderte von bis dahin unerkannte Krankheiten diagnostizieren konnte. Er meinte: "Einen Herzinfarkt diagnostiziert ja bereits der Pförtner, für komplexere Aufgabenstelllungen braucht es Zeit, Liebe zum Detail und das richtige Team."

Pro Rare Austria – die laute Stimme der Seltenen

Der zweite Kongresstag stand ganz im Zeichen des Themas Leben mit seltenen Erkrankungen. Zunächst wurde von Dr. Jama Nateqi mit Symptoma eine innovative und vielfach preisgekrönte Symptomdatenbank vorgestellt, die es Patienten und Ärzten erleichtern soll, auf Basis von Beschwerden und Krankheitsanzeichen rasch Hinweise zu möglichen Krankheitsbildern zu erhalten und so den Weg zur Diagnose zu beschleunigen.

Mag. Dominique Sturz gewährte als Mutter einer mittlerweile jungen Erwachsenen mit dem Uscher Syndrom einen berührenden Einblick in das Leben mit dieser Erkrankung und referierte über interdisziplinäre Ansätze zur Frühdiagnostik. Mag. Sturz: "Diagnostik bei Usher Syndrom muss nicht neu erfunden werden, es ist lediglich der nach internationalem Vorbild definierte Prozess umzusetzen: Nach Feststellen einer Hörstörung durch flächendeckendes Hörscreening ermöglicht die molekulargenetische Abklärung eine gesicherte Diagnose, wenn gewünscht, bereits im ersten Lebensjahr. Sobald diese vorliegt, kann zielgerichtet gehandelt werden."

Danach stellte Dr. Bernd Monai, Vater von zwei Mädchen mit Glykogenose 1b, sein Notfallinformatiossystem vor. Dieses soll Menschen im Notfall helfen, ihre krankheitsrelevanten Daten sofort an den Sanitäter bzw. Notarzt weiterzugeben.

Informationsstand von Pro Rare AustriaFoto: Fechter



Mitglieder von Pro Rare Austria beim 9. Kongress der seltenen Erkrankungen Foto: Pro Rare Austria

Abschließend ging Mag. Paul Just vom Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases in Wien auf die ethischen Aspekte neuer Diagnoseverfahren im Kontext von seltenen Erkrankungen ein. Hier hätte man es mit "einer Vielzahl von medizinischen Technologien" wie z.B. das flächendeckende Neugeborenen-Screening, die Präimplantationsdiagnostik, verschieden Verfahren der Pränataldiagnostik oder verschiedene Möglichkeiten der Next Generation Sequencing Technologien zu tun. Schließlich konnte man erleben, dass der zweitägige Kongress für seltene Erkrankungen in Graz diesem Anspruch nach Interdisziplinarität durch die vielfältigen und unterschiedlichen Beiträge auch gerecht werden konnte.

Es bleibt noch viel zu tun

Insgesamt drei Podiumsdiskussionen – zu den Themen Diagnose, Therapien und Langzeitstrategien für seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem – gaben Experten und Zuhörer im Saal die Möglichkeit, die präsentierten Inhalte und die aufgeworfenen Fragen – zum Teil auch sehr emotional und kontroversiell – zu diskutieren. Aus Sicht von Pro Rare Austria wurden in den verschiedenen Debatten wesentliche Fragestellungen angesprochen, allerdings bleiben nach wie vor viele Fragen ungeklärt und Probleme ungelöst – und damit bleibt noch viel zu tun.





Eindrücke vom Kongress Fotos: Fechter





4. Rare Disease Dialog der Pharmig Academy: Kostenexplosion Rare Diseases – oder rare Kosten mit hohem Wert?

5. November 2019

Victoria Mauric, Pro Rare Austria

Am 5. November 2018 diskutierten Experten aus dem Gesundheitswesen eine der brisantesten Fragen der aktuellen Gesundheitspolitik: Kann es eine Kosten-Nutzen-Abwägung geben, wenn es um ein Menschenleben geht? Bringen teure Therapien für seltene Erkrankungen das solidarisch finanzierte Gesundheitswesen tatsächlich an seine Grenzen?



Moderation: Dr. Anna Vavrovsky Diskussionspartner: Edgar Starz, Richard Greil, Ruth Ladenstein, MBA, cPM, Ernst Agneter, Michaela Weigl, Andreas Huss, Friedrich Scheiflinger Foto: Pro Rare Austria

Dr. Friedrich Scheiflinger, Head Drug Discovery von Shire Austria GmbH, machte einen Schritt zurück und beschrieb zunächst die Herausforderungen aus Sicht der Pharmaindustrie: mangelnde Expertise, geringe Fallzahlen und aufwändigen Studiendesigns in der Arzneimittelentwicklung für seltene Erkrankungen. Darüber hinaus identifizierte er weniger die neuen Therapien, als vielmehr die langen Diagnosewege und Fehlbehandlungen als wahre Kostentreiber.

Der Salzburger Onkologe Univ.-Prof. Dr. Richard Greil bezeichnete die Arzneimittelkosten von 13 Prozent an den gesamten jährlichen Gesundheitsausgaben als durchwegs stabil und die Befürchtungen in Richtung einer möglichen Kostenexplosion als unbegründet. Weiters warnte er vor einer reinen Ausgabenrechnung, welche volkswirtschaftliche Einnahmen, wie beispielsweise durch den Erhalt der Arbeitsfähigkeit, außer Acht lässt.

Der Pharmakologe Univ.-Prof. Dr. Ernst Agneter verwies in diesem Zusammenhang auf die richtige Formulierung. Den Begriff der Kostenexplosion will er vielmehr als Leistungsexplosion verstanden wissen. Patientinnen und Patienten stellen keine Last für die Gesellschaft dar, sondern eine Chance, eine bessere Zukunft für alle zu gestalten.

Michaela Weigl, Mutter einer Betroffenen und Mitbegründerin der Patientenorganisation MPS-Austria und des Dachverbands Pro Rare Austria unterstrich, dass neue Therapien wirken und in betroffenen Familien zu einer enormen Verbesserung der Lebensqualität führen. Nach Teilnahme an einer klinischen Studie im Ausland und durch regelmäßige Enzymersatztherapie, kann ihre Tochter ein annähern normales Leben führen und ist mittlerweile berufstätig. Auch mache die geringe Anzahl der zu behandelnden Patienten mit seltenen Erkrankungen aus "Österreich sicher kein Österarm", gab die Patientenvertreterin den Vertretern der Krankkassen mit auf den Weg.

Dr. Edgar Starz von der steiermärkischen Krankenanstaltengesellschaft (KAGES) verwies in seiner Vorstellung des dort zur Beurteilung von Bedarfen eingerichteten Innovationsboards, auf die Notwendigkeit, beschränkte Budgets zu berücksichtigen und bei gegebener Ressourcenlage Verteilungsgerechtigkeit herzustellen.

Andreas Huss, Obmann der Salzburger Gebietskrankenkasse, sprach sich wiederum für mehr Transparenz in der Preisgestaltung der Pharmaindustrie aus. Die Frage nach dem Nutzen bei innovativen Therapien und ihren tatsächlichen Kosten müsse in einem solidarisch finanzierten System offen diskutiert werden können.

Univ.-Prof. Dr. Ruth Ladenstein von der St. Anna Kinder-krebsforschung appellierte schließlich an die Anwesenden, den hohen Innovationsgeist in Forschung und Entwicklung nicht durch Verhandlungen darüber, ob ein Medikament "es wert" sei, zunichte zu machen. Als sinnvoll erachtet sie die gemeinsame Entwicklung von Studiendesigns und innovativen Konzepten zur Finanzierung – unter Einbindung von Patienten, Akademia und Behörden – um auch weiterhin neue Behandlungsmöglichkeiten für kleine Patientengruppen zu ermöglichen.

4. ERN Konferenz 21.–22. November 2018, Brüssel

Ulrike Holzer, Pro Rare Austria Rainer Riedl, Pro Rare Austria



Till Voigtländer, Ulrike Holzer, Ursula Unterberger (vlnr) Foto: Pro Rare Austria

Unter dem Motto "ERNs in action" wurde auf der mittlerweile 4. ERN-Konferenz eine neue Phase im Lebenszyklus der European Reference Networks eingeläutet: die sogenannte Bereitstellungsphase (deployment phase). Nach einer intensiven Vorbereitungs- und Sensibilisierungsphase sind ja nun alle 24 ERNs in den "Echtbetrieb" gegangen. Während seit der Inauguration der ERNs im März 2017 laufend Ergebnisse geliefert und Erfolgsgeschichten geschrieben wurden, war es nun notwendig innezuhalten und einen Überblick über die gemachten Erfahrungen zu bekommen. Die Schlüsselfrage war: Was funktioniert und was nicht? Ziel des zweitägigen Erfahrungsaustausches war es daher, die wichtigsten Erfahrungen und Ergebnisse im Bereich klinischer Versorgung und Organisation zu präsentieren und auf dieser Basis die zukünftigen Herausforderungen gestärkt anzugehen.

An der zweitägigen Veranstaltung nahmen mehr als 400 Teilnehmer aus ganz Europa teil – nationale Behörden, Vertreter der 24 ERNs, Angehörige von Gesundheitsberufen, Krankenhausmanager, Patientenvertreter und Vertreter verschiedener EU-Institutionen – um die bisher erzielten Ergebnisse und die anstehenden Herausforderungen zu teilen und zu diskutieren.

Offiziell eröffnet wurde die Konferenz von der belgischen Gesundheitsministerin Maggie De Block. Kommissar Vytenis Andriukaitis (Gesundheit und Lebensmittelsicherheit) stellte das politische und institutionelle Engagement der EU für die ERN vor. Die Veranstaltung umfasste mehrere Plenarsitzungen, die sich mit dem Stand der ERNs, den Instrumenten und Ressourcen für deren Einsatz, dem politischen und institutionellen Engagement der EU sowie den Herausforderungen und der Integration der ERNs in die Gesundheitssysteme befassten. Acht parallele Sitzungen konzentrierten sich auf spezifische Aspekte, wie z.B. Qualitätsbewertung, Überwachung und Bewertung der Netzwerke; Epidemiologische und klinische Forschungs- und Datenherausforderungen; Krankenhausmanagement und ERNs; ERNs Nachhaltigkeit; Partnerschaften zwischen Patienten und medizinischem Fachpersonal in ERNs; Klinische Richtlinien und Wissensgenerierung; Unterstützung für neue Medikamente, medizinische Geräte, klinische Studien und Interessengruppen.

Weitere Details: https://ec.europa.eu/health/ern/events/ ev_20181121_de#a

Um sich Gehör zu verschaffen, aber auch um Mitglieder und Stakeholder zu informieren, ist intensive Öffentlichkeitsarbeit notwendig. Im Folgenden zeigen wir einige Beispiele für das Branding von Pro Rare Austria.

Pro Rare Austria – das Jahr 2018

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

- 82 Logo, Imagefolder, Imagefilm
- 83 Vorstellung: accelent communications



allianz für seltene erkrankungen

Unser neuer Imagefolder



Unser neuer Imagefilm



Pro Rare Austria stellt sich vor



accelent ist eine eigentümergeführte PR-Agentur in Wien und vereint jahrelange PR-Erfahrung mit dem Esprit junger Kreativer. Als eine von wenigen PR-Agenturen ist accelent mit dem PR-Gütezeichen zertifiziert. Das bedeutet: klare Abläufe, sichere Dokumentation und finanzielle sowie rechtliche Stabilität – und dadurch viel Freiraum für Kreativität, solides PR-Handwerk und verblüffendes Querdenken.

accelent vernetzt unterschiedliche Kommunikationsdisziplinen und setzt individuelle Lösungen in den Bereichen Kampagnen, Messaging, Media Relations, Digital & Social Media sowie Krisen-PR um. Dabei denkt und arbeitet die Agentur international: für globale Marken, grenzüberschreitende Kampagnen und weltweite Themen – als Leadagentur ebenso wie als starker lokaler Partner für den Markt.

Für Pro Rare Austria engagiert sich *accelent* seit 2018 aus gesellschaftlicher Verantwortung ehrenamtlich. Mag. Brigitte Mühlbauer konzipiert und realisiert Kommunikationsmaßnahmen, die dem Thema Seltene Erkrankungen zu mehr Aufmerksamkeit verhelfen. Inhaltlich fundiert, aber mit durchaus unkonventionellen Aspekten.

In dieser Rubrik stellen wir Themen oder Organisationen im nationalen aber auch im internationalen Kontext vor, die für Pro Rare Austria und generell für Menschen mit seltenen Erkrankungen relevant sind.

Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

- 86 Vorstellung der Expertisezentren in Österreich
- 96 Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)
- 99 Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)
- 100 Orphanet
- 101 ÖKUSS
- 103 BVSHOE
- 104 EURORDIS
- 106 Rare Diseases International
- 108 Symptoma

Vorstellung 88 der Expertisezentren in Österreich

Expertisezentrum für seltene Erkrankungen in Österreich





Ein wichtiges Ziel des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) war die Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen, um den Weg zur Diagnose zu beschleunigen und die medizinische Versorgung der Patienten zu verbessern. Dazu wurde im NAP.se ein Stufenkonzept für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen vorgesehen.

Diese spezialisierte Zentren sollen die Kompetenzen rund um eine definierte seltene Erkrankungen bzw. ein Gruppe von seltenen Erkrankungen bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen und Ärzte fungieren. Darüber hinaus sollen die Zentren relevante Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen. Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsstruktur sieht das für den NAP.se entwickelte Konzept ein differenziertes Drei-Stufen-Modell mit folgenden Zentrumstypen vor:

- → Expertisecluster (Typ A-Zentrum)
- → Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)
- → Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)

Gleichzeitig stellt die Designation eines Zentrums gemeinsam mit einem entsprechenden Empfehlungsschreiben des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz die notwendige Voraussetzung für die Aufnahme in das jeweilige European Reference Network (ERN) dar (siehe auch Seite 62).

Nachfolgend werden alle derzeit in Österreich bestehenden Expertisezentren (Typ B-Zentren) vorgestellt.

90 EB-Haus Austria – Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Universitätsklinikum Salzburg



Expertisefeld

Epidermolysis bullosa sowie weitere Genodermatosen (= genetisch bedingte Hauterkrankungen): z.B. Neurofibromatose Typ I, Tuberöse Sklerose, Incontinentia pigmenti, Gorlin-Goltz Syndrom, Ehlers Danlos Syndrom, Xeroderma pigmentosum, Palmoplantarkeratosen, Ichthyosen, Pachyonychia Congenita, Ektodermale Dysplasien

Sobald der Verdacht auf Epidermolysis bullosa, eine Gruppe von erblichen blasenbildenden Erkrankungen oder auch andere Genodermatosen besteht oder diese vordiagnostiziert wurden, können Betroffene, deren Angehörige und Ärzte mit dem EB-Haus bzw. der Ambulanz für Genodermatosen Kontakt aufnehmen. Danach wird üblicherweise ein Termin zur persönlichen Vorstellung im EB-Haus Austria vereinbart, zu welchem eine Überweisung vom Facharzt (für Dermatologie) und alle vorhandenen Vorbefunde mitzunehmen sind.

ERN-Mitglied: ERN Skin

T +43 (0)5 7255 - 82400 Mo-Fr 8:00 - 13:00 Uhr

E info@eb-haus.org

www.eb-haus.org, http://skin.ern-net.eu/

Kontakt

EB-Haus Austria, Universitätsklinikum Salzburg

Adresse

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung Expertisezentrum für pädiatrische Onkologie



Expertisefeld

Pädiatrische Hämato- Onkologie und Europäische Koordination des Europäischen Referenznetzwerkes der Pädiatrischen Hämato-Onkologie (ERN PaedCan)

Das St. Anna Kinderspital übernimmt Anfragen über die zentrale ERN PaedCan Kontaktadressen (s.u.) oder direkt über das virtuelle "EU Clinical Patient Management System (CPMS)" von behandelnden Ärzten Vorort. Die so eingebrachten Fragen zu Diagnostik und Therapie von Kinderkrebserkrankungen werden nach Klärung der Voraussetzungen (Einwilligungserklärung der betroffenen Familie; DSGVO-konforme Systemberechtigungen) über virtuelle Konsultationstools mit Experten aus dem EU-weiten Netzwerk auf Basis der zur Verfügung stehenden medizinischen Dokumentation und Bildgebung diskutiert. Ziel ist es, bevorzugt über Wissenstransfer und Beratung Hilfestellung zu geben und grenzübergreifenden Patiententransfers nur in jenen Fällen zu befürworten, wo tatsächlich Vorort die entsprechende Expertise für spezielle Interventionen und Therapieformen nicht besteht.

ERN-Mitglied: ERN PaedCan

T +43 (1) 40470 -4750, +43 (1) 40470 -4991

E ruth.ladenstein@ccri.at martin.schalling@ccri.at

I https://kinderkrebsforschung.at/index.php http://paedcan.ern-net.eu/

Kontakt

Prof. Ruth Ladenstein & Martin Schalling, MSc.

Adresse

Zimmermannplatz 10, 1090 Wien

92 Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Ichthyosen (Verhornungsstörungen)

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Innsbruck



Expertisefeld

Ichthyosen, palmoplantare Keratoderme, Dyskeratosis follicularis, ektodermale Dysplasien; neurokutane Erkrankungen (Neurofibromatose Typ 1, Tuberöse Sklerose-Komplex), erythropoetische Protoporphyrie, komplexe vaskuläre Malformationen, Bindegewebserkrankungen

Die PatientInnen werden ambulant im Rahmen der Genodermatosen-Sprechstunde gesehen. Diese dient als Anlaufstelle für Kinder und Erwachsene mit unklarer Diagnose und hat das primäre Ziel der schnellen Diagnosefindung und Therapieeinleitung. Das Patienten-Management ist interdisziplinär: neben Hautfachärzten und FachärztInnen für Humangenetik sind auch ÄrztInnen assoziierter Konsiliarfächer verfügbar. Eine dauerhafte Nachbetreuung der PatientInnen nach Diagnosestellung und genetischer Beratung ist nicht vorgesehen, eine wohnortnahe Langzeitbetreuung wird vermittelt.

Eine Kontaktaufnahme mit dem Expertisezentrum sollte schon bei Verdacht auf eine seltene genetisch bedingte Hauterkrankung erfolgen und kann sowohl durch die behandelnden ÄrztInnen, als auch direkt durch die PatientInnen durchgeführt werden (telefonisch, E-Mail). Zum vereinbarten Termin in der Genodermatosen-Sprechstunde wird eine Überweisung vom Facharzt oder Allgemeinmediziner benötigt. Vorbefunde sind mitzubringen.

T +43 (0)512 504 24801

E viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at

I http://dermatologie.tirol-kliniken.at

Kontakt

Frau Viktoria Migschitz (Terminplanung) Univ.-Klinik für Dermatologie

Adresse

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Expertisezentrum für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und Kraniofaziale Anomalien

am Universitätsklinikum Salzburg



Expertisefeld

Angeborene Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich (Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und kraniofaziale Anomalien)

Fehlbildungen im Gesichtsbereich manifestieren sich meist als Lippen-Kiefer-Gaumen - Spalten (LKG-Spalten) oder als zum Teil schwerste Fehlbildungen im Rahmen von Syndromen mit Asymmetrien im Gesichts- und Kopfbereich. Durch die operative Korrektur ab dem Säuglingsalter können diese Fehlbildungen korrigiert werden, die einzelnen Behandlungsschritte sind durch Wachstumsprozesse vorgegeben.

Da insbesondere LKG-Spalten im Rahmen der Pränataldiagnostik (ca. 18.–20 SSW) mittels Ultraschall diagnostiziert werden können, erfolgt die erste Kontaktaufnahme meist schon während der Schwangerschaft, in der Regel durch Zuweisung des behandelnden Gynäkologen. In allen anderen Fällen erfolgt die Zuweisung unmittelbar nach Diagnosestellung bzw. Diagnoseverdacht (im Regelfall unmittelbar nach der Geburt). Die Kontaktaufnahme kann telefonisch oder auch schriftlich (Email, Brief) erfolgen.

Prinzipiell sollten alle Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich möglichst frühzeitig zugewiesen werden, da eine rasche Therapieeinleitung (in einem interdisziplinären Team von Spezialisten) entscheidend für gute funktionelle und ästhetische Ergebnisse ist.

T +43 (0)5 7255 58403

E g.turisser@salk.at, s.quehenberger@salk.at, a.gaggl@salk.at, p.schachner@salk.at

I https://salk.at/6018.html, www.salk.at

Kontakt

Gabi Turisser, Sabine Quehenberger (Univ.-Prof. DDr. Alexander Gaggl, OA Dr. Peter Schachner) Universitätsklinikum Salzburg

Adresse

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

94 Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore

an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz



Expertisefeld

benigne oder primäre/sekundäre maligne Tumore des Stütz- und Bewegungsapparates

Procedere

Die Erstkontaktaufnahme erfolgt über die spezielle Tumorambulanz an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie. Diese findet jeweils donnerstags von 07:45 bis 13:00 Uhr statt und wird von ExpertInnen der Tumororthopädie betreut.

Wann

Bei unklaren Schmerzen/Schwellungen an Extremitäten oder der Wirbelsäule, bei diagnostiziertem oder Verdacht auf einem gutartigen oder primären/sekundären bösartigen Tumor des Stütz- und Bewegungsapparates.

Wer

Die Kontaktaufnahme kann vom diagnostiziertem Patienten selbst über die Tumorambulanz erfolgen.

Wie

Für eine Erstvorstellung auf der Tumorambulanz ist ein Termin erforderlich, der über die Telefonnummer 0316/385–13358 vereinbart werden kann. Eine Überweisung vom Facharzt ist nicht zwingend notwendig. Das Mitbringen von wichtigen Befunden (MRT mit Kontrastmittel, Röntgenbilder) wird empfohlen.

T +43 (0)316 385 13358

E andreas.leithner@medunigraz.at

I http://orthopaedie-und-traumatologie.uniklinikumgraz.at

Kontakt

Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz

Adresse

Auenbruggerplatz 5, 8036 Graz

Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen

an der Abteilung für Kinderurologie, Ordensklinikum Linz

Expertisefeld

Seltene kinderurologiosche Erkrankungen, angeborene Nieren- und Harnleiterfehlbildungen sowie Harnröhren- und Blasenfehlbildungen.

Wann soll mit dem Expertisezentrum Kontakt aufgenommen werden?

- → Auffällige Befunde im Rahmen des Organscreenings der Nieren und der Blase (Pränataldiagnostik)
- → Auffällige Befunde an der Niere, Harnleiter und Blase (Ultraschall) nach der Geburt des Kindes
- → Auffällige Befunde der Harnröhrenmündung (Unterseite = Hypospadie, Oberseite = Epispadie) sowie des (männlichen) äußeren Genitales (Hodenfehlbildungen)
- → Auftreten eines fieberhaften wie nicht fieberhaften Harnwegsinfektes als Ausdruck einer eventuell zugrundeliegenden Fehlbildung des Harntraktes

Der Kontakt kann durch den behandelnden Arzt sowie durch den diagnostizierten Patienten persönlich, telefonisch oder schriftlich erfolgen. Bei bereits erfolgter Bildgebung (Isotopenuntersuchung, Röntgenuntersuchung – Refluxprüfung mittels Kontrastmittel) sollte dieses Bildmaterial digital (CD) neben schriftlichen Befunden mitgebracht werden.

T +43 (0)732/7677-7679 +43 (0)732/7677-4326 +43 (0)732/7677-7470

E renate.schober@ordensklinikum.at

I www.ordensklinikum.at/de/patienten/abteilungen/ kinderurologie/

Kontakt

Renate Schober, Kinderurologisches Sekretariat Ordensklinikum Linz

Adresse

Seilerstätte 4, 4010 Linz

Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen

(Center for rare Movement Disorders Innsbruck, CRMDI)

an der Univ. Klinik für Neurologie der MedUni Innsbruck

Expertisefeld

Zerebelläre Ataxien und Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP), Dystonien, Paroxysmale Bewegungsstörungen, Neurodegeneration bei Eisenspeicherkrankheiten, choreatische Syndrome und Chorea Huntington, atypische Parkinsonsyndrome inklusive genetisch bedingter Parkinsonkrankheiten, Multisystematrophie (MSA), progressive supranucleäre Blickparesen (PSP), corticobasale Degeneration u.v.a.

PatientInnen mit oder ohne Diagnose können durch den Hausarzt oder betreuenden Facharzt schriftlich oder per E-Mail überwiesen werden. Die Terminvergabe erfolgt bei Vorliegen der PatientInnen-Adresse mit dem Patienten/der Patientin oder mit dem zuweisenden Arzt. Wann? Bei unklaren Bewegungsstörungen oder bereits diagnostizierten seltenen Bewegungsstörungen.

Hinweise an PatientInnen mit Termin

Damit wir uns bestmöglich auf Ihren Besuch vorbereiten können, bitten wir vor der Erstvorstellung vorab um Zusendung folgender Unterlagen:

- → Auswahl neurologischer und genetischer Vorbefunde in Kopie
- → Bei erblichen Erkrankungen: Stammbaum mit Geburtsdaten (+ggf. Sterbealter) von Mutter, Vater, Geschwistern und Kindern – ebenfalls betroffene Angehörige – wenn möglich bitte markieren
- → Soweit verfügbar: letzte Kernspin-Bildgebung des Kopfes (cMRT), der Wirbelsäule auf CD ROM

T +43 (0)512504-23880

I www.i-med.ac.at/neurologie

Kontakt

PD Dr. Sylvia Boesch
OA Dr. Wolfgang Nachbauer

Adresse

Univ. Klinik für Neurologie Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Ambulanz

Mo – Fr nach Terminvereinbarung Neurologische Ambulanz / Erdgeschoß Frauen- und Kopfklinik / Haus 3

Terminabsage/Terminänderung

Neurologische Ambulanz (Mo – Fr von 08.00 – 16.00 Uhr)

Expertisezentrum für seltene Epilepsien

an der Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg, Christian-Doppler Universitätsklinik Salzburg



Expertisefeld

Seltene und komplexe Epilepsien

Sobald keine hinreichende Diagnose gestellt wird oder Patientinnen und Patienten eine therapieresistente Epilepsie haben sollte das Expertisezentrum kontaktiert werden. Die Kontaktaufnahme zur Vorstellung einer Patientin/eines Patienten erfolgt über das Chefsekretariat (s.klinger@salk.at), die Anmeldung zur Vorstellung in der Epilepsieambulanz per Telefon unter +43 (0) 57255 – 30300 sowie die Vorstellung in der Transitionsambulanz per Telefon unter +43 (0) 57255 –30300. Die Kontaktaufnahme kann sowohl über den behandelnden Arzt, als auch durch den Patienten selbst erfolgen. Die Kontaktaufnahme kann direkt persönlich erfolgen. Bei der Vorstellung bitte alle Vorbefunde und Unterlagen sowie die e-card mitnehmen.

ERN-Mitglied: assoziiertes Mitglied im ERN EpiCare

T +43 (0) 5 7255-34601 bzw. -34631

F +43 (0) 5 7255-34899

E epicare@salk.at

I https://salk.at/107.html

Kontakt

Prim. Univ.Prof. Dr. Mag. Eugen Trinka, FRCP 1.OÄ Dr. Waltraud Kleindienst, MBA (Ärztliche Koordination) Sandra Klinger (Koordination Zentrum)

Adresse

Ignaz-Harrer-Straße 79, 5020 Salzburg

98 Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien

Neben der Vollmitgliedschaft in einem Europäischen Referenznetzwerk (ERN), die in Österreich designierten Expertisezentren vorbehalten ist, gibt es auch die Möglichkeit zur Teilnahme als sogenanntes Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ). Im Jänner 2019 wurden 37 österreichische Spezialeinrichtungen als ANZ an die Europäische Kommission gemeldet. Dazu kamen noch jene Expertisezentren, die den Designationsprozess bereits abgeschlossen haben oder kurz davor stehen und sich zum nächstmöglichen Zeitpunkt als Vollmitglieder bewerben werden.

Somit hat Österreich nun Anbindung an 23 von 24 ERNs (für das ERN LIVER wurde kein Zentrum gemeldet). Die ANZ dienen insbesondere der Vernetzung mit dem jeweiligen ERN, d. h. sie bilden eine Eintrittspforte für Patientinnen und Patienten in ein ERN, sollen aber auch für die Weitergabe des in den ERNs vorhandenen Spezialwissens in Österreich sorgen.

Folgende Assoziierte Nationale Zentren bestehen derzeit:

Standort	Österreichisches Zentrum	ERN
Oberösterreich		
Linz	Abt. für Kinderurologie – Ordensklinikum Linz Barmherzigen Schwestern (seltene kinderurologische Erkrankungen)	eUROGEN
Linz	Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie – Kepler Universitätsklinikum (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Linz	Abt. für innere Medizin I – Ordensklinikum Linz Elisabethinen (Histiozytosen)	EuroBloodNet
Linz	Klinik für Augenheilkunde - Kepler Universitätsklinikum (Netzhautdystrophien)	EYE
Wels	Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde (Varianten der Geschlechtsentwicklung)	Endo-ERN
Salzburg		
Salzburg	Universitätsklink für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie (Missbildungen des Schädel- und Gesichtsbereiches)	CRANIO
Salzburg	Universitätsklinik für Neurologie (seltene Epilepsien)	EpiCARE
Salzburg	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN

Steiermark		
Graz	Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie (maligne Knochen- und Weichteiltumore)	EURACAN
Graz	Universitätsklink für Kinder- und Jugendchirurgie (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Graz	Universitäts-Augenklinik (intraokulare Tumore)	EYE
Graz	Universitätsklinik für Neurologie Graz (Susac Syndrom)	RITA
Tirol		<u>.</u>
Innsbruck	Universitätsklinik für Neurologie (seltene Bewegungsstörungen)	RND
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin III – Kardiologie (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD- HEART
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin IV – Nephrologie (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Innsbruck	Universitätsklinik für Herzchirurgie (Marfan Syndrom, Aortendissektion)	VASCERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (rheumatologische Erkrankungen)	RITA
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie III (cystische Fibrose)	LUNG
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Tumorprädispositionssyndrome)	GENTURIS
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (genet. Bindegewebserkrankungen)	ReCONNET
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Syndromologie)	ITHACA

Wien		
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde - AKH, Hanusch-KH, und Orthopädie Speising	BOND
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Neurofibromatose)	GENTURIS
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (primäre Immundefekte)	RITA
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD- HEART
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Lungentransplantation)	TRANSPLANT- CHILD
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene Lungenerkrankungen, Cystische Fibrose) Universitätsklinik für Innere II – AKH (Lungenhochdruck)	Lung
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltener Diabetes, Hyperinsulinismus) Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Varianten der Geschlechtsentwicklung) Universitätsklinik für Innere III – AKH (endokrinologische Erkrankungen)	Endo-ERN
Wien	Universitätsklinik für Innere I – AKH (Amyloidosen)	EuroBloodNet
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Wien	Klinische Abteilung für Kinderchirurgie – AKH (gastrointestinale Fehlbildungen) Kinderchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	ERNICA
Wien	Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie – AKH (erbliche Netzhauterkrankungen)	EYE
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde – SMZ Süd (seltene neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD



Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) wurde 2011 vom Gesundheitsministerium (jetzt BMASGK) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) eingerichtet. Ihre erste Aufgabe bestand in der systematischen Erhebung besonderer Problemlagen im Bereich seltener Erkrankungen in Österreich. Die Ergebnisse wurden Ende 2012 im Bericht "Seltene Erkrankungen in Österreich" publiziert. Basierend darauf wurde in den darauffolgenden Jahren gemeinsam mit allen relevanten Interessengruppen der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) ausgearbeitet und Anfang 2015 veröffentlicht.

Danach war die NKSE insbesondere mit der Koordination der Umsetzung des NAP.se betraut. Sie wurde und wird dabei von zwei begleitenden Gremien unterstützt, dem Beirat für seltene Erkrankungen des BMASGK (vormals Expertengruppe für seltene Erkrankungen) und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen.

Zwischen der NKSE und Pro Rare Austria besteht seit Gründung der beiden Organisationen eine enge Kooperation.



Orphanet – Online-Portal für seltene Erkrankungen

Dr. Ursula Unterberger, Med Uni Wien

Orphanet, die weltweit umfassendste Datenbank für seltene Erkrankungen, wurde 1997 in Paris gegründet. Im Lauf der Jahre wurde das Projekt auf immer mehr Länder ausgeweitet und umfasst heute rund 40 Teilnehmerländer. Orphanet stellt umfassende, expertengeprüfte Informationen zu seltenen Erkrankungen frei im Internet zur Verfügung.

Für Patientinnen und Patienten besonders interessant ist das Verzeichnis von Selbsthilfegruppen, hochspezialisierten Kliniken und laufenden klinischen Studien und Forschungsprojekten, da man so eine erste Anlaufstelle oder zumindest eine kompetente Person für die jeweilige seltene Krankheit finden kann. Die Orphanet-Enzyklopädie für seltene Erkrankungen beinhaltet darüber hinaus einen eigenen Teil mit laienverständlichen Artikeln.

Andere Services von Orphanet, wie die Enzyklopädie für Fachleute mit der dazugehörigen Verlinkung zu anderen medizinischen Datenbanken und der Orpha-Klassifikation für seltene Erkrankungen, richten sich eher an medizinisches Fachpersonal. Auch das Verzeichnis spezieller diagnostischer Tests wird hauptsächlich von Ärztinnen und Ärzten genutzt, die für ihre PatientInnen ein geeignetes Labor suchen

Erfassung österreichischer Patientenorganisationen in Orphanet

Zahlreiche Selbsthilfegruppen, die sich speziell mit seltenen Erkrankungen befassen, sind bereits in Orphanet gelistet. Sollte Ihre Organisation noch nicht dabei sein, können Sie sie jederzeit entweder direkt auf der Orphanet-Webseite (www.orpha.net/professor/htdocs/ > Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per mail an Orphanet Austria (ursula.unterberger@meduniwien.ac.at) registrieren.

Sollten Sie Hilfe bei der Benützung von Orphanet benötigen oder weitere Fragen zu seltenen Erkrankungen haben, können Sie sich ebenfalls unter der genannten E-Mail Adresse an Orphanet Austria wenden.



Ein Jahr Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS)

Dr. Daniela Rojatz, Gesundheit Österreich GmbH

Die Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe wurde im Herbst 2017 gegründet und stellt eine der vier Säulen des Konzepts zur öffentlichen Förderung der Selbsthilfe (https://oekuss.at/konzept_foerderung_selbsthilfe) dar. Dieses Konzept wurde auf Initiative des Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherungsträger partizipativ entwickelt und möchte die bis bislang bestehende Förderlücke – insbesondere für bundesweittätige Selbsthilfeorganisationen – reduzieren. Ziel des Konzeptes ist es, Selbsthilfeorganisationen in ihren Aktivitäten und ihrer Sichtbarkeit zu stärken sowie kollektive Patientenbeteiligung zu fördern. Insofern kann es als Ausdruck der Anerkennung der wertvollen Aktivitäten von Selbsthilfegruppen und -organisationen im Gesundheitsbereich verstanden werden.

In Selbsthilfegruppen und -organisationen schließen sich Betroffene eines gesundheitlichen Problems und / oder deren Angehörige zusammen, um gemeinsam bedarfsgerechte Aktivitäten zu entwickeln und umzusetzen, um mit ihrer Erkrankung besser umgehen zu können. Gerade im Bereich der seltenen Erkrankungen, mit sehr wenigen Betroffenen und oftmals wenig Wissen über die Erkrankung sind der Zusammenschluss von Betroffenen und die wechselseitige Unterstützung wertvolle Ressourcen. Das Spektrum ihrer Aktivitäten reicht vom informellen Austausch, von Informationsund Beratungsangeboten, Öffentlichkeitsarbeit, bis hin zum Aufzeigen von Versorgungslücken und deren Einbringen in gesundheitspolitische Entscheidungen zur Verbesserung der Lebens- und Versorgungsbedingungen von Betroffenen.

ÖKUSS unterstützte 2018 die vielfältigen Aktivitäten von bundesweittätigen Selbsthilfeorganisationen insbesondere durch das Administrieren der Fördermittel der Österreichischen Sozialversicherung und die Organisation von Weiterbildungsveranstaltungen für Selbsthilfeorganisationen und Vernetzungsveranstaltungen mit Akteuren aus dem Gesundheitssystems. Aber auch durch Öffentlichkeitsarbeit, z.B. eine Pressekonferenz, eine Website und Newsletter sowie dem Sammeln und Aufbereiten von Informationen und Daten, die durch die Unterstützungsangebote und Aktivitäten der ÖKUSS entstehen, um die ÖKUSS-Services zu verbessern und den Diskurs um Selbsthilfe und kollektive Patientenbeteiligung in Österreich zu unterstützen. Finanziert wird ÖKUSS zu gleichen Teilen vom Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger und dem Fonds Gesundes Österreich. Getragen wird die ÖKUSS von der Gesundheit Österreich GmbH.

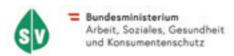
104

Wenngleich ÖKUSS erst seit gut eineinhalb Jahren arbeitet, konnte ÖKUSS schon einige Erfolge für die Stärkung der Selbsthilfe verbuchen:

- → Durch die Administration der Förderzyklen für Förderungen 2018 und 2019 konnten bisher über 780.000 Euro Fördermittel an bundesweite Selbsthilfeorganisationen für über 100 Aktivitäten im Bereich der Selbsthilfe ausgeschüttet werden. Gut ein Drittel der Anträge stammte dabei von bundesweit-tätigen Selbsthilfeorganisationen zu seltenen Erkrankungen.
- → Angesichts des "Megathemas" Datenschutzgrundverordnung hat ÖKUSS gleich mehrere Weiterbildungsveranstaltungen zu dem Thema organisiert, um Selbsthilfevertreter/innen darin zu unterstützen, ihre Vereinsaktivitäten der neuen Verordnung anzupassen.
- → Mit den ÖKUSS-Gremien (ÖKUSS-Entscheidgremium über Förderanträge, ÖKUSS Fachbeirat) und Foren (z.B. Jour fixe mit dem Bundesverband Selbsthilfe Österreich, Austausch mit den Selbsthilfe Dachverbänden Selbsthilfekontaktstellen in den Bundesländern) konnten relevante Stakeholder für die Anliegen der Selbsthilfe sensibilisiert werden. Pro Rare Austria ist im Fachbeirat der ÖKUSS vertreten und bringt sich aktiv in die Gestaltung des Arbeitsprogramms und die Weiterentwicklung der Förderkriterien ein. Vielen Dank für die wertvollen Beiträge zu unserer Arbeit an dieser Stelle!
- → Um das Fachwissen über Selbsthilfe und Patientenbeteiligung sichtbar zu machen und die Weiterarbeit an den Themen zu unterstützen, wurde auf der ÖKUSS-Website ein Wissenscenter eingerichtet. Es umfasst die bisherigen Forschungsarbeiten zu Selbsthilfe und kollektiver Patientenbeteiligung in Österreich sowie einschlägige Strategiepapiere und soll laufend erweitert werden.

Arbeitsschwerpunkte im Jahr 2019 sind die Abwicklung der Förderung für 2020 sowie die Entwicklung eines Weiterbildungsprogramms für bundesweit-tätige Selbsthilfeorganisationen.

Weitere Informationen: https://oekuss.at/









Bundesverband Selbsthilfe Österreich (BSHOE)

Der Bundesverband Selbsthilfe Österreich (BVSHOE) ist der Dachverband der bundesweit tätigen, themenbezogenen Selbsthilfe- und Patientenorganisationen in Österreich. Unser zentrales Anliegen ist der respektvolle Umgang mit Betroffenen, die Mitbestimmung und Mitwirkung im Gesundheitswesen und ein konstruktiver Dialog auf Augenhöhe.

Der Bundesverband Selbsthilfe Österreich stärkt die Rolle der Patientinnen und Patienten im Gesundheits- und Sozialwesen sowie in der Gesellschaft und vertritt die Anliegen und Interessen der themenbezogenen Selbsthilfe- und Patientenorganisationen auf Bundesebene. Wir schaffen ein öffentliches Bewusstsein für die Anliegen und Forderungen der Patientinnen und Patienten in Österreich.

Der Bundesverband Selbsthilfe Österreich ist ein nicht gewinnorientierter Verein mit dem Ziel, die Werte unserer Mitglieder in der Öffentlichkeit und auf Bundesebene zu repräsentieren. Durch die Vielfalt der Mitglieder sowie den Anspruch, der Öffentlichkeit, Politik und Institutionen in einem Dialog auf Augenhöhe zu begegnen, bewahren wir unsere inhaltliche Unabhängigkeit. Wir möchten ehrenamtliche Arbeit im Patientenumfeld wertschätzen und durch unsere Arbeit unterstützen, um die Würde der Betroffenen in jeder Situation zu schützen. Wir verstehen uns als streng unabhängige, überparteiliche, überkonfessionelle Institution, die mit allen gesundheits- und sozialpolitischen Vertretern, Organisationen und Stakeholdern stets einen offenen Dialog zur Lösungsfindung führt.

Zu unseren Zielen zählen vor allem:

- → Vernetzung der österreichweit t\u00e4tigen themenbezogenen Selbsthilfe und Patientenorganisationen
- → Formale Verankerung der Beteiligung von Patientinnen und Patienten in gesundheits- und sozialpolitischen Planungs- und Entscheidungsprozessen und in Gesundheitseinrichtungen
- → Unterstützung unserer Mitglieder und Ansprechpartner für übergeordnete Patientenanliegen
- → Mitwirkung bei gesundheits- und sozialpolitischen Themen in Arbeitsgruppen und Gremien auf Bundesebene und in der Europäischen Union
- → Öffentlichkeitsarbeit für die Anliegen der Selbsthilfe- und Patientenorganisationen



EURORDIS

EURORDIS ist die Stimme von 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben. Die Europäische Organisation für seltene Erkrankungen ist eine nicht-staatliche, patientengeführte Allianz von Organisationen und Personen, die in Europa auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen tätig sind. Sie repräsentiert mehr als 600 Patientenorganisationen für mehr als 6.000 seltene Erkrankungen in mehr als 50 Ländern und unterstützt die Schaffung und Entwicklung von nationalen Allianzen für seltene Erkrankungen und von krankheitsspezifischen europäischen Föderationen und Netzwerken.

Die wesentlichen Ziele von EURORDIS sind: Der Aufbau einer starken europäischen Gemeinschaft von Patientenorganisationen und Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, und auf europäischer Ebene als gemeinsame Stimme dieser Patienten zu arbeiten und gegen die Auswirkungen dieser Krankheiten auf ihr Leben kämpfen.

Was tut EURORDIS?

Gesundheitspolitik und Öffentliches Gesundheitswesen

- → Öffentlichkeitsarbeit zur Entwicklung von Gesundheitsprogrammen für seltene Erkrankungen: EURORDIS setzt sich für die Entwicklung nationaler Strategien für die seltenen Erkrankungen auf europäischer und nationaler Ebene ein und unterstützt aktiv deren Einführung. Sie organisiert die von ihr ins Leben gerufenen Europäischen Konferenzen für seltene Erkrankungen (ECRD).
- → Patienten mit seltenen Erkrankungen in die Mitte des Gesundheitssystems bringen: EURORDIS organisiert Umfragen und leitet Projekte mit dem Ziel, den Patienten in den sie betreffenden Gesundheitsprogrammen eine Stimme zu verleihen. Darauf aufbauend schlägt sie situationsgerechte Organisationsmodelle für medizinische und soziale Dienste vor, speziell für Expertenzentren und Europäische Referenz-Netzwerke, Patienten-Datenbanken und Register, genetische Tests, genetische Beratung und Neugeborenen- Screening.
- → Spezialisierte Dienste für Patienten aufbauen: EURORDIS wirbt aktiv für die Schaffung von Diensten, die an die Situation und besonderen Bedürfnisse der Patienten mit seltenen Erkrankungen angepasst sind. Sie fördert die Vernetzung der Pflegedienste und der therapeutischen Programme in Europa.

Forschung, Medikamente & Therapien

- → Forschungspolitik mitgestalten: EURORDIS wirbt für eine anhaltende und vorrangige Berücksichtigung der seltenen Erkrankungen in Forschungspolitik und Förderprogrammen der EU.
- → Für Medikamentenentwicklung und Verfügbarkeit von Therapien werben: EURORDIS greift in die gesetzgebenden Verfahren für Orphan-Medikamente, neuartige Therapien und pädiatrische Medikamente ein und arbeitet zusammen mit der Industrie für eine beschleunigte Entwicklung und Verbreitung von Therapien. EURORDIS wirbt für eine bessere Verfügbarkeit von Medikamenten mit offener und qualitätsvoller Information für den Patienten.
- → Klinische Forschung unterstützen: EURORDIS hat das Europäische Netzwerk von DNA-, Zell- und Gewebsbanken für seltene Erkrankungen (EuroBioBank) gegründet und sorgt für seinen Erhalt. Sie vertritt die Bedürfnisse der Patienten in europäischen Forschungsnetzwerken und befähigt Patienten zur Beteiligung an klinischer Forschung.

Lobbyarbeit für Patienten

→ EURORDIS repräsentiert 30 Millionen Menschen mit mehr als 6.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen und setzt sich in der Europäischen Kommission und anderen Institutionen der EU für Programme ein, die auf die Bedürfnisse dieser Patienten und ihrer Familien eingehen.

Information & Vernetzung

- → Schaffung von Gemeinschaft: EURORDIS will, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen die Kraft und die Fähigkeit erlangen, über ihre eigenen Erfahrungen zu sprechen und voneinander zu lernen. Dafür sorgen die Anzahl der Mitglieder und ein koordiniertes Vorgehen: EURORDIS hat über 600 Mitgliedsorganisationen in 56 Ländern.
- → Informieren und Aufklären: EURORDIS nutzt seine herausgehobene Position in der Gemeinschaft der seltenen Erkrankungen zur Information, Fortbildung und Aufklärung über seltene Erkrankungen. EURORDIS initiierte und koordiniert in internationalem Rahmen den Tag der seltenen Erkrankungen.
- → Informationsdienste für Patienten: EURORDIS schafft Informationsdienste, die an die Situation und besonderen Bedürfnisse der Menschen mit seltenen Erkrankungen angepasst sind. Sie ermöglicht über ganz Europa hinweg die Vernetzung von Beratungsdiensten und bietet auf ihrem Internetportal patientenfreundlichen Zugang zu vielfältigen Informationen.



Rare Diseases International (RDI)

Rare Diseases International (RDI) bringt nationale und regionale Patientenorganisationen für seltene Krankheiten sowie internationale Föderationen für seltene Krankheiten zur Schaffung eines globalen Netzwerks für Patienten mit seltenen Krankheiten und deren Familien weltweit zusammen. RDI setzt sich mit einer starken gemeinsamen Stimme für Menschen mit seltenen Krankheiten ein.

Vision und Ziele

RDIs Vision ist es, öffentliche Gesundheitsdienste zu fördern und Menschen mit seltenen Krankheiten und deren Familien – weltweit – zu unterstützen.

Die Ziele sind:

- → Förderung von seltenen Krankheiten als internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit und Förderung der Forschung durch Aufklärung der Öffentlichkeit und Gestaltung der Politik.
- → Repräsentieren der Mitglieder und der Menschen mit seltenen Erkrankungen auf allen Ebenen und in internationalen Institutionen.
- → Stärken der Kompetenz der Mitglieder durch Informationsaustausch, Netzwerke, gegenseitige Unterstützung und potenzielle gemeinsame Maßnahmen.

RDI ist eine EURORDIS-Initiative in Zusammenarbeit mit Nationalen Allianzen und Patientengruppen weltweit, mit denen EURORDIS Partnerschaftsvereinbarungen (Absichtserklärungen) unterzeichnet hat, welche die Schaffung von RDI beinhalten.

Hintergrund

Im März 2012 verabschiedete der EURORDIS-Vorstand einen Beschluss zur Schaffung eines informellen Netzwerkes *Rare Diseases International* zur Erweiterung der bestehenden internationalen Aktivitäten für seltene Krankheiten. Bereits 2012, auf der ICORD Tokyo, waren die 51 Teilnehmer von der Notwendigkeit für derartige Maßnahmen überzeugt und hatten bereits klare Erwartungen an die RDI-Initiative. Im Jahr 2013 startete EURORDIS – in Absprache mit internationalen Partnern, wie der kanadischen Organisation für seltene Erkrankungen (CORD) und der internationalen Allianz von Patientenorganisationen (IAPO) – eine Umfrage, um das Interesse von Patientenorganisationen für seltene Krankheiten an internationalen Angelegenheiten festzustellen. Eine überwältigende Mehrheit der 64 Befragten aus 37 Ländern war für die Schaffung einer RDI-Initiative und 98% bestätigten ihr Interesse

an einer Mitgliedschaft. Die Ergebnisse dieser internationalen Umfrage bilden die Grundlage für den Entwurf der *Gemeinsamen Erklärung: Seltene Krankheiten als eine internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit*, welche die wichtigsten Förderanliegen des Netzwerks dokumentiert.

Laufende und geplante Maßnahmen

Aufklärung

- → Aktive Teilnahme am Tag der seltenen Erkrankungen
- → Organisation weiterer internationaler Aufklärungskampagnen

Förderarbeit

- → Verabschiedung und Förderung der gemeinsamen Erklärung: seltene Erkrankungen als eine internationale Priorität der öffentlichen Gesundheit
- → Förderung von seltenen Erkrankungen auf internationaler Ebene und in multilateralen Institutionen, wie die Vereinten Nationen (UN), dem Wirtschafts- und Sozialrat der Vereinten Nationen (ECOSOC), der Weltgesundheitsorganisation (WHO) und der Organisation für wirtschaftliche Zusammenarbeit und Entwicklung (OECD)
- → Teilnahme an Umfragen und Ausarbeitung von Positionspapieren zur Gestaltung der Politik für seltene Erkrankungen

Information und Networking

- → Eigene Website und Online-Diskussionsgruppe
- → Jahrestagung
- → Regionales Netzwerken
- → Austausch- und Praktikumsprogramme

Forschung und Partnerschaften

- → Teilnahme am und Koordination des internationalem Forschungskonsortiums für seltene Erkrankungen (IRDiRC)
- → Partnerschaften und enge Zusammenarbeit mit Orphanet, der internationalen Allianz von Patientenorganisationen (IAPO), der internationalen Konferenz über seltene Erkrankungen und Orphan-Arzneimittel (ICORD), der internationalen Föderation von Arzneimittelherstellern und Verbänden (IFPMA), der internationalen Föderation von Gesellschaften für Humangenetik (IFHGS).



Symptoma: Bessere Diagnosen bei seltenen Krankheiten

Fehldiagnosen sind seit Jahrzehnten der blinde Fleck in der Medizin. Jede siebte Diagnose ist entweder falsch oder kommt zu spät. Jedes Jahr könnten rund 1,5 Millionen Menschen mit der richtigen Diagnose gerettet werden. Studien haben gezeigt, dass jeder Mensch mindestens einmal in seinem Leben von Fehldiagnosen betroffen ist. Fehldiagnosen werden mittlerweile als größter Missstand im Gesundheitswesen beschrieben. Dabei handelt es sich nicht um Einzelfälle. Ärzte müssen mehr als 20.000 Krankheiten berücksichtigen. Zu irren ist menschlich. Selbst die besten Ärzte kennen aber maximal 1.000 Krankheiten im Detail. Die bestehenden Recherchemöglichkeiten in der Medizin schaffen leider auch keine Abhilfe.

Bessere Diagnosen

Patienten mit seltenen Krankheiten haben es besonders schwer, ernst genommen zu werden. Man schätzt, dass 3 von 4 Patienten unerkannt bleiben. Die "Glücklichen", die die richtige Diagnose erhalten, mussten vom ersten Symptom bis zur Diagnose im Schnitt zehn Jahre warten. Hier setzt Symptoma an: Symptoma.at ist eine Suchmaschine für Krankheiten. Patienten und Ärzte können ausgehend von Symptomen die passenden Ursachen finden – gewichtet nach der Wahrscheinlichkeit. Damit können selbst extrem seltene Krankheiten aufgedeckt werden. Das Unternehmen hat elf Jahre in die Forschung und Entwicklung investiert und mittlerweile die wahrscheinlich größte Krankheitsdatenbank der Welt etabliert – mit Millionen Verknüpfungen zu Symptomen und Statistiken. Mittlerweile nutzen monatlich knapp ein Millionen Patienten und Ärzte die Suchmaschine und das kostenfrei.

Symptoma wurde dafür vielfach ausgezeichnet. Die Europäische Kommission und das niederländischen Gesundheitsministerium haben Symptoma als beste und vielversprechendste e-Health Lösung 2016 gewürdigt. Der deutsche Gesundheitsminister zeichnete Symptoma 2016 als eine der besten zehn Gesundheitsinnovationen weltweit aus. Vor kurzem hat die Europäische Kommission den Erfinder von Symptoma eingeladen im Europäischen Parlament zu sprechen und den Preis als eines der besten 50 Unternehmen in der EU entgegenzunehmen.

Kontakt: Dr. med. univ. Jama Nateqi, CEO von Symptoma

Weitere Informationen: www.symptoma.at

Wie funktioniert Symptoma?

Nutzer geben Symptome, Geburtsjahr und Geschlecht des Patienten ein. Die Suchergebnisliste enthält die passenden Krankheiten sortiert nach Wahrscheinlichkeit für den Fall und hilft so, die richtige Diagnose zu stellen. Ihren eigenen Fall können Sie selbst auf www.symptoma.at testen – kostenfrei und ohne Registrierung.

Tag der seltenen Erkrankungen wird organisiert von

Offizielle Partner



Kontaktdaten

- 112 Pro Rare Austria
- 112 Mitgliedsorganisationen
- Zentren, Initiativen, Dachverbände

Pro Rare Austria,

Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1 1030 Wien, Austria

114

T +43 (o) 664 456 9737

E office@prorare-austria.org

I www.prorare-austria.org

Kontakt: Johanna Sadil

Spendenkonto Raiffeisenbank

IBAN AT30 3258 5000 0101 5700

BIC RLNWATWWOBG

ZVR 066216826

Mitgliedsorganisationen (Stand 1.5.2019)

4 H Syndrom

T +43 (0) 699 190 969 03 **E** sabine.pessenteiner@sbg.at **K**ontakt: Sabine Pessenteiner

Akute-und chronische Pankreatitis Initiative Pankreatitis

E dialog@dorislang.at **K**ontakt: Doris Lang

Alpha1-Antitrypsinmangel Alpha1 – Österreich

T+43 (o) 676 9500370
E ella. geiblinger@alpha1-oesterreich.at
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Ella Geiblinger

Angeborene Fettsäurenoxidationsstörungen Fett-SOS e.V.

T+49 (0) 177 977 8472
E info@lchad-mtp-vlcad.com
I www.fett-sos.com
Kontakt: Maren Thiel

Angelman Syndrom Angelman Verein Österreich

T +43 (0) 3132 37 88
E info@angelman.at
I www.angelman.at
Kontakt: Yvonne Otzelberger

Cystische Fibrose cf-austria

T+43 (0) 676 45 84 850 E office@cf-austria.at I www.cf-austria.at Kontakt: Mag. Johannes Lösch

Cystische Fibrose Cystische Fibrosehilfe Oberösterreich

T+43 (0) 650 99 16 893
E office@cystischefibrose.info
I www.cystischefibrose.info
Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler

Cystische Fibrose CF-TEAM Tirol und Vorarlberg

T +43 (0) 664 855 42 36 **E** obfrau@cf-team.at **I** www.cf-team.at

Kontakt: Maria Theresia Kiederer

Dysmelie

Selbsthilfegruppe Contergan- und Thalidomidgeschädigte Österreich

T +43 (0) 699 145 055 88
E michi.moik@contergan.or.at
I www.contergan.or.at
Kontakt: Michaela Moik

Dystonie

Österreichische Dystonie Ges.

T +43 (0) 664 25 35 145 E dystonie@aon.at I www.dystonie.at Kontakt: Friedrich Kasal

Ehlers-Danlos-Syndrom SHG Ehlers Danlos Syndrom

E ehlersdanlossyndrom@gmail.com **K**ontakt: Elfriede Kölbl-Zuber

Einschlusskörper-Myositis (IBM)

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Ektodermale Dysplasie Selbsthilfe Ektodermale Dysplasie Austria

T +43 (0) 664 450 08 46
E ulli.h@gmx.at
I www.ektodermale-dysplasie.de
Kontakt: Ulrike Holzer

Epidermolysis bullosa DEBRA Austria

T +43 (0)1 876 40 30 E office@debra-austria.org I www.debra-austria.org Kontakt: Sabine Wittmann

Erythropoetische Protoporphyrie EPP Austria

E selbsthilfe@eppaustria.at
I www.eppaustria.at
Kontakt: Dr. Cornelia Dechant

Friedreich Ataxie

E jakob.mitterhauser@gmx.at **K**ontakt: Jakob Mitterhauser

GIST – Gastrointestinaler Stroma Tumor GIST Support Österreich

T+43 (0)664 97 32 857 E kontakt@gistsupport.at I www.gistsupport.at Kontakt: Rainer Sawdyk

Glykogenose 1b

T+43 (0)664 383 18 62 E bernhard.monai@der-wasserwirt.at Kontakt: DI Berhard Monai

Gorlin-Goltz-Syndrom

E kotwadenise@yahoo.com **K**ontakt: Denise Kotwa

Interstitielle Zystitis ICA Österreich e.V. T +43 (0) 676 67600 23

E rammersdorfer@chronischkrak.at

I www.ica-austria.at

Kontakt: Christa Rammersdorfer

Interstitielle Zystitis Interstitielle Zystitis Landesgruppe Kärnten

T +43 (0) 650 470 96 12 **E** michaela.rasic@aon.at **K**ontakt: Michaela Rasic

Juvenile idiopathische Arthritis Rheumalis

T +43 (0) 699 19 74 88 11
E karin.formanek@rheumalis.org
I www.rheumalis.org
Kontakt: Karin Formanek

KAT6A

KAT6A Foundation Österreich

T +43 (0) 650 83 56 783
E monika.rammal@gmail.com
I www.kat6a.org
Kontakt: Mag. Monika Rammal

Kleinwüchsigkeit BKMF Österreich

T+43 (0)7227 206 00 E office@bkmf.at I www.bkmf.at Kontakt: Ingvild Fischer

Klinefelter Syndrom Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG

T+43 (0) 676 473 66 91 E office@klinefelter-ost.at I www.klinefelter-ost.at Kontakt: Wolfgang Rögner

Krebs im Kindes- und Jugendalter Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe

T +43 (0)1 402 88 99 E oesterreichische@kinderkrebshilfe.at I www.kinderkrebshilfe.at Kontakt: Anita Kienesberger

Kurzdarmsyndrom (KDS) Die Chronischen Experten

T+43 (0)650 56 56 767
Ej.priebsch@die-chronischen-experten.at
I www.die-chronischen-experten.at
Kontakt: Johannes Priebsch

Lineare IgA Dermatose SHG Bullöse Autoimmundermatosen

T +43 (0) 664 55 40 537 **E** guenisani@hotmail.com **K**ontakt: Günther Civa-Gussmann

LOT Austria Lungenfibrose

T +43 (0)664 20519 65 E eva.kalmar@a1.net I www.selbsthilfe-lot.at Kontakt: Eva Kalmar

Lungenfibrose Lungenfibroseforum Austria

T +43 (0) 699 115 064 121 E office@lungenfibroseforum.at I www.lungenfibroseforum.at Kontakt: Ing. Günther Wanke

Lupus erythematodes (systemisch und kutan) Selbsthilfe Lupus Austria

T+43 (0) 0650 40 22 989 E selbsthilfe@lupus-austria.at Kontakt: Karin Fraunberger

M. Waldenström Kälteagglutinin

T +43 (0)680 144 26 64 **E** is.noe@aon.at **K**ontakt: Irmgard Schmidt

Marfan-Syndrom Marfan Initiative Österreich

E info@marfan-initiative.at
I www.marfan-initiative.at
Kontakt: Margit Aschenbrenner,
Angela Fransche

Melas-Syndrom

T +43 (0)680 300 80 96 **E** niebuhrka@gmail.com **K**ontakt: Karin Niebuhr

Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz Selbsthilfegruppe Morbus Addison

T +43 (0) 664 221 6547 **E** beatrix.pop@sol.at **K**ontakt: Beatrix Pop

Morbus Crohn, Colitis Ulcerosa ÖMCCV

T+43 (0)1 333 06 33 E office@oemccv.at I www.oemccv.at Kontakt: Michael Anderlik

Morbus Fabry Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich

T +43 (0) 664 153 62 51 E info@morbus-fabry.eu I www.morbus-fabry.eu Kontakt: Iris Strillinger

Morbus Gaucher ÖGG

T +43 (0) 699 116 94 107 **E** pichler@liwest.at **L** www.morbus-agucher.

I www.morbus-gaucher-oegg.at Kontakt: Roman Pichler

MukoPolySaccharidosen Ges. für MukoPolySaccharidosen

T +43 (0) 7249 477 95 E office@mps-austria.at I www.mps-austria.at Kontakt: Michaela Weigl

Multiples Arzneimittel und Chemical Sensitivity Syndrom Selbsthilfegruppe MCS

T +43 (0) 680 330 3196 **E** Anna.Malota@live.at **K**ontakt: Anna Malota

Muskeldystrophie, Muskelatrophie Verein Marathon

T +43 (0) 664 846 300 510 E info@verein-marathon.at I www.verein-marathon.at Kontakt: Bernd Scholler

Myasthenia gravis

Selbsthilfegruppe Myasthenia Gravis T +43 (0) 664 58 42 505

E a.mueller@shg-myastheniagravis.at I www.shg-mystheniagravis.at Kontakt: Antonia Müller

Narkolepsie ÖNG Österreichische Narkolepsie Ges.

T+43 (0) 664 135 24 33 E jennifer.bocek@aon.at I www.narkolepsie.at Kontakt: Jennifer Bocek

Neurofibromatose NF Kinder Austria

T +43 (0) 699 166 245 48 E claas.roehl@nfkinder.at I www.nfkinder.at Kontakt: Claas Röhl

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

T +43 (0) 676 34 27 740 **E** chantal.ernst@gmx.net **K**ontakt: Chantal Sophie Ernst

Osteogenesis Imperfecta OIA

T+43 (0) 650 922 02 99 E oia@glasknochen.at I www.glasknochen.at Kontakt: Mag. Veronika Lieber

Ösophagusatresie Patienten- & Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS) Österreich

Speiseronre (KEKS) Osterreich
T +43 (0) 650 509 55 00
E thomas.kroneis@keks.org
I www.keks.at
Kontakt: Priv.Doz. DI Dr. Thomas Kroneis

Phenylketonurie, Glaktosämie ÖGAST

T+43 (0)680 20 823 73 E oegast@oegast.at I www.oegast.at Kontakt: Martina Spissak

Phospatdiabetes Phospatdiabetes Österreich e.v.

T +43 (0) 664 11 12 641 E info@phosphatdiabetes.at I www.phosphatdiabetes.at Kontakt: Doris Prochaska

PIK3CA – assoziiertes Überwuchssyndrom

T +43 (0) 664 537 26 05 **E** ulrikejungl@a1.net **K**ontakt: Dr. Ulrike Jungl

Polyneuropathie Verein Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie

T+43 (0) 664 159 41 13 E joerg.leiter@a1.net I www.selbsthilfe-polyneuropathie.at Kontakt: Jörg Leiter

Prader-Willi-Syndrom PWS Austria

E info@prader-willi-syndrom.at
I www.prader-willi-syndrom.at
Kontakt: siehe Website

Primäre Immundefekte ÖSPID

T+43 (0) 664 183 01 69 E info@oespid.org I www.oespid.org Kontakt: Karin Modl

Pulmonale Hypertension PH Austria-Initiative Lungenhochdruck

T +43 (0) 650 693 22 47
E info@phaustria.org
I www.phaustria.org
Kontakt: Monika Tschida

Rett-Syndrom Österreichische Rett-Syndrom Ges.

T+43 (0) 676 967 06 00 E info@rett-syndrom.at I www.rett-syndrom.at Kontakt: Günther Painsi

116

Sarkoidose Selbsthilfegruppe Sarkoidose

T +43 (0) 681 106 159 70 **E** info@sarko.at **I** www.sarko.at

Kontakt: Johann Hochreiter, Martin Hauser,

Dietmar Windisch

Seltenen Lebererkrankungen wie z.B. AIH, PBC, PSC, HCC, CCC, Morbus Wilson, Hämochromatose Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber (HHÖ) Gruppe seltene Lebererkrankungen

T +43 (0)676 5204124 E info@gesundeleber.at I www.gesundeleber.at Kontakt: Angelika Widhalm, Mag. Margit Paul, MMaq. Melitta Matousek

Smith-Magenis-Syndrom Smith-Magenis-Syndrom Österreich

T +43 (0) 650 934 83 81 **E** info@smith-magenis.at **I** www.smith-magenis.at

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

Snyder-Robinson-Syndrom

E barbaraluif@gmail.com I https://snyder-robinson.org/ Kontakt: Barbara Luif

Spina Bifida & Hydrocephalus Spina Bifida & Hydrocephalus Österreich

T +43 (o) 676 353 54 68 E ursulabuchmann@gmx.at I www.sbho.at

Kontakt: Ursula Buchmann

Spinocerebelläre Ataxie, Typ II

T +43 (0) 664 131 6689 E monika_poelzl@hotmail.com Kontakt: Monika Pölzl

Syringomyelie und Chiari Malformation Syrinx-Nordbayern

T+49 (0) 911 71 71 41 E hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de I www.syrinx-nordbayern.de Kontakt: Hannelore Beke

Tay-Sachs und weitere palliative Erkrankungen von Kindern

Hand in Hand für Tay-Sachs & Palliativkinder

T+43 (0)660 150 99 67
E eva.binder@palliativkinder.at,
Margot.daum@palliativkinder.at
I www.palliativkinder.at, www.tay-sachs.net
Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

Tuberöse Sklerose Tuberöse Sklerose Österreich

T +43 (0) 664 89 09 899 E info@tuberoesesklerose.at I www.tuberoesesklerose.at Kontakt: Andrea Schmidt

Usher Syndrom Forum Usher-Taubblind

E info@usher-taubblind.at I www.usher-taubblind.at Kontakt: Julia Moser, Robert Öllinger

Usher Syndrom und andere seltene Erkrankungen des Auges (syndromal oder isoliert) Usher Initiative Austria

E usher-syndrome@gmx.at

I www.facebook.com/ushersyndrom/ Kontakt: Mag. Dominique Sturz

Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom SHG Seltene Bauchgefäßerkrankungen

T +43 (0) 699 117 413 75 E angela.mair@aon.at I www.lebenskuenstlerin.at Kontakt: Mag. Angela Mair

Wolfram-Syndrom

Kontakt: über Pro Rare Austria

X-ALD, AMN

T +43 (0)664 526 91 71 **E** werner.oberweger@gmx.at **K**ontakt: Ingrid Oberweger

Xeroderma Pigmentosum

XP Freu(n)de - Mondscheinkinder T +43 664 1927 216 E info@xerodermapigmentosum.de I www.xerodermapigmentosum.de Kontakt: Christian Moser

Zentren, Initiativen, Dachverbände

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

c/o Gesundheit Österreich GmbH

Stubenring 6, 1010 Wien
E johann.seethaler@goeg.at
I goeg.at/GOEG__NKSE
Kontakt: Mag. Johann Seethaler



Orphanet Austria c/o Medizinische Universität Wien Zentrum für Anatomie und Zellbiologie

Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien

E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at

I www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/

Kontakt: Dr. Ursula Unterberger



Wiener Zentrum für seltene und unbekannte Erkrankungen (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien (CeRUD)

E cerud@meduniwien.ac.at
I cerud.meduniwien.ac.at
Kontakt: Assoc.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug



Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg

Ignaz Harrer Straße 79, 5020 Salzburg T 05 7255 82400 (Helpline) E info@zsk-salzburg.at I www.zsk-salzburg.at



Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) Medizinische Universität Innsbruck

Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck E info@zski.at I www.zski.at



Zentrum für Seltene Krankheiten Graz

Pädiatrie Graz, Prof. Dr. Barbara Plecko OA Dr. Michaela Brunner-Krainz Humangenetik Graz, Prof. Dr. Michael Speicher



EURORDIS

EURORDIS Plateforme Maladies Rares 96, rue Didot, 75014 Paris, France T +33 (1)56 53 52 10 E eurordis@eurordis.org I www.eurordis.org



European Patients' Forum (EPF)

Rue du Commerce 31, 1000 Brussels, Belgium T + 32 (2) 280 23 34 I www.eu-patient.eu

Ausgewählte Presseartikel

Wissen, was man hat

Erst wenn man weiß, was man hat, kann man etwas tun – eine korrekte Diagnose ist Voraussetzung für den nächsten Schritt. Bei seltenen Erkrankungen ist die Diagnosefindung häufig ein Spießrutenlauf.

s sind vielfältige Hensusforderungen, denen Patientinnen mit seltenen Erkrankungen gegenüberstehen. Ein ganz besonderes Problem ist hersuszufinden, welche Erkramkung überhaupt vorliegt. Aus anekdotischen Berichten von PatientInnen, aber auch aus systematischen Erhebungen weiß san, dass der Weg zur Diagnose in vielen Fillen lang und steinig ist. Betroffene seltener Erkrankungen - und das sind in Osterreich immerhin rund 400,000 Menschen - warten im Durchschnitt drei Jahre auf eine herrekte Diagnose

Langer Leidensweg für Patientlinnen

Die Gesundheit önterwich Gmbit hat im Jahr 2012 erhoben, dass die Spansboitte der Diagnosefindung zwischen einer Woche und unglaublichen 58 Jahren lag. Die kusase Latenszeit von einer Woche erklärt sich daraus, dass eine seltene Erkranbung schon beim Neugebonenenscreening abgetestet wird. Meistens diruert es wesentlich länger, in einigen Fällen praktisch ein ganzes Leben lang.

Aus eigener Erfahrung - ich bin Vater einen "Schmetterlängskinden" weiß ich, wie es ist, wenn man von Pontius zu Pilatus pilgert, um eine

verlässliche Diagnose zu erhalten. Wenn sie dann verliegt, ist man oft danit konfrontiert, dass es an er fahrenen Arztinnen für die weitere medizinische Versorgung sowie an Medikamenten oder Therapien mangelt. Mit der menschlichen Ebene ist das mit viel Entzisschrung und Leid verbunden. Für das Gesundheitsnysten: bedeunen lange Diagnossowge unter Urnständen zuch unnötige Ensten für Überweisungen, Arzebesuche, Befunde, Medikamente oder Therapien und damit finanzielle Mittel, die an anderer Stelle Selbe.

NAP.se klare Ziele, weiter Weg

Der Nationalen Aktionsp tene Erkrankungen (NAP.se) ver folgt das übergeordnete Ziel, "die Lebenszituation aller betroffenen Patienten, unabhängig von Alter, Geschlecht, Grad einer Behinderung und sozioikonomischen Voraussetzungen, unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds zu verbessern," Im NAP.se sind alle dafür notwendigen Maßnahmen zusammengefasst, such das Thema Diagnostik wird detailliert abgehandelt, konkret wurden acht Ziele definiert. Für medirinisch-diagnostische Laboratorien sollen Qualitäts- und Leistungskriterien ausge-



Dr. Rainer Riedl Obmann von Pro Rate Audris

"Diagnosewege müsser verkürzt werden. Das erspart menschliches Leid und finanziele Mittel, die besser eingesetz werden können." arbeitet und implementiert werden. Diese Labors sollien - ähnlich wie die Expertissenentren für seltene Erkrankungen - einem Designationsprozess unterangen und dam dusch enge Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen - in die österreichische Versorgungslandschaft integriert werden. Dumit dieser Ansatz funktioniert, braucht es prakt flabbe Finanzierungsmodelle für labordiagnostische Leistungen.

Darüber kinnus werden noch andere diagnostische Leistrangen für seltene Erkankungen ausvisiert. Dazu gehören die Ausarbeitung und Implementierung von österreichweit einheitlichen Standarfs für die apparative Diagnostik und die Designation von specialisierten diagnostischen Einrichtungen für seltene Erkrankungen gemäß den vorgenannten österreichweit einheitlichen Standards.

Schließlich soll das Angebot an Screening-Untersuchungen für seltene Erkankungen erweitert werden. Dazu wurde die Einrichtung eines auf ministerieller Ebne angesiedelten offiziellen wissenschaftlichen Beirates für das österreichische Neugebooenenscreening-Programm und die Enwicklung eines österreichischen "Undlagnosed Diseases Program" werpschäugen.

Bewusstseinsbildung – Dialog der seltenen Erkrankungen

Um die Umsetzung des NAP-se im Allgemeinen und die Bealisterung von Maßnahmen zur Verbesserung der Diagnostik im Besonderen auf Schieme zu bringen bzw. zu beschleunigen, ist nach viel zu tan, wor allem auch Bewasstreinsbildung. Pro Rare Austria und seine 55 Mitglieder werden sich zuch weiterhin – mit Dreude und Optimismus - dieser wichtigen Aufgabe widmen. Die nichtste Möglichkeit bieret der Tag der sehrenen Erkrankungen.



Media Planet (Februar 2018)

MEIST KINDER BETROFFEN

20.000 seltene Krankheiten

Welltag. Erforschung ist wenig lukrativ, Ärzte fordern mehr Fachzentren



Viele seltene Krankheiten

Sind maximal fünf von 10.000 Menschen von einer Entrankung betroffen, spricht man von einer seltenen Krankheit. Bisher sind wehweit 6000 solicher Krankheiten identifiziert. Doch Experten gaben am beutigen invernationalen Tag der Seltenen Erkrankung bekannt: Tassichlich könnten es bis zu 20.000 Erkrankungen sein. Zu drei Vierteln sind Kinder betroffen. Viele der seltenen Erkrankungen betreffen das Gehirander das zentrale Ner-

vensystem. Die Österreichische Gesellschaft für Neurologie sprach sich heuse für
mehr Fachzentren aus, ebenso der Verbund der pharmaseutsichen Industrie Österseiche. Diese Zentren seien
auch notwendig, um ausreichemd Petienten für Studien
zur Erforschung von Arzneimitteln zu finden. Zumal aufgrund der peringen Fallzahlen wenig ökonomische
Anseize für die Entwicklung
von Therapien bestehen, so
die Neurologen.

Kurier (Februar 2018)



Media Planet (Februar 2018)

Farbe bekennen für die Seltenen

EURORDIS ist eine nicht-staatliche patientengesteuerte Allianz von 792 Patientenorganisationen aus 69 Ländern, zu der u.a. "Pro Rare Austria" gehört. Ziele sind eine bessere Lebensqualität und Heilung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Anlässlich des diesjährigen 11. Rare Disease Days am 28. Februar 2018 hat EURORDIS die interaktive Social-Media-Kampagne "Face-Paint" gestartet, um das Bewusstsein für Seltene Krankheiten zu erhöhren.

Jede Unterstützung ist willkommen. Also: ein Selfie mit bemaltem Gesicht in den sozialen Medlim posten und den Hashtags #ShowYouxRare, #MyRare oder #RareDiseaseDay dazuschreiben. Man muss nicht selbst betroffen sein oder betroffene Angehörige haben, um mitzutun. Denn es geht auch darum, zu zeigen,



dass man die Anstrengungen der Rare Diseases Community unterstützt. RED

Weitere Informationers www.eurordis.com

Rare Diseases - selten, aber gefährlich



Verstärkte Forschung in den Bereichen Diagnose und Therapie



K-Disselar/P

Der "Tag der seltenen Krankheiten", der jedes Jahr am letzten Tag des Februars stattfindet, stand 2018 ganz im Zeichen der Forschung, Nach wie vor ist die Diagnose von "Rare Diseases" sehr schwierig. Der HAUSARZT hat mit führenden Experten zu vier dieser Erkrankungen über neue Therapieund Behandlungsmöglichkeiten gesprochen.

Rare Diseases haben eines gemeinsam: In der EU sind, so die Definition, maximal fünf von 10.000 Menschen davon betroffen, so-

mit etwa sechs bis acht Prozent der Europäer. In Österreich leiden etwa 400,000 Menschen an einer seltenen Erkrankung. Das Problem dabei: Über die rund 2000 verschiedenen Erkrankungen gibt es oft nur wenige Informationen. So ist, statistisch gesehen, jeder niedergelassene Arzt in Österreich nur einmal im Jahr mit einem Patienten konfrontiert, der an einer seltenen Erkrankung leidet.

Etwa 80 Prozent der Erkrankungen sind genetisch bedingt, rund 50 Prozent der Erkrankten sind Kinder. Doch der Weg zu einer exakten Diagnose ist schwierig – und viele Betroffene haben

Statistisch gesehen ist jeder

niedergelassene Arzt in

Osterreich nur einmal im Jahr

mit einem Patienten konfron-

tiert, der an einer seltenen

Erkrankung leidet.

einen jahrelangen Leidensweg hinter sich, ehe sie Klarheit erhalten. Seltene Erkrankungen können gewissermaßen überzil auftreten, von Erkran-

kungen der Augen bis hin zu jenen des Zahnapparates, von Stoffwechsel- über hormonelle Erkrankungen bis hin zu dermatologischen und neurologischen Krankheiten. Mit "Orphanet" hat das Französische Nationale Institut für Gesundheit und medizini-sche Forschung eine Datenbank ins Leben gerufen, die seit dem Jahr 2000 europaweite Informationen und Daten zu Rare Diseases bereitstellt. Bereits im Jahr 2009 engagierte sich der Verein "Pro Rare Austrin" für die Einrichtung einer Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen in Österreich. Im Zuge der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAPse) wurde dieses Anliegen berücksichtigt und es konnten Expertisezentren eingerichtet werden. Weiters haben Ärztevereinigungen und Selbsthilfeorganisationen unter der Dachorganisation "EURORDIS" den "Tag der seltenen Erkrankungen" initiiert. Er wird jährlich unter ein anderes Motto gestellt, 2018 galt das medizinische Interesse dem Thema "Forschung", das Jahr 2019 wird zum "Jahr der seltenen Erkrankungen" erklärt.

Dr. Doris Simhofer

Rare Fälle leichter finden

ECRO 2018 M Experten für Seltene Erkrankungen wollen Diagnosen beschleunigen.

ATTL BEEF

Tel Tellenten mit East Dissess onde und läth der Temple und de seiters betresseng der Patenten mit der Zugene. Sie erfüllt die 1620s der Patenten ehne Buspose gar faller Dissesple, halbt es som Exponentierien. In Europa werten hente ill Millionen Betroffens auf der Diagnoss. In Wire stell neur Diagnoss. In Wire stell neur Diagnoss.

In Mira stad nen Digportikesperten, ess säer Welt zunerenengekonmen, son zu dielssteren, wie die Returtion nerbesort werden kann, Auch haben mitst eine Werbesorung der Zumannensstellt im Mittelbeste.

antice state in a Mindjustit.

En wirhiger lendt in a Mindjustit.

En wirhiger lendt in der Geseller, der Geseller, des Geseller

Problem der Verlage

Dork direct Datest und nicht immer aufhöhtensnich, Die nestfeliche Wanet im wils gend und en in en such für Genetiker wilswer zu sages, ob eine auffälliger Room-densigen geringen is, also therhaupe klünische Redeuues bat. Wenn sich die gefundene Verlanz nicht in der Derestinsch befinden, sopen die testfelniere weiner im Daubelon.

this widele conditions Variance for headfless Parlemens bedraum, excitit Lais James im Policia sel medeclina as, force, der bids de the risk, worde mit siere lave Dissus gebern, die Vol heute nicht diagnereigen ist ist. Die bestichnung zustmon die underweit spallmater sicht die sein Steinen Steinen der ist. Die bestichnung zustmon der seine Steinelbestein der ist. Die bestichnung zustmon der seine Vollagen der ist. Die bestichnung zustmonden der seine der seine

Durlick zum Phänetyp

Frod. Allewandra literalesi intransistation has have been significant on the University of the finance. Bits about Annahme the Johnson Anahme the Johnson Anahme the Johnson Anahme the Johnson Andrewandra of the Anahme th

seant heline Diagnose in Siche in; Ein melleren Anneten, film den Polanryy an einer Diagnose zu insemme, antry an einer Diagnose zu insemme, ist den Marchamaler Endhungs. Toder Bandelt in siche un diese rempfliche Datenbach, der Benchmölungen die Philosopye erfolk). Auf diesem Wegnillen weiten: Fradenom mit der gibnien Erknashing gefranden wenden, was auch die gezuründe Analyser ver-

Ober die Tale Hone Message sind sich die Teilnehmer der Flagmonik-Delung einig.

- Deliante cinig
- Ein genauer Eick auf des Phitestop und seine Verlinderungen über die beit

- Generatuiper berdinsser Gene
 Einheitliche Qualitärstundunfs bei Genteste und
- Die Zusemmenacheit verschiedener Tachleure und Institutionen.
- setsucht dass alles gezan seind, um Kindern mit Seisenen Stiessekungen eine Thempis mikemmen au lamen.

So have in Erfellung priors, was approximated in terminal sich Cube have, Circ Matter des Juste 8 System Festivales, Was, No. 1918



Hürden für Seltene Erkrankungen

Heikle Daten von Seltenen Patienten

ECRD ■ Bei Seitenen Erkrankungen spielt Datenaustausch eine zentrale Rolle. Was das für Implikationen für den Datenschutz mit sich bringt, war ein Thema bei der European Conference on Rare Diseases & Orphan Products.

AXEL BEEF

Damit Medininer gute Entacheidungen treffen können, brauchen sie beident: gut gemachte Studien mit einer großen Ansahl Perienten und eine professionelle staristische Auswerung. Die evidenzbasierse Medinistate und füllt mit der Qualkit der Daten. Besonders werrvoll sind Duten über Seitzne Eriosakungen, denn die Falltakhen sied niedrig. Nur wenn Änzer über Lindergronnen bieweg nammenseheitzes, können Diagnesen gefunden, Studien gestantet und Parienten besort behandelt werden.

Wie wichtig der Datenaustausch für den Umgang mit Kare Distuses ist, erfäunerte der Kanadier Dr. Orion Buske vom Department für Compoto: Science der University of Toronto am Beispiel des "Matchmaker Enchange". Bei dieser Datenbank werden die Symptome einer Seltenen Erkrankung gespeichert, mit dem Ziel, weitere Eille zu finden. So kann es gelingen, undiagnostizierten Patienten au einer Diagnose zu verhellen und in der Vergangenheit gefasste Hypothesen zu überprüfen. Nicht zur die Patienten selbst, such die Allgemeinheit proficieren davon, wenn sie ihre Duton zur Vorfügung stellen.

Vertrauen ist wichtig

Dr. Petra Wilson ist eine Dutenschutzexpertien son Engläred. Sie appelliert an Mediziner, ein Vertramensverhältnis aufnahnaren und echten Indozssed Consens hemustellen. Wenn Fatienten darifher aufgeklärt werden, was mit farun Daten geschleht und venu sie Vertramen in die Datensücherheit haben klünnen, dann sind sie auch eber bereit der Datenverarbeitung nazustiannen, in sie übenzutz.

In der räglichen Prazis gibt es da alledings noch Verbesserungsbedarf, weiß Wilson. Im Ernelenhaus müsse mehr Zeit eingenäumt werden, dumit Patienten wirklich versändlich gemacht werden kann, welche Un-



ten gesammelt werden und werem. Dasselbe gelte für den näedergelassenen bereich. Datärläch zuässe für extsprechende Computensicherheit gesongt werden.

Die Nichneinhaltung der Duteuschutzungeln hätte auch in der Wissenschaft schwere Folgen. Die alteellen Eahmenbedingungen sehen vor, dass mur geforscht werden darf, wenn. Patienten ihre Zustimmung geben. Wenn die explaite Zustimmung der Patienten nicht nachvolziehner ist, wird die Stedie abgelehnt und die Ergebnisse können nicht publitiers werden.

Sorgen der Petienten

Parlienten haben logistuse Sorgen, wie mit ihnen Daten umgegangen wird. Dam Beispiel wenn eine Versicherung abgeschlossen werden soll, sugte Sonunas Nurbutas von einer Parlientergroppe in Litzoen.

Das Becht auf Vergessen sei in der Medigin nicht immer zu 100 Prozent umsetzber. Denn ein Mindestmaß an Dokumentation zuüsse erhalten bieiben – alleine uchou, um die Abrechnung der Leistung oder die Nachsorge zu gewährleisten.

Was ist also zu ton, wezzs Patierten flare Dustiannung zur Datemortscheinung werestigen? In diesem Fall dürfen Daten zwar gesammeit werden, aber zuer zu dem Zweck, den Fatienten zu behandeln. Im Interesse der Vollagenundheir dürfen Ausnahzen gemacht weriden. In diesem Fall dürfen Daten autonymisiert weitergegeben werden, bieß es am Kongress.

Genumbieitsolsten nind Freibotoff für die Fenschung, sagte Booke, Patientendaren rougen unterhalten zur Diagnose bei und können die Grundlagesoferschung weiterbeitspon. Einen ist klat, die Rahmenbedingungen missen passen. Das bedeutet hohe Standands bei der Gomputernichtebeit und ein Vortrausstrautsverhälten mit dem Patientern.

Medizinez sollen mir den Patietttendaten zo umgehen, wie zie besate school die Patietten erfint behandelle: self Basin von Informod Cossent, auf Augenhöhe und vertrissenzevfinfag.

Veranstaltungen zu Rare Diseases

Am 13. Juni von 38:00 bis 18:30 Uhr lächt die Pharmig Acaderny zum "Alter Diseases Dialog", Dabei wird diskutiert, wie eine Natzenbewertung für Periseten mit Softenen Erknankungen erfolgen kann und welche Bedeutung Rosi-World Cutten haben, Die Tallachner ist kactanike. Urs Anmeldung bis 6. Juni wird gebeten (Kontakt: officetjighlurmigacademy.ut; Tol. +43 I. 406 02 90 403). Wolfans beformationen unter: www.pharmig-academy.ut.

Der 9. Öntermichische Kongress für Soltene Erkärkungen findet am 21. und 22. Soptember an der Med Uni Grass statt. Schwerpunkte sind enun Mitglichkaiten der Diagnostik und specifische Therspisverfahnen bei Sehnenn Erkszekungen. Weitere bildynustionen und Anmeldung unter, wenn ferure-all. st.

Rare Diseases im Internet

- European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD): ware zare-diseases.ee
- Matchingker Eichange:
 www.matchmakereurhange.org
- Orphanet Plottform für seltone Krankheiten und Orphan Drugs: www.orpha.net
- Forum Sotene Krankheiten Netzwei zur Unterstützung von Monochen mit selbsvon Krankheiten in Ostensich: west forum-ek at
- Optionsichlischler Toch von AMPLIUS, gemeinsweiselt Unternahmen der Pharmaindustrie, das Allgemeinendujenn dabei halfen soll, seinen Erlerankungen schneiber zu erkennen: were apreptimisschiedt.
- EUROFDIS Europäischer Dachverbend der Sebethillegrupperx www.eurordis.org
- Fre flore Austria Affairu für seltene Erkrankungen;
 www.prerare-austria.org 850

124

Gar nicht so selten



Fünf Jahre irren Patienten mit einer seltenen Erkrankung von Arzt zu Arzt. Die richtige Diagnose zu bekommen ist oft reiner Zufall. Europaweit entstehen jetzt Expertisezentren, wo sogar extrem seltene Krankheiten früher erkannt werden sollen. Auch Österreich hat einen Aktionsplan aufgestellt. Den finden alle ganz toll – aber die Umsetzung geht im Schneckentempo voran. Obwohl 400.000 Patienten profitieren könnten.

Texts Frank Butschbacher

ominique Sturz ist schon weit gereist, um ihrer Tochter zu helfen: 2005 wurde bei der damals Neunjährigen eine genetisch bedingte Hör- und Sehbeeinträchtigung, das "Usber-Syndrom", diagnostiziert.
Die Betroffenen kommen oft schon taub zur Welt
und sehen mit der Zeit immer weniger. Über die Krankheit war
damals in Österreich nicht viel bekannt – wie bei vielen seltenen
Erkrankungen. Daher informierte sich Mag. Dominique Sturz bei
internationalen Patientenvertretungen, kontaktierte Ärzte in den
USA. Später wurde ihre Tochter im Rahmen einer Studie in Paris
behandelt.

Schreiduell für Gentest

Dass die junge Frau heute Jus studieren kann, wäre ohne das Engagement der Mutter kaum denkbar. Mit anderen Betroffenen gründete Dominique Sturz eine Selbsthilfegruppe und erreichte mit Unterstützung von Ärzten auch, dass heute an der MedUni Wien die Bereiche HNO, Augen und Genetik interdisziplinär enger zusammenarbeiten. Der Weg war mübsam: Vor wenigen Jahren brauchte es noch viel Überzeugungskraft und ein Schreiduell, damit ein Gentest zur Bestätigung der Diagnose überhaupt genehmigt wurde. In Zukunft sollen Patienten mit seltenen Erkrankungen an "Expertisezentren" besser betreut werden. Als erste Einrichtung dieser Art in Österreich fungiert seit kurzem das "EB-Haus" in Salzburg.

Schmetterlinge

EB ist die Abkürzung für Epidermolysis buliosa. Die unheilbare Hautkrankheit ist auch bekannt als "Schmetterlingskrankheit", weil die Haut der Betroffenen so empfindlich ist wie der Flügel eines Schmetterlings. Daran leiden unter achteinhalb Millionen Österreichern ganze 500 Patienten.

"Je mehr Information, je stärker die Vernetzung, umso besser die Versorgung", erklärt Dr. Rainer Riedl die Ratio hinter solchen Expertenzentren. Riedl hat als Vater eines "Schmetterlingskin-





des" das EB-Haus als Spezialklinik mitinitiert. Als Obmann des Dachverbands "pro rare" setzt er sich auch für Patienten mit anderen seltenen Erkrankungen ein.

Vernetzte Spezialisten

Durch die Vernetzung von hochspezialisierten Zentren sollen ganze Expertisecluster entstehen. Dann können in einem Zentrum auch Patienten mit anderen, aber ähnlichen seltenen Erkrankungen behandelt werden, weil die Ärzte das Fachwissen von Spezialisten im Netzwerk heranziehen.

Um Mitglied in dem europäischen Netzwerk zu werden, muss ein Zentrum einen mehrstufigen Auswahl- und Prüfprozess, die "Designation", durchlaufen.

Dabei sollen möglichst vorhandene Strukturen genutzt werden. Dann muss die Versorgung nachhaltig gesichert sein, erklärt
Dr. Ursula Unterberger von der Nationalen Koordinationsstelle für
Seltene Erkrankungen (NKSE), die im Auftrag des Gesundheitsministeriums den Designationsprozess leitet. Wie das Konzept spezialisierter Expertisezentren in Österreich umgesetzt werden soll,
wurde 2015 im "Nationalen Aktionsplan Seltene Erkrankungen"
festgelegt und mit dem Sanktus der Hauptfinanciers im Gesundheitswesen, Bund, Ländern und Sozialversicherung, veröffentlicht. Seither wurde das EB-Haus designiert, für ein zweites Zentrum, spezialisiert auf Pädiatrische Hämato-Onkologie am St.
Anna Kinderspital, ist der Prozess weitgehend abgeschlossen.

Den Patientenvertretern ist das zu langsam: 30 weitere Zentren haben sich für das Netzwerk beworben. "In diesem Tempo werden wir die erst in 15 Jahren designiert haben", kritisiert Rainer Riedl. "Dabei würde es für eine schnellere Designierung reichen, wenn die Personalressourcen der Koordinationsstelle um zwei oder drei Personen aufgestockt werden".

Dominique Sturz befürchtet, dass Ärzte, die sich bei seltenen Erkrankungen engagieren, in andere Länder abwandern könnten, wenn dort ein entsprechendes Zentrum entsteht und bessere Perspektiven bietet. "Auch für die Entwicklung von Medikamenten sind spezialisierte Zentren entscheidend", sagt Dr. Wolfgang Schnitzel, Vorsitzender im Pharmig-Arbeitskreis Rare Diseases: Dort finden Pharmaunternehmen die n\u00f6tige Infrastruktur f\u00fcr klinische Studien, also spezialisierte \u00e4rzte und vor allem ausreichende Patientenzahlen.

Riedl erinnert daran, was ein spezialisiertes Zentrum für Patienten bedeutet: "Wir wären als Eltern auch auf den Mond geflogen, wenn wir gewusst hätten, dort gibt es die Expertise für unsere Tochter."



Was sind seltene Erkrankungen?

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie bei 10.000 Menschen nur bei fünf oder weniger Patienten aufritt. Da man von 6.000 bis 8.000 unterschiedlichen Erkrankungen ausgeht, sind in Summe viele Menschen betroffen: in der EU rund 30 Millionen Patienten, in Osterreich über 400.000.

Seltene Erkrankungen, häufige Hilfe

Im Dachverband "pro rare" haben sich 50
Selbsthäfegruppen zusammengeschlossen:
www.prorare-austria.org. Infos zum ersten
Expertisezentrum Österreichs unter
www.eb-haus.org. Infos zu Medikamenten
für sehene Erkrankungen sowie Links zu
Patientemorganisationen, der EU-Kommission
und der Zulässungsbehörde EMA unter
www.pharmig.at



Randgebiet der Medizin?

Rare Diseases.

Seltene
Krankheiten gibt
es insgesamt viele,
doch nur über die
wenigsten weiß
man genug, um sie
behandeln zu
können. Ein
medizinisches
Feld, in dem es
Aufklärungsarbeit und
Forschung
benötigt. Auch in
Österreich.

Tiele Menschen sind berroffen und trotadem gehen sie als sehen: "Rare Diseases" oder auch "Orphan Diseases". Essind Krankheiten, die das Gehirn, die Haut, die Nerven oderden gesamten Stoffwechsel beeinträchtigen können. Amyotrophe Lateralsiderose (ALS) erlarger etwa durch die Ice Bucket Challenge Bekanntheit. Menschen, die unter Epidermo lysis Bullosa (EB) leiden, sind auch als Schmetterlingskinder bekannt. "Rare Diseases" betreffen nur einen Bruchteil der Gesellschaft: maximal fünf von 10.000 Menschen. Die Diagnose fällt den Ärzten und Ärzeinnen oftmals schwer, nicht zuletzt aufgrund fehlender Vergleichswerte oder Erfahrungen. In Österreich gibt es beispielsweise nur rund 500 Schmetterlingskinder, ungefilhr 900 Personen mit ALS und bisher wurde kein einziger Fall von Chorea Huntington registriert. Insgesamt



"Wir müssen die Behandlungen im Feld der Rare Diseases auf internationales Niveau heben."

Dr. Rainer Riedl, Obmann Pro Rore

lebthierzulandejedocheinehalbe Million Menschen mit einer sehenen Erkrankung. Die meisten Ausprägungen sind angeborent und treene sehon ein frühen Aher auf. Um sie nachzuweisen, sind häufig aufwendige Testverfahren notwendig. Für die überwiegende Mehrheit gibt es noch ieine kausale Behandlungsmöglichkeit. Denn viele Fragen sind noch ungeklärt. Um nechr Actworren zu finden, sollen international verneuzie Expertisceentren. ge-

schaffen werden. "Der Wunsch nach kleinen Teams, die sich wirklich nur um eine Gruppe dieser Krankheitsbilder beschäftigen, ist da", sagt Rainer Riedl, Obenann von Pro Rare, dem österreichischen Duchvesband für die Selbschäfte beiseltenen Krankheiten.

Nationaler Aktionsplan

Ein Vorhaben, das in einem nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP:se) festgelegt wurde, dessen Durchführung jedoch schleppend voran-geht. "Die gute Nachricht ist, es bewegt sich etwas. Das Thema ist zwar noch nicht bei jedem Hausarzt angekommen, sehr wohl aber bei den wichtigsten Stakeholdern int Gesundheitswesen", sagt Riedl, selbst Vaser eines Schmetterlingkindes. Er war Teiljenes Zusammenschlus-ses aus Selbsthilfegruppen, der im Jahr 2008 eine Petition an das Gesundheitsministerium überreichzund somit den Grundstein für den NAP.se gelegt hat. In den folgenden Jahren wurde von der nationalen Koordinationsstelle für sehene Erkrankungen gemeinsam mit einer Experrengruppe ein Konzept erstellt. Ab 2014 sollte begonnen werden, die darin verankerten 82 Maßnahmen umzusetzen. Die schlechte Nachricht ist, dass manche dieser Maßnahmen schwierig zu implementieren sind. Der NAP-se sollte innerhalb von fünf Jahren implementiert werden. Tatsache ist, dass uns noch sechs Monate bleiben und viele Maßnahmen noch gar nicht begonnen wurden", so Riedl. Seitens des Gesundheitsminisseriums heißt es dazu auf Anfrage: "Bei der allgemeinen Aussugezum Zeitrahmen wurde nicht dawnd eingegangen, dass einige Maßnahmen eine Einrichtung von dauerhaften Strukturen vorsehen wie zum Beispiel die Designation von Exper-

tisexentren oder Gremien." 36Maßnahmenseienbereits durchgeführt worden. Da-runter beispielsweise die Entwicklung eines strengen Designationsprozess für Expertisegentren. Das bedeutet, dass Einrichtungen gewisse Kriterien ermüssen, bevor sie offiziell zum Expertisezentren werden. Das EB-Haus in Saleburg und die Kinderkrebsforschung om St. Anna Kinderspiral in Wien sind die ersten zwei dieser Zentren. Weitere sieben stehen in der Warteschlange. Sie sollen laut Plan noch diese Jahr designiert werden. Im Gesundheitsministerium zeigt man sich überzeugt: "Wenn es nicht zu unvorhergesehenen Verzögerungen bei der Bereitstellung der Designationsunterlagen oder der Begutachtung kommt, dann ja." Weitere 30 Einrichtungen interessieren sich für den Propess. Doch: "Einerseits fehlt das Personal, um die Designation durcheuführen, andererseitslaufen viele

SELTENE ERKRANKUNGEN

5 von 10.000

Menschen sind von seltenen Krankheiten betroffen

6000 bis 8000

seltene Krankheiten sind heute je nach Zählweise offiziell bekannt

7 Jahre

vergehen im Schnitt, bis die richtige Diagnose vorliegt

400,000

Betroffene in Österreich, davon mehr als 50 % Kinder



30 Mio

Schwerwiegende Erkrankungen

Massive gosundher Beeintrochtigunger

Haufig eingeschrär Lebens erwortung

Selton Health

Sehr komplexe Erkrankungen

 Histig targe unerkans and spit diagnosticien

Mest chronice

Hohe Bedeutung der medizmischen Forschung

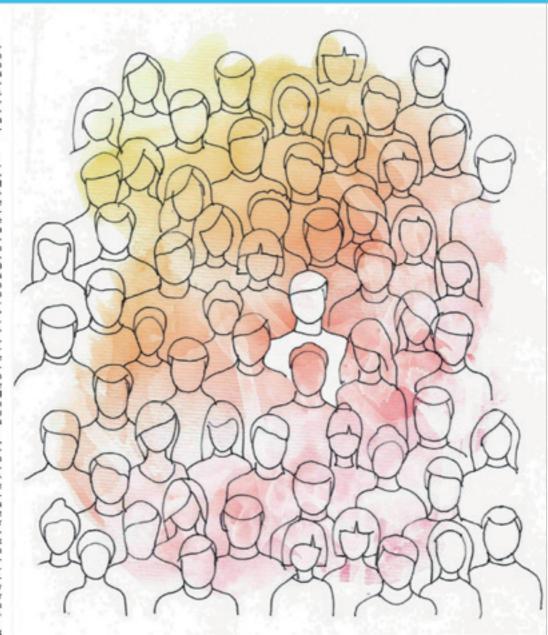
Grafit, Onista Schimper Spallers, Pro-Rose Austria, Phormic 1056/08E, Sprandis, Per Base Austria, Phormic, Novelle itscheidungsprozesse auf Lansebene", betom Riedl: "Wenn i Expertisezentrum in einem undesland mehr Parienten aus deren Bundesländern übermmt, muss die Klinik bzw. is Land die Behandlungskosn tragen, die bei Rare Diseas in Einzelbillen sehr hoch in könnten. Dafür fehlen Budt, Regelungen und Arreize."

eferenznetzwerke

e Zentren sollen Anlaufsteln für Betroffene werden, an ibn soll geforseht werden und dem ein Register erstellt wern. International werden die ratren an eines der 24 Europäi-Referenzaetzwerke RNs) angeschlossen, die sich f ein bestimmtes Feld konntrieren und über die Wissen koppelt werden soll. In Belen gibt es bereits knapp 70 entren, die in eines der ERNs fgenommen wurden. In eutschland über hundert. In dien fast 200. "Ob hier in aln Fällen die gewünschte Exper-ie vorhanden ist, bleibt frag-h. Die für Österreich definiern Kriterien sind sehr streng. ele andere EU-Mitgliedsstannhabenentweder recht simple ler gar keine Designationsprosse. Dos heißt, die Zentren lissen weniger oder gar keine iterien erfüllen, um offiziell ein ERN aufgenoonmen zu erden. Hier muss es noch zu Bereinigungsprozess 0000 enmen", sagt Riedl.

Was 2019 passieren wird, enn der nationale Aktionsan für seltene Erkrankungen fiziell ausläuft, ist noch unar. "Das Gute ist, dass die versbarten Maßnahmen nicht ehr weggewischt werden könn", sagtRiedl. Dennochgibtes ich Bedenken. "Der NAP se ist in Implementierungsplan. Er eher eine Willenskundgeing, eine Strategie und es gibt ine Garantie dafür, was warm ngesetzt wird", fügt Riedl hin-. Das Gesundheitsministe am zeigt sich in diesen Belanm jedoch zuversichtlich: "Der NP.se wird nicht mit dem Jahr 118 abgeschlossen, sondern e Ziele werden darüber hius weiterverfolgt."

- ROBERT ZIFFER-TESCHENBRUCK





Die Waisenkinder sind erwachsen

Wer eine Blaue Mauritius bositzt oder die Gelogenheit hat, einen Elswegel zu beobschten, wird den Bagriff Seltenheit. mit etwas Positivem associioren. Bei Krankhgiten bedeutet das Attribut "seiten" meist jedoch nichts Gutos.

en, númera máricamenta

mer sednessen Erkennking leiden, werden vom Schicked deppels bestoat: Zur oft dramantischen Symp sometik konsent eine der Seltenbeit der Krunkbeit au tun abes. DISORDES, eine 1917 paprin des Altima von Parlessenorqualistischen mit seisenen Enskheiten in Duropa verstein, hat its older großen Umfrage, an der sich über 12,000 Patienen aus 23 Ländern beseiligen, er-holom, mir welchen Hinden Beroof-

fenr im Alltag zu kömpfen haben. Dine klassische Erfahrung vieler befragter in die diagnostische Odys-ter durch Mangel an Wissen und Experies: 25 Prograt der Patierens oten ovisibes film" and 30 July ren warten, bis sie endlich die richtige Diagnose rebieloro. Die Leidena-weg, der dunch bis au 20 Anzynnen führte. In 40 Propent der Fülle wurde numm eine falsche Erkonslung das gnortation, die bliefig auch zu fic-

Viele Patiennes massers unndrige rurgische Hingriffe soler papcie ntische Behandlungen über nich erge-hen lassen. Angesichts dieser Zahlen unlichte man sich Leber nicht austra-

im, was so so to hissa in Seltene Erkrankungen nach Region despite School stune, when mil-

poch sar sicht. Der Brankf entwickelte

sich aus teine der 1970er Jahre in den USA, Für Wasenschafter und die plas-

marutische Industrie warm Kranio hetten mit geringen Fallsahlen da-

male ein wenig increasurase and lob-

1970er Johres

tene Erlenniung zu haben. Pedie USA waren Vorreiter Dumpe Ende der 1960er Jahre gab

es die beute gebelischliche Japon Ismaelbesrichmag und

- 200,000 July oder - 7,5/50,000 Einwole + 236,800 (left oder + 5/55,000 Cinsolver on + 2,000 Jahr oder + 5/50 000 Greenbear + 50 000 Ushr oder + 4/20,000 Directorer

> satives Forechange/eld. State Exerciclelungelosses für Meditamente und der Meine potenzielle Mariet sprachen schon zus Ekonomischen Gefinden depages, sich nüber mit Teksanlausges, siere Bilant der Verenderenten für sie-sanre desen nur wenige blesschen ib-ten, zu beschäftigen. Doch der gesell-in diesem Gesenwerer auch freignings.

schuldiche Druck, sich auch um die Waisenkinder der Medicin es intermees, salus stering ma. limiting on 1960 be schloss der US-Kongress, die Estivicidios you Accorbit trin für seitene ürkrunkun-

Attendant ou Elindons, Inc., Ch.

plus Drug Act" worden den Herstellors Strumwistickonsages, Euschtine für die klieische Prifung, eine be schlesnigte Zulassung und ein mittu-

e Erkrankungen in Osterreich	
Elb-Hous Austria (Solithory)	designant
Dt. Anna Kinderspital (Warr)	designant
Dermutologie Med-Uni Iteratrusk	Kerddet
Mund., Kieler- und Gesichtschlützgle PMU (Saldburg)	Kanddat
Midiatio IIIH Wan / Kindenshopkide Speining / Innere Median Hawash / Innere Median BHS Wan	Kandidat
Orthophilis Med Uni Oraz	Kendite
Universitätskinik für Neunskiple as der Ofrfetien Osppler- Klinik (Seldourg)	Kandise
Kinderunlogie der Bereihertigen Schwestern (Linc)	Fanddet
Universitätskiinik für Neurologie Innebruck	Kandide
	Elb-Hean Austria (Safeharg) Di. Anna Kindersphal (Marc) Demarkologie Med-Uni Innahruck Mand., Kieler- und Gesichtschrunge PMU Safeborg) Pfellunis IXXV Wan / Kinderschapklin Spelang / Inners Medican Hawaydh / Inners Michalic BHS Wan Orthoppide Med Uni Grear Universitätelinis Sir Munchigie an der Orthifein-Doppler- Klein (Safeharg) Kinderuniscyle der Barerheruigen Schwestern (Jac)

ny beneichnes sind, in den folgendes Jahren warden Stodiche Programme aur Pöelening und Entwicklung von Medikamenton für seinene Erkussinen gen auch in underen Ländern geschuf-flen. Waren eine Erkennkung seinen Lei wird joinely liberall erwas anders defi-sions (socker Tabelle).

Michs militar aufgrund der unter-achtedlichen Definitionen verlieren die Angebra Ober die Gesanstudd der ades Décus kungen, Zwischen 500 und 8,000 "Bare Diseases" sind deneit is den Duterbacken aufgeläner, Den-detzr etrigend. Nach Schätzungen der Puntform Orphesen dürfer der seinlich liche Z-bil aber noch wesenslich lidher liegen. In den Verseichnissen finder sich nicht nur unbekannn, enreisch Erknankungen, sondern auch viele be kannte Namen: Das Down-Syndrom de Zystische Hiberse und der Morbu Crobs settlies die europäischen ode americanischen Educies für eine Wei William color das Martins bysalvom. Dar gefügelte Wort "beltene Krasikheiser sind seizen, aber Patiennen neit seite euro Kranichelten sted zahlreich" ver weist auf die opidemiologische Disses aine der Ubersus beveragenen Drupp von zursebe komplesen. Erzekbeisbi down Laut WIND sind allein in det EU selvenes Erlevaliung betroffen:

EU-toitiatives für bessere Rahmenbedingungen

In Europe arbeiten die Mübles oft et was langsamer als im Best der Welt. Die EU-Verordnung über Associasitel our Behandlung seinener Leiden trat erm em 32. Januar 2000 in Kraft. Abadich wie im "Osphan Drug Act" Osphan Drugs usser anderess ordu re Italescoppybilism, beckler nigte Zulassungsverlahren und eine Marktesklusivität von arbs Jahren augesichen. Durch die besoren Rabmesbellingungen wurde innerhalb weniger Jahrzehnse welrweit sie einem Nischenmarkt der gelößer Wacha des getingen Verordnungsvolumen des in Deutschland 2016 mit Or phan Drugs benety maler als 1.8 Mil Sarden Sure umpraetas. Ein Haupt grund dafür Medikamente für seiten Equilibrium kosten pro Tagendonio in Schmitt X5-trail no viell sele potenzgo schötzie Nichn-Orphan-Azzneizsinel Ja-den USA wares 2013 süchs wesige als 47 Properts der neu zugelassener Medikamente und sieben der sehr unsutorthione Argueinine Orphan Drugs, darumer die Hologika Adali mumah, Eunercept und Inflatmils.

Do des Schamesaettes des Erfolgs gebötes, dans die Ingistiachen Privile gies von manches Firmen ausgesutz wurden, So gob es Hills, in denen be neits supplie name Modificaments with der vom Markt genommen wunden, um unner meuem Numen für andere Safikationes eine Eulesweg als Me diament for behandling einer seite sen Erbrankung zu erhalten. Utst die marticlicit po el terre vial hibbarren. Prete Ein underer Drick, des Usav-Prof. De Weld-Duner Ludwig, Vereitzender der Accordantific Remodeston der dout-schess Augenschaft, kaltanens, im den regenation "Sielung". Danuates ver-sellt man die Auftelbung einer him-fens solt men die Auftellung einer blie-figen Erkunbung in viele selonse Untergruppen, für die dann die Vorteille von Orphan Drug Galessungen in An-sproch genommen werden Editzen. Fostscholter gab es in den letzten.

labordnien, aber nicht nur bei der Einselching zerur biellkanzen. Ein volleicht zuch eitstgerepreihendem Anzetz ist die Grachengie. Mit Antiacce-Olympidiumbra, Commander mir visilet Witness und Genom-Edi ting honores betapiedsweise bei seltenen neuromuskulären Erlesuksu-gen besein: einige speksulution fr-folge coliek weeden. Diese Merkelen aind over recent should a such sale trees, in Drively jedock technisch re-lativ sindach, War alless also beneht de Clanos, Futentes danti tandah Jah belen su Museol

Nationale Aktionspline und specialisierte Zentren Die besten Throupien belifen jerloch

sichs, west die Dhuekungen nicht ticking oder nicht bilk group flagvor richer werden, "Euse Disease" waser New and other day Schwerpenker-day IXI Graundheimpegrammer 2007-2003. Danis wurden die Mitgliefena-ten werdlichtet, nationale Aktions-pläse für sehme Erhandsungen zu erstellen und spetialisierie Zentena eli-narichem, die auf europäisches Biene sestenat wenten sullans. Um diese Vegabon constructions, woods in Construction word General Indiana American ine Nationale Sperdinasi Für sellerne Erkeundungen (NESE) in-stullten, die den Hattonalen Abtonoplan file selveor Erksusbungen to Overricish (NREse) marbelane, der 2013 vertiffentliche wurde. Eidenspalse war, die Verungung von Prosonni mit artetner Erkstelungen durch eine sef Bundverbese kondinierte Stutegte so optimieren. Ein entschnischender Schrist and disserts Way but the between Abottonand discounting in the bassess Abstin-energy for multicipied-Abstincture. Ho-norgoing durch specialistente Doucean für selfoner Universitätische Doucean für selfoner Universitätische Zichten ab bunderveilt zwei designismer Expe-tizionentien, stad weitster abstin Ein-richtungen, bei dennen beseite sin De-Alle rutionalen Espertisesennen sol-len auch in die mospitarben Helmen

netroorie eingegliedent werden. Auch wenn der Wieg bis zur Dis-guere bei vielen sehmen Krasilheiten kunten noch viel zu bauge deuert und incurs coch vid zu lange desert und es tech. Dage nicht Re jede fahren-lung eine Selmadlung gibt, bet zich-eiten seit den Höler Salaren gewalfen gest gelneten Aus Waterstündern, um die sich nieuwald Universien, eind Ensibliering serweicht, die eine Leiby und Ansperchpartuse haben und zus den Bissense der glassenserwischen lindureite und den Terreinkallendungen word haben ein der Serweinkallendungen. vso Charley Versusalises, Degre siche

Medical Tribune

(Juni 2018)

Expertise bündeln

Insgesamt 400.000 Menschen leiden in Österreich an seltenen Erkrankungen; Experten fordern Zentren.



Experten diskutierten auf Einladung von Shire über die Versorgung von Patienten mit seltenen Erksankungen.

*** Von Karina Schriebl

WIEN. Menschen mit seltenen Erkrankungen brauchen eine deutliche Verbesserung der medizinischen Versorgung, immerhin sind 400,000 Menschen in Österreich von seltenen Erkrankungen betroffen. Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP:se) hat das Potenzial, die Situation der Patienten, der Behandler und der Forscher zu verbessern. Bei einer hochrangig besetzten Diskussion an der Europäischen Konferenz für seltene Erkrankungen und Orphan-Produkte wurden budgetäre und administrative Limitationen identifiziert, die die Umsetzung des NAP:se bremsen.

Mehr Aufmerksamkeit

Eine zentrale Herausforderung ist die sogenannte Designation spezieller Expertisezentren, in denen an seltenen Krankheiten leidende Menschen optimal betreut und versorgt werden sollen. Alle Teilnehmer an der vom biopharmazeutischen Unternehmen Shire veranstalteten Diskussion waren sich einig: Seltene Erkrankungen brauchen mehr Aufmerksamkeit in der

"

Belgien mit elf Millionen Einwohnern hat bereits 40 solcher Expertisezentren, Österreich zwei.

Rainer Riedl Obmann Pro Rare



Öffentlichkeit und eine hohe Priorität auf der politischen Agenda. Österreich hat mit seiner weitreichenden Expertise auf dem Gebiet der seitenen Erkrankungen eine große Chance, auch als europäischer Player während des Ratsvorsitzes die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in ganz Europa zu verbessern.

Europaweit sind insgesamt 24 Netzwerke im Aufbau, die sich der seltenen Erkrankungen annehmen. Die teilnehmenden Institutionen sind jeweils auf bestimmte seltene Erkrankungen spezialisiert und tauschen sich untereinander aus. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen, stellt die Situation in Osterreich so dar; Belgien mit elf Millionen Einwohnern hat bereits 40 solcher Expertisezentren, Österreich zwei.*

MEHR AUFMERKSAMKEIT FÜR EIN

RANDGEBIET

Seltene Krankheiten gibt es insgesamt viele, doch nur über die wenigsten weiß man genug, um sie behandeln zu können. Ein medizinisches Feld, in dem es Aufklärungsarbeit und Forschung benötigt. Auch in Österreich.

VON ROBERT ZIFFER-TESCHENBRUCK

Wiele Menschen sind betroffen und trotadem geleen sie als seleen: die _Rare Diseases", auch "Orphan Diseases" genannt. Es sind Krankheiten, die das Gehim, die Haur, die Nervenoderden gesamten Scoffwechsel beeinträchtigenkönnen. Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) erlangte etwa durch die Ice Bucket Challenge und durch den prominenten Patienten Stephen Hawking Bekanntheit. Menschen, die unter Epidermolysis Bullosa (EB) leiden, sind auch weitgehendals Schmetterlingskinder bekannt. Doch wer hat schon jemals etwas von Speicherkrankheiten wie Morbus Pompe und Morbus Fabry oder von Stoffwechselerkrankungen wie Morbus Gaacher gehört?

KAUMFÄLLE. Nicht einmal Mediziner und Medizinerinnen bekommen solche Fälle oft zu Gesicht. Denn "Rare Diseases" betreffen nur einen Bruchteilder Gesellschaft: maximal fünf von 10.000 Menschen. Die Diagnose fällt oftmalsschwer, nicht zuletzt aufgrund fehlender Vergleichswerte oder Erfahrungen. In Österreich gibt es beispielsweise nur rund 500 Schmetterlingskinder, ungefähr 900 Personen mit ALS. Von manchen Krankbeiten ist



"Wir müssen die Behandlungen im Feld der Rare Diseases auf Internationales Niveau heben." Or, Raiser Red, Obmann Pro Rare

hierzulandesogar gar niemand betroffen, so wurde beispielsweise kein einziger Fall von Chorea Huntington registriert. Insgesamt lebt in Österreich jedoch eine halbe Million Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Die meisten Ausprägungen sind angeboren und treten schon im frühen Alter auf. Um sie nachzuweisen, sind häufig aufwendige Testverfahren noewendig. Für die überwiegende Mehrheit gibt es noch keine kausale Behandlungsmöglichkeit. Denn viele Fragen sind noch ungeklärt. Um mehr Antweren zu finden, sollen international vernetzte Expertisezentren geschaffen werden. "Der Wunsch nach kleinen Teams, die sich wirkläch nur um eine Gruppe dieser Krankheisbilder beschäftigen, ist da", sagt Rainer Ried; Obmann von Pro Rare, dem östereichischen Duchverband für die Selbst-hilfe bei seltenen Krankheiten.

NATIONALER AKTIONSPLAN. Ein Vorhaben, das in einem nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) festgelegt wurde, dessen Durchführung jedoch schleppend vorangehe. "Die gute Nachricht ist, es bewegt sicherwas. Das Thema ist zwar noch nicht bei jedem Hausarzt angekommen, sehr wohl aber bei den wichtigsten Stakeholdern im Gesundheitswesen", sagt Riedl, selbst Vater eines Schmetterlingskindes. Er war Teil jenes Zusammenschlusses aus Selbsthilfegruppen, der im Jahr 2008 eine Petition an das Gesundheitsministerium überreicht und somit den





Etwa **80 Prozen** der Fälle sind genetisch

Schwerwiegende Erkrankungen







Sehr komplexe Erkrankungen







Gnilli: Divista Schie s Pro Baro-Austria, Phoenie: GOG/061G, Euserda, Pro Baro-Austria, Plannig Noverto

sam mit einer Expertengruppe ein Konzept erstellt. Ab 2014 sollte begonnen werden, die darin verankerren 82 Maßnahmen umzusetten. "Die schlechte Nachricht ist, dass manche dieser Mallnahmen schwierig zu implementieren sind. Der NAP se sollte innerhalb von fünf Jahren implementiort werden. Tarsache ist, dass uns noch sechs Monate bleiben und viele Maßnahmennoch garniche begonnen wurden", so Riedl. Seitens des Gesundheitsministeriums heißt es dazu auf Anfrage: "Bei der allgemeinen Aussage zum Zeitrahmen wurde nicht darauf eingegangen, dass einige Maßnahmen eine Einrichtung von dauerhaften Strukturen vorsehen wie zum Beispiel die Designation von Expertisegeneren oder Geomien."

QUALITÄTSKRITERIEN, 36 Maßnahmen seien bereits durchgeführt worden. Durunter die Entwicklung eines strongen Designationsproacss für Expertisezentren. Das bedeutet, dass Einrichtungen gewisse Kriterien erfällen müssen, bevor sie offiziell zum Expertisezeneren werden. Das EB-Haus in Salzburg und die Kinderkrehsforschung am St. Anna Kinderspital in Wien sind die ersten zwei dieser Zeneren. Weitere sieben srehen in der Warteschlunge. Sie sollen laut Plan noch dieses Jahr designiert werden. Im Gesundheitsministerium ist man überzeuge: "Wennesnicht zu unvorhergesehenen Verzögerungen bei der Bereitstellung der Designationsunterlagen oder der Begutachtung kommt, dann ja, "Weitere 30 Einricheungen interessieren sich für den Pro-2008. Doch: "Einerseits fehlt das Personal, um die Designation durchauführen, andererseits laufen viele Entscheidungsprozesse auf Landesebene", so Riedl: "Wennein Expertisevencrum in einem Bundeslandmehr Parienten aus anderen Bundesländern übernimmt, muss die Klinik bew. das Land die Behandlungskosten tragen, die bei Rare Diseases in Einzelfällen sehr hoch sein könnten. Dufür fehlen Budget, Regelungen und Anreise."

Die Zentren sollen Anlaufstellen für Betroffene werden, an ihnen soll geforscht werden und zudem ein Register erstellt werden. International werden die Zentren an eines der 24 Europäischen Referenmetzwerke (ERNs) angeschlossen, die sich auf ein bestimmtes Feldkongentrieren undüber die Wissen gekoppelt werden soll. In Belgien gibt es bereits knapp 70 Zentren, die in eines der ERNs aufgenommen wurden. In Deutschland über hunderr. In Italien fast 200. "Ob hier in allen Fällen die gewanschte Expertise vorhanden ist, bleibt fraglich. Die für Österreich definierten Kriterien sindsehrsteeng, Vieleandere EU-Mitgliedsraaten haben enrweder recht simple oder gar keine Designationsprocesse. Das heille, die Zeneren müssen weniger oder gar keine Kriterien erfüllen, um offiziell in ein ERN aufgenommen zu werden. Hier muss es noch zu einem Bereinigungsprozess kommen", sage Ricell.

BLICK IN DIE ZUKUNFT, Was 2019 passieren wird, wenn der nationale Aktionsplan für selbene Erkrankungen offiziell ausläuft, ist noch unklar. "Dus Gute ist, dass die vereinbarten Maßnahmennicht mehr weggewische werden können", sagt Riedl. Dennoch gibt es auch Bodenken. "Der NAP.se ist kein Implementierungsplan. Er ist cher eine Willenskundgebung, eine Strategie und es gibt keine Garantie dufür, was wann umgesetzt wird', fügt Riedl hinzu. Das Gesundheitsministeriumzeigt sich in diesen Belangen jedoch zuversichtlich: "Der NAP.se wird nicht mit dem Jahr 2018 abgeschlossen, sondern die Ziele werden darüber hinaus weiterverfolgt,"

Wo erhalte ich Unterstützung?



SPRACHROHR FOR BETROFFENE SELTENE KRANKHEITEN

Bündeln aller Problemstellungen, Anfragen und Wünsche", sagt Obmann Rainer Riedl: "Dus heißt, wir machen Erhebungen, treten an die Patientengruppen heran und erfassen, welche Sorgen die Menschen haben. Diese Themen greifen wir auf und sprochen sie in der Öffentlichkeit an."

Gibt es neue

Behandlungs-möglichkeiten?

Pro Rare ist die Stimme von Menschen mit einer seltenen Erkrankung in

BEWUSSTSEIN SCHAFFEN. Nur wenn das Bewussesein für das Vorhandensein seltener Erkrankungen und die damit verbundenen Einschränkungen geschärft wird, werden auch die nötigen Veränderungen ermöglicht, um die Situation aller Betroffenen zu

weniger beschwerlicher Zugung zu. Medikamenten, eine möglichst wohnortnahe Behandlung und vor allem eine Diagnose, die den Leidensweg verkurzt - das sind Dinge, wevon Betroffene oft noch träumen.

eine große Hürde dar, Laut einer Umfrage der GOG (Gesundheit Österreich GmbH) dauert der Weg bis dahin durchschnittlich vier Jahre. _Aus den Erfahrungen mit meiner Tochter weiß ich: Erst wenn man eine Diagnose hat, kunn man sich einigermaßen orientieren und erste Schritte unter-



nehmen. Vorher lebt man im Ungewissen", sagt Rainer Riedl.

POLITISCHE ARBEIT. Neben Öffentlichkeitsarbeit stehen der Austausch mit medizinischen Zentren und die Vernetzung von Spezialisten und politischen Verantwortlichen im Vordergrund. Ein Geoßteil der Ziele von Pro Rare Austria wurde im Nationalen Aktionsplan für seltene Krankheiten des Gesundheitsministeriums festgehalten. An der Umsetzung arbeitet der Verein maßgeblich mit.

Weitere Projekte, die jährlich angegangen werden, sind Aktivitäten rund um den jährlichen "Rare Disease Day" am 28. Februar und der Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten. Auch an der Organisation der diesjährigen Europäischen Konferenzüber seltene Krankheiten und Orphan-Produktein Wien--veranstaltervon der europäischen Patientenorganisation EURODIS – beteiligte man sich. 900 Teilnehmer aus 58 Ländern waren vertreten. Ein voller Erfolg. «



PRO RARE AUF EINEN BLICK

Pro Rare
Allianz für seitene Erkvankungen
Am Heumarkt 72/1
1030 Wien
Tel.: +43 (0) 664 456 9737
eMail: office@prorare-austria.org
Homepage: www.prorare-austria.org

Spendenkonto Ralffelsenbank BLZ: 32585 IBAN: AT30 3258 5000 0101 5700 BIC: RUNWATWWOBG

Wenn man erst nach Jahren die



SELTENE ERKRANKUNGEN

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen.

7000 bis 8000 seltene Krankheiten sind heute je noch Zählweise officiell bekannt

7 Jahre vergehon im Schnitt, bis die richtige Diagnose vorliegt

400.000 on mehr als 50 % Kinder

30 Mio. sind in der EU

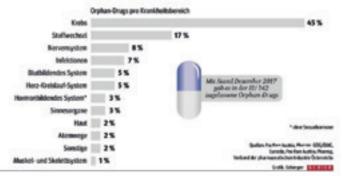
Schwerwiegende Erkrankungen





Spezifische Therapien für seltene Krankheiten

Der Begriff "Orphae-Drugs" (von englisch "asphan", "Waise") bezeichnet Armeimittel, die für die Behandlung selbener Krankheiten eingesetzt werden.



Rund 400.000 Menuchen in Osterwich leiden unter einer der seitenen Erkranio für die es - eben sufgrund ituer Schenheit - großteils keine spezifischen Arzneimind gibt, and die wenigen befinder sich meier im bohen Preissegment. Eine renom-mierte Expertenrunde diskutierte daher in Alphach beim Gipfelgesprich "Seltene Erlesskungen - komplese He-musforderungen bruschen neue Lösungen" darüber, wie die Betreuung von Patiernen mit sehrmer. Erkrankungen verbessert werden self.

Schwierige Diagnose "Die Probleme beginn

schon bei der Diagnose, stellt Fritz Scheiflinger fest, "denn bei munchen Erkansten serpehen vier bis acht Jahre. bis es dierichtige Diagnose gibt",

Von selbenen Erkennkunon schen wir in ein bis drei Jahren einen eineigen Fall', bestätigt Erwin Rebbandl, "doch wir müssen generall in der Friberkennung besser werden". Zur Untersützung der raschen, korrekten Diag-nostik stehe Aligemeinmedizinern in Ostorreich auch eine elektronische Duten-bank mit Krankheitsbildern

zur Verfügung. Eine frühe Diagnose sei für Betroffene neben medici-nischen Aspekten auch psy-chisch sehr wichtig, erklärt

Seltene Erkrankungen. Aufgrund ihrer Seltenheit sind sie zu wenig erforscht, bei vielen Diagnosen gibt es keine Therapie. Top-Experten diskutierten über Lösungsmöglichkeiten für die komplexe Problematik

Dominique Sturr, "woll man dem Feind ja besser ins Auge schouen kann, wenn man ihn

Duch viele Patienten befinden sich nach langem, bangem Warten auch mit übrer Diagnose in einer dramatischen Lage. Bis dato gibt ex nämlich für 95 Prosent der seltonen Erkrankungen keine zur Behandlung zugelasse-nen Aczneiminel (toprovin Ognus Drags - siehe auch des Ar-tikel auf der gegenüberlegenden Seite). "Eine unbefriedligende Situation" nennt es Wolfgung Schnitzel. Für nur fünf Prowent der Erkrankten bestehe abor in Owersich grundsätzlich ein gutes Synt frühem Zegang aur Thera-

krankungen seige eine Schwäche des bestehenden Finanzierungs- und Kroperadonesystoms in unserer Gesundheitsversorgung, stellt Alexander Biach fost, Dabri wiren bei bewerer Abetie mung und Flanung eine gemeinsame Pinanzierungsehr teurer Medikamente sowie Diagnoses and Behandlanges such in internationales Zentren miglich. Dies sei zwar keine Lösung, aber im-merhin ein Schritt in diersch-



tige Nichtung, sogt Bisch. Die auf unserer Verfas-ng berühende Kompetenzsung in Bund, Linder so alle ihre eigenen Angebote und Zentren haben, sei da-hor in den leusten Jahren in cine geneinsane Planung und Zielneuerung geführt worden, erklärtBiach.

"Weltweit gesches ist es für einzelne Staaten gar nicht möglich, das Problem der seltenen Tritrankungen alleine zu lösen", stellt Till Volgelän-der fest, "für Forschung und Therapie ist internationale Kooperation unerlasslich*

In der EU wurden seit 2017 Referenz-Notrsserke und Espertiscuentren initi-iert, doch "manche Min-gliedustauten haben sehr vicgliedutasten haben sehr le Zentren mit Netzwerk die aber nichts auf die dafür vorhandenen Datenbook stellen*, sagt Volgeländer.

Wo Sie Informationen bekommen

De geneinnitzige Ve Rate Austria - Alliana fia scriene Extrariturgen" wurde Ende 2011 als determinated tilriger Dochum nd für Putlentenarguri and Selbsthillograpour in Besich der seitenen Ensamungen von unmittelbar Detroffenen und Eisen betrofferen Einder gegründet. Ø:+43 664 / 456/9737 ethic offergovere anothor www.prorare-austria.org

40 Partnerländerngetragen und von der Europäischen Kommoskin unterpitor. So-bietel amlung-Eferantument, yeth dir Dügmete bis as Therapien. Six Vespectrois von Selbschillegrappen gibt es etemo we Experientalen ader Informationen über Arzeinntbel für selberte Conscretten.

tionalen Aktionsplan für sel-tene Erkeunkungen" erstellt, welcher unzählige, genau de finierte Malinahmen enthal-te, für deren Umsetzung der Zeitrahmen 2014 bis 2018 angegeben sei, erinnert Martina Anditsch. Unter ande strukturen von Bund und Ländern sowie Koopera-tissen mit Pharmadirusen. Vielessei aber noch nicht umgesetze. "Der Aktionsplan enthált so viele teille Ansiese eten wir doch in Aktion!", appelliert Andituch.

Kostenfrage Ein gravicsendes Problem sei die Ablehnung ärstlich ver-ordneter Anzwimittel durch Krankenhausträger und Krankenkannen, sagt Daniela Karall. "Kranke Menseben müssen von Bebirde zu Behörde laufen und sich dann auch noch sagen lessen, dass sie wahnsinnig teure Parken-ten sind." In Öberüsterseich habe man dies durch Kostenaufteilung zwischen Kran-kenhausträgern und Gebieskrankenkavse gelilet, berich-terGernorldinger. Und Edgar Starcerinners-Auran, damidie Sozialversicherung zirka ein Drind der Accoeimittel-

kosen der KAGes-Spitiler (Steiermärlische Kranken-anstaltenges.m.b.H) über-nimmt. Hährich wäre es bei der Budgesplanung, fügt Stock binau, wenn beim Einreichen für die Zulassrang von Orphan Drugs der Behörde bereits Prognosen über die jührlichen Therapielasten vorliegen würden.

Zulassung ,Wir sind froh, dass wie uns bei der Bewertung für die Zularrang auf wirsenschaftli-che Daten stitzen latenen und nicht den ökonomischen Aspekr mitbewerten", erwi-dert Christa Wirthumer-Hoche. Die Frage, obsich das Gesundheissystem ein Produkt kisten kiene, sei wichtig. aber die Zulassung müsse da van freibleiben.

Ungelöste Kostenproble-me bestehen such im Bereich der psychosozialen Verser-gungsler Patiennen, Während im stationären Bereich psyologische Betreuung gang und gibe sei, werde sie im niedergelassenen Bereich nicht mitfinanziert, kritisiert Marion Kronberger. Medizinische Versoegung

allein bedeute nicht, dass es den Patienten gut gehe, sagt Geroline Culen. Darüber hinaus sei in vicien Fillen auch psychologische Betreuung für die Angefürigen vonnöten.

arbeit mit Perl Kuman, aber in vitili-ger redoktioneller Freihet start.

richtige Diagnose erfährt

Reformbedarf im Kompetenzen-Dschungel

Therapiezugang, Neue Finanzierungsmodelle sollen die Forschung zu mehr seltenen Erkrankungen möglich machen



Sch Erwin Robbandt, Christa Wet n und Patra Riester (v. li. n. na.) in der Biskussies über die Pa

"Die Zahlen sprechen für sich: Für nurfünd Prosent der Menschen mit einer seltenen Erlannloung gibt es augriss-sene Armeimittel^a, beldagt Dominique Starz beim Gipfelgespriich, "müssten sich da nicht utwere Energien auch krankten ohne Thompiora-gang konsentrieren?" Es soll-ten dringend Kahmenbedinandie internationale Expertise hergestellewerden, welche die Forschung, Diagnose und in der Folge auch die Thera-pie für einen viel höberen Processus an Patientes er-möglichen würden, erklärt Story, Denneyseidieser Mangel on Expervise, der alltro of dazu führe, dass es bei seltenen Erkrankungen keine, eine fallsche oder eine sehr

späte Diagnose gebe. "Viele Patienten irren jahrelang herum, well es keine adiquate Versorgang gibt, die dem Status umeres Lan-des Ostetzeich entsperches Monne", kritisiert die Patien-







daran, dass die aufwendige Forschung und langwierige Erzwicklung von Armeimi-teln bei den im Bereich der seltenen Erkrankungen so geringen Patientenzahlen nebestelenden Ankelt nicht alleine von Unternebmerselve her finanziert wer-

Finanzierungsmodell "Was wirbelluchten, gibt es in. Österreich nur ansatzweise und ist an den Hauptverbond der Soziahersicherungsträ-ger, aber auch an die Europäische Union zu adrosieren", erklim Rupp. "Es ist das Mo-dell der "Public-private-Part-norship", einer Kombination aus stanfichen Know-how privater interessen.

Rupp nennt hier als Von-bild die USA, wo 50 Prorent der Forschungsgelder aus stantlichen Mitteln gewihrt werden. "In Europa haben wir eine ganz andere Situstion, da müssen wir uns an der Nasepacken, damit etwas geschiebt", meint der Arbeiund Vertragsmuster gibt es liegst, man misste das Mo-dell nur unsetzen", sagt

geordnese.

VinzentRestsagt, or glac-

be, dass das Problembe-wusstein für die gemein-schaftliche Finanzierung ös-

terreichweit bereits vorhan-den sei. Die Realisierung sei

jedoch aufgrund der vielen

Kompetena-Ebenen noch ein

bisschen schwierig, "Wir haben in Osterreich

in nicht nur die neun Bundes-

linder, sonderninjedem ein-selnen Land auch noch die

unterschiedlichen Träger-strukturen", erklist Rest,

Aedenfalls geben wir unser lestes, hier einen Dialog mit

baldigen Problemlösungen zu schaffen."

zuschaffen." Zusätzlich gebe es auch auf Ebene der Europäischen

Union die Miglichkeit, euro-paweite Standards einzufüh-ren. Grundsätzlichsei groade

im Gesundheimbereich ein isobertes Denken stack aus-

geptägt. "So wimen wir etwa

schungeminkterium gerade macht, weihalb auch hier ein

Dialog notwendig wire", en-

wenig, was das For-

mit Auswickungen auf die Thompien bestehen aber each autgrand unserer Verfassung seit gerstamer Zeit zwischen den verschiedenen Institutionen, Doch es gibt in einigen Fällenberrits die Prasis einer Kosten-übergreifenden Finanzierung, (siehe Arti-iel auf der intenSeite).

> "Viele Patienten irren jahrelang. herum, well es keine adäquate Versorgung gibt "

> > Dominique Stury

Stefan Gara plådiert för eine möglichst meche Ein-Filtrung dieses Financie-rungsmodells auch bei Patienten mit seltener Erkran Birly in Aktion terten und Ide-

zum speziellen Arzneimittel

Der teure Weg

Orphan Drugs. Nur für sicka fünf Prauent der Patienten mit seltenen Krankbeiten endotieren. specifische, seienktet. Denn bei der Produktentwicklung wird durchschnitzlich an 5.000 bis 10.000 Substanzen jah-relang-geforscht, bislettellich eine einzige die Zulassung als Areceinsited orbält.

Weitere Enclavernisse bei der Orphan Deug-Ens-wicklung sindt Die geringe Pacienterashl, das daher geringe Wisser, die weltwe range vonsen, die weisvene Suche nach goeigneten Pa-tienten für die idinischen Studien und hinrige, lange Aureisen für teilnehmende Erkrankte. Und am Ende können die Entwicklungskosten mor über sehr weni Patienten erwirtschafter werden, weshalb die Preise für Orphan Drugs boch sind.

Als Asseir au Forschung und Entwicklung besteht seit dem Jahr 2000 eine EU-Verordnung über den "Orphan Drug Status", der lange vor der Zulawung beantragt wird. Falls das Accoeimittel dann zugelassen wird, gibt es eine zehn Jahre douernde Marko-Estillasivitis, Das bedeuter, dass wilhrend dieser Zeitzur gleichenseltenen Erkrankung nur danneine wei-tere Orphan Drug zugelassen werden darf, wenn sie träglicher at oder der Ver-meidung von Versorgungsengnissen dienen kann.

der Orphan Brug-Entwick-lung bießt: dennoch hoch, weil mit der Zoerkennung des Orphan Drug-Status* keine Garuntie für die Zulussang des Arzneimittels ver-bunden ist. So haben etwa im Johr 2016 nur vierzehn 209 mit Orphan Drug-Sta-

Zahlreiche hoch spezialisierte Teilnehmer am Gipfelgespräch

Experten, Folgende Experten waren beim Gipfelgesprich auf der Schafalm "Sohene Erlumikungen - komplese file-rausforderungen brauchen

- Mag, Martina Antituch Leire-rin der Australtapocheke AVEI

- Dr. Alexander Black Vorsit-sender des Verbrachworstan-des im Hauptverband der öszerreichischen Sozialversi-

-Mag. Caroline Cuten Klini-sche und Gesundheitspsy-

- Nicole Ettl Country Managealthouse at Home - Br. Stefan Gara Abgronding-ter rum Wiener Landing, Ge-

sundheitssprecher Neos - 64.0r. Bernhard Ross Depart-

ment für Gastroenterologie und Infektiologie LIGH Graz

Market Access Manager Biogen.Omerreich - Welke Holser Obmann-Sou.

bei Prollare - Mag. Gemet Minger Leiter der Knankenhausspotheke der Krankenhausspotheke im LRH Steyr, Lead Buyer

ing. Astrid Jankowitsch

- O. Brits, Prof. Dr. Daniela Karsik Universitätskiliniken Ionsbruck, Präsidentin der Östett. Gesellschaft für Kin-der- und Jugenfheilleunde

- Hag Marios Ecothorger Vice-peleidentin Serufoverband Osserreichischer Psycholo-



- Dr. MMag. Astrid Millior Go-

- Dr. Erwin Robband Aligo-meinmediainer und Araticher Leiter der Primierverson

gent Rest, BSc, MSc Purdesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und - Mag. Petra Biegler Leinung Anstaltuspothelar Barmher-zige Brider Eisenstadt

on, Prof. (FH) Dr. Bernhard Resp Leiter der Abs. Gesundspolitik der AKNO

- Mag. Market Satory Market Access Director Biogen Outer-

- Dr. Feitz Scheiffinger Head of Drug Discovery, Shire Austria

- Dr. Wulfgang Schnitzed Gene-cal Manager Shire Austria

ral Manager Shire Austria

- May, Dr. Digar Stare Leitung,
Zeetralieiskauf KAGES

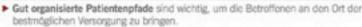
- May, Deninique Stare Futient,
Advocate Uther Syndrome 8.
Rare Diseases

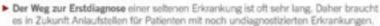
- Prov. Occ. Dr. Till Volgitile Medicin. Leiter der Nario len Koordinationsstelle für



heir im Gesundheitswesen

Mederation Mag. Ranns









Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich – wo liegen die Herausforderungen?

Espertisesentren für sehene Erkrankungen Friend hochspezialisierte klinische Einrichtungen für eine jewells definierte Gruppe von sehenen Erkrunkungen. Definition und grundlegende Kriterien wurden 2015 im österreichischen Nationalen Aktiomplan für sehene Erkrankungen (NAEse) publisiert. Die Zentren missen ein striktes Designationsverfaltern (eine Art Akkreditierungsverfahren) durchlaufen. Sowohl-die Einleitung eines solchen Verfahrens als such die schlussendliche Ernennung zum Expertisenentrum müssen von der Bundes-Zielsteuerungskommission (in der Bund, Länder und Sozialversicherung vertretes sind) bewilligt. werden. Nach Abschluss der Designation werden die Zentren offiziell im Osterreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) festgefsalten. Ein weitener wichtiger Punkt ist die Möglichkeit zur Teilnahme als Vollmitglied an einem Europäischen Referenznetzwerk (ERN), die in Österreich den designierten Expertisesentren vorbehalten bleibt.

Herausforderung Patientenpfade

Expertisexentren fungieren in ihren jeweiligen Specialgebieren als aentrale Anlaufstellen für Patienten aus ganz Österreich. Sie diesen der Erediagnostik und Thempiecinstellung und khenen/sollen für Kontrolluntersuchungen oder auch in Notfillen aufgesucht werden (Art und Frequenz der Kontrollen sind natürlich vom Fachgebiet abhängig). Zudem sollen Experti sepentren für Telekonsultationen - im Rahmen threr Tellnahme an einem IRN, aber genause bei Anfragen durch andere medizinische Einrichtungen im In- und Ausland, einschließlich des niedergelassenen Bereichs - zur Verligung stehen. Sie sind aber ausdrücklich nich: als Ersatz für die wohnortnabe medizinische Versorgung gedacht; für diese werden auch für Patienten mit sehenen Erkmolaungen weiterhin primite praktische Ärzte, niedergelamene Fachärzte sowie kleinere Spitäler rustindig und unerlässlich sein. Hier ist die Definition von Patienten- und Kommunikationspfaden durch die Expertisezentren eine zentrale Mafeahrse, die es zu beverkstelligen gilt: Einerseits muss das Zentrum die Nachbetreuung. der Patienten nach deren lintlassung organisieren. Dies schließt nicht nur die Wiedereinbestellung an das Zentrum selbst ein, sondern auch konkrete Instruktionen an die Arste des Vertrauens, an Spitalsambulanzen, welche die Patienten regelmäßig aufsuchen etc. Duzu ist typischerweise eine direkte persinliche Kommunication notwendig dus einfache Mitgeben oder Zusenden eines Enfassungsbriefes is: blufig nicht ausreichend. Dies betriff: sowohl Informationen zur laufenden Therapie als such zu psychologischen Aspekten und möglichen Notlällen im Zusammenhang mit der Grunderkrunkung.



Dr. Broads Detectorpe Dephaset Austria and Nationals Erkonkungen (WSE), West

Eine noch weitnes größere Herausforderung ist anderenseits die Organisation des umgekehrten Weges, d. h. wie Patienten überhaupt erstmals zu einem Expertisesentrum finden. Diesbesüglich kommt den Hauslerten (aber auch niedergelassenen Fuchärrten sowie Ambulanzen) eine aentrale Funktion va. Sie Sungieren als Weichensteller (und Filter) für die Weiterleitung zu spezialisierten Einrichtungen, Hierwird in erster Linie an der Sichtbarkeit und der Bekanntmachung der Expertisesentren in gazu Österreich grafteitet werden müssen, zum Beispiel durch officielle Websites, Erwähnung in Fortbildungsveranstaltungen o. Ä. Die Zuweisung an ein Expertisement rum ist dann, wie auch bisber schon. von überall aus möglich. In diesem Zasammenhang sollte erwähnt werden, dass ein Zentrum grundsitelich als Erstanlaufstelle für ein etwas beriteres Spektrum von seltenen Erkrunkungen dient, als es seiner eigentlichen, höchst specialistorten Exportise entspricht (beispielsweise ist das EB-Haus in Solchung einen der wehrseit führenden Zentren für Tpidermolysis bullosa, es bietet aber auch Patienten mit generellem Verdacht auf 🕒

nkung eine Amprechr das Zentrum für y Haut in Innsbruck). in Osterreich eine Schen will: graphenenir deren Erkrankung -das ja national und netzt ist - weiterübereach Zugang zum.

6d sind jone Patiernes,

Fällie

stirirten (inmandren sekannten) seltenen diese Patienten let exige Expertisesentrum le Richtung der Dingist. Sehr oft dauert es hultigkeit als. nkung komekt diags Leid (and unnittige s suf der Grändung ones, übergrordnoser melanges, die last aus mindestens drei ren an einem Skandort. nischen Universität) rare disease boards" alle Exportismen und selligen und so Experiedensten sebenen ioch und agnostizierte Board vergestellt and h die synergistische rdesen Buchbereiche tige Diagnose steigt.

Momentan gibt es bereits vereirach an den Universitäten detartige Initiativen von Expertinnen und Experien, eine Umsetzung des Konzepts auf officieller Busis wird aber frühestens nach dem Abschluss der Designation der weiteren Zentrer, die sich bisher als Espertisesentrum beworben haben, in Angriff genommen werden.

Herausforderung: Nachhaltigkeit und

Weitere Challenges für den Aufbau der "Zontrumlandschaft" für sehene Erkrankungen derlich sein.

in Osterorich Begen nicht zufetzt is Bereich. Derzeit gibt es keine ei Financierung für Expertisexentre seitons der ERN bew. der EU). le Versorgung für alle Aufzechserhaltung müssen aus d Syltalsbudget erfolgen, base nich Spendengelder die Basis für die e Expertise vorhanden eines Zentrums. Dies geschieht mit sehr viel individuellem Enga Beteiligien. Die langfristige Erhalt spezialisierten Espertise (dazu allein das modizinische Wissen, s die gesamte dahinternehende Ory interdisciplinarea, multiprofession an den bereits designierten Zent hobe Prioritis. Eine dahingebend ist, dass die jeweils verantwortlie träger jeder Designation bereits v des Verfahrens zustimmen müs-

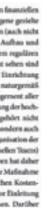
Vernetzung und Telekonsultatione

hiraus sichert die Zustin

Bundes-Zielsteuerungskommissi

sem Zusammenhang. Thema, das gerade durch die no tensivierte internationale Zusam Rahmen der ERN sufkommt, ist centechnische und damit finanzi Telekonsultationen, Bisher fiel di eher in den Bereich der fretwilli chen wissenschaftlichen Aktivität ten an den Zentsen, Gemäß dem N soll "die Expertise reisen, nicht Letzteres wird zwar nicht in allen lich sein (abhängig von der Art d gen Betrevang), mit einer wesent rung der bisherigen Patientenst: donnoch nicht zu rechnen, zumal dang über die Aufnahme von Patie Ausland weiterhin bei den Spitäle Im Gegensato dana wird die Pari ung in Form von Telekonsultat durch die neu geschaffenen Netz ren einschließlich innerativer tech Bichkeiten noch deutlich an Umfa und vorsumichtlich such einen i nefs für die Patiesten beingen. I liche Arbeitspensum ebenfalls nac möglichen, wird einerseits für d zentren eine Herausforderung d deserseits aber auch für die Funkt letzflich den Erfolg der ERN maß

Klinik (Oktober 2018,



mung der on die Nach-

L Ein großes th weiter innenarbeit im die ressourelle Busis für ese Tikigkeit pes, susindim der Experone-der ERN der Patient'. Füllen möger notwendiichen Ändeione ist aber die Entscheinten aus-dees n selbst liegt.

enterbetmuonen jedoch wirlotroktunischer Möggrundmen mormen Betieses zusätz-Multig pu erie Expertiseextellen, unbear titilared

phlich erfor-







Im Porträt

Das Kleingedruckte im Lehrbuch und der Reiz des Seltenen

Dr. Ursula Unterberger ist Fachärztin für forschte sie an Prionen, an der NKSE Interesse für das Seltene

Neurobiologie. Schon im Studium hat sie das Kleingedruckte in den Lehrbüchern am meisten interessiert. In den USA betreut sie nun das aufwändige Prozedere der Designationsverfahren von Expertisezentren. Im Gespräch erläutert sie ihr

Text: Susanne Hinger

Ursula Unterbergers Fachschwerpunkt besticht durch zweifache Affinität zurs Seltenen: Sie ist Fachärztie für Neurobio logie, dem - seitenen (f) - Laborfach für settine neurologische Erkrankungen. Im Zuge der Ausbildung zur Fachtratin begann sie 2003 als Neurobiologin bei Dr. Till Voigtländer am Klinischen Institut für Neurologie in Wien zu arbeiten, "Wir haben im Labor eigentlich nur seitene Erkrankungen diagnostiziert.

Ihr Interesse für das Seltene hat sich durch thre Laufbahn "wie ein roter Faden durchgezogen". Schon im Studium het sie das angeblich Unbedeutende, das Kleingedruckte am meisten interessiert. Wenn Professoren gesagt haben, das braucht's nicht lennen, dann war es besonders interessent für mich. Dinge um die sich niemand gekümmert hat oder die verrachitssigt weren, haben mich

Seit 2004 arbeitet sie auch bei OrphaNet und betreut den österreichischen Teil dieser Datenbank für Seitene Erkran

kungen, "Orpha/Net ist ein Informations-Service, die Tätigkeit ist eher eine Public-Health-Anwendung, Wir evaluieren: was brauchen die Leute, wie organisiere ich das ... All das war ja im Spital kein vorrangiges Thema, zumindest nicht in der Facharzt-Ausbildung," Orphaftet wird von Ursu's Unterberger – mit Unterbrechungen - seit 2004 betreut. Dazwischen war sie in den USA und forschte 2 Jahre an Prionen: "An Creutzfeldt Jacob am Mauumodell.

Als sie 2011 zurückkern, wurde gerade die NKSE - die Nationale Koordinstionsstelle für seltene Erkrankungen - ins Leben gerufen. "Es wurde jernand mit medicinscher Expertise und Spitaliserfahrung gesucht." Ursula Unterberger wurde gebeten, mitzumachen. Die geöfte Herausforderung lag darin, einen Einblick in das ndheitssystem zu bekommen, "in ein System, das men als Arzt kaum kennt und in dessen Plenung und Organisation ergentlich verhältnismäßig wenige Ärzte involviert sind. Das sind eigentlich 2 verschiedene Weiten". Die Umgewöhnung war nicht einfach; es war eine neue Beit, "als Arztin, Wissenschafterin hat mir das Labor und der direkte Bezug zu Krankheiten gefehrt". In das Designationsthems let sie hineing

2011 ging es zunächst darum, die Situation in Österreich zu erheben, dann an der Enstellung des Nationalen Aktionsplans für Seitene Erkrankungen (NAP-se) mitzuarbeiten. 2015 wer es endlich so weit, der NAP.se wurde - endlich - publiziert. "Eine aufwändige Publikation auf Grund der vielen Beteiligten, allein 3 Ministerien." Ab Mārz 2015 ging es dann an die Umsetzung. Das Vordringlichste war die Designation von Expertisezentren. Das musste gründlich vorbereitet und

erneut alle Beteiligten ins Boot geholt werden. "Dass die Dinge in einem Plan festgehalten sind, auch wenn er breite Unterstützung hat, heißt dennoch nicht automatisch, dass es tatsächlich passiert" Wor 2 Jahren konnten schließlich die ersten beiden Zentren designiert werden, 4 weitere jetzt, Ende September, 3 weitere befinden sich bereits im

Designationsverfahren, andere werden auf dem Weg zur Einmichung betreut

Was sich Ursela Unterberger wünscht? "Dass es die NKSE auch weiter gibt und dass damit auch die strukturellen Möglichkeiten für eine erfolgreiche Zusammenerbeit weiterhin gegeben sind." Letztlich soil es mit der Designation von Zentren und der Netzwerkbildung gelingen, Struktur in die klinische Landschaft zu bringen. "Einerseits werden Dinge,

die schon da waren, sichtbarer und vernetzter, anderes wurde wirklich neu geschaffen: die Anbindung an Europa, des "Clinical Patient Management System", da sind neue Wege gefunden worden, damit wirklich jeder die Expertise bekommen kann, die er braucht."

Für die Patienten geht alles viel zu langsam, und das verstebe ich auch. Aber ich wünsche mir, dass die Dinge, die jetzt aufgebaut werden, auch bei den Patienten ankommen."



Diagnose: selten

Selic garbone Leventmann acad Level

Selvour Erksankungen können joden tref-fen, urubhängig von Alter, Geschliche oder Herkundt. Sie können ungeboven sein der arwichen, einzelne Organiyatene oder den gesamen Organismus beroffen. Insgesame sind in Europa an die 36 Mas. Monachen von einer Schmen Erkensbung beroeffen, offein in Onerwich sind es erwi 600.000 Personen. Beteits der Weg zur richtigen Diagnose ist minuter besg. So unwerchiedlich die heure bekannen erwa 8,000 Seltenen Erkrankungen auch sind. gemein haben die Bersuffenen und deren Familien die Houseforderungen, denen sie sich gegenüberseben - seien es mon-gelnde Expertise und fehlende Therapien, sychische Belattungen, die Drudbigung des Albags, die finanzielle Auchermen oder die Frage, inviewelt man sich über die Selberhälte für andere einserem soll. Wegen des ofmals unsweichend von handenen medicinischen Wissens worden Betoffee selbet on Esperiescen und Experient Sie sachen erwa weltweit nach skraction informationen, verbigen den Effelg klinischer Studien und verse sich im Rahmen von Selbschilligruppen and Petionenoopmisstonen.

Für das Magazin PERISSOP sind Schune Edwarisungen die beisanten und auch büher schon oft aufgegriffenes Thoma-Komplexe Diagnostic and Thoughe mu-ches diese Krankheiten zu einer Hersanrung - sowold für die Forchung and Enryickburg shough für das beim sche Grundheitspress und die Bersel-fenen seltst. Aus diesen Grund ruft das men mit Pro Racy Americ, der Alliana für Seltene Erkrankungen, eine Kolus ne zu deuen wichtigen Thoma ies Le-ben, "Das Thoma Schreie Friendungen ier für des PERISKOP und für die PERI Group inspessor ein sehr wichtiges – wir bemithen um negelmäßig, unterschiedliche Standpunkte zu dieser referanten und darchaus lenspiesen Angelegenheit zu prisentieren, aber auch zu einem Konacos some weachindrens Alcowinson and Alc teuren im Gesandheitssystem beimt agen. Ass dimens Grand from Johnsich, data wit parameter mit Pre Rass unseren Loserin non und Lesers eicht mer einen wertvollen Blick sof das Thoma san der Parientinnen und Patientespesspeleive ermöglichen, sondern auch konkenn Läusegen für seleante Errichtidungsräger präsenteon worker's hommowing Mag. Hanna Kenten, Hersespher des PERISCOP und Geschäftsführer der PERI Consulting Goldt, der Launch der PERISSOOP. Kolumer. In den nächmen sechs Ausgaben. wird Dr. Reiner Riedl. Obesann von Pro-Rest sewie Obstann und Geschäftsführer von DEBEA Austria, mit seiner Expertise die Inhalte dieser Kolumus gestalten

In suchs Artikela wenden Bernettene und Angehörige ihre Geschichten nilen und dabei nicht nur verkandene Hünden beadvelors, senders such interessate und informative Tuktum und Lösungussattse für Altowinnen und Altown der Groundhimpolisk and Grandheindenskiner

Das Magazin PERISKOP anticher mir der Kelamor "560" Nick" einen merrodlen Beirrag zur Auseinandemetrung mit dem ieum und wichtigen Thema der Sel never Erkszabungan leiowa.



(Oktober 2018)

Im Kampf Erkrankungen



Rund die Hälfte aller an Seltener Erksankungen leidenden Personen sind Kinder, bei etwa 90 Prozent ist die Erkrankun mitverortwortlich für die für alle Involvierten unbefredigenden Rahmenbedingungen sind vor allem unzwechendes med Diagnoscotofungen und ungenigende medikamenties Verzogung, Haffnung gibt das Engagement von Institutionen wie Geowntholt. Sie fauf jürget zu einer Dielkessionenunde ein, modiniert von Wag, Hanne Kratzer, PERS Group, bei welcher i Von Maximilian Konz, 1988.

Ein Kranicheinfeld gilt dann als selten, wenn zu einem beliebig wahlburen Sticktug nicht mehr als filmf von \$1,000 Einswhmerinnen und Einsehnen insehalb der EU denn Iriden. Das bertifft rund 6.000 bis 8.000 umschiedliche Krankheinbilder, an desen alleine in Osterreich etwa eine halbe Million Messchen leiden. "Es gibr taklreiche Berüh rangeparine avisches Allgemintendien und Schonen Erkrankungen. Das Optimie-rungspotential für Densellene liegt und der Hand', so Knitter in seiner Begräßung, Für Beneficie eight sich eft ein lerweg durch das Gorandheitsepstern, der mit sahlloues Arathesuchen, Fellidisgrossen und fiehlgrachlagenen Therapieversuchen einhergelte. Na zur Dia-georestellung vergeben hieraufande durchschnießich dei John. Über des deueischen Handlangsbedarfeind sich daher alle Teilnels mer einig. His wichtiges Impuls ist der Nationale Alttiomplan für Schene Erksankungen (NAPar). Er ier eine Initiative des Bundesminimeiums für Arbeit, Soziales, Gewodheit und Konsumentonschure (BMASGK), der Nationales Koordinationstelle für Schese Edwardungen (NKSF) and subleicher Fapertinen and Esperant and vertilgs dus Ziel. die Leberminumion für Detroffene zu verbeisen. Der Manwenfast nonn Handlungsfelder mir 66 Ziden und 82 Mafinahmen.

Neun Handlungsfelder des NAPse

- Abbildung der Sehenen Erkrankungen im Gesandheite- und Sezialsystem
- 2. Verbesserung der modinisisch-klinischen
- Vesorgang von Berroffenes
- 3. Verbesserung der Diegnoorik 6. Verbesserung von Therapie und Therapicospog

- 5. Förderung der Fonchung 6. Wissensreitesserung und Bewustseinsschaffung
- Verbruserung der epidemiologischen Kennmisse
- 8. Einrichtung erändiger Beratungsgrensim Im BMASGK
- 9. Anerkennung der Leistung der Seltschälle

Staffenmadell in sperialisierten Zentren für Sebens Erkenskungen "Der Plan sieht ein Staffenmodell mit dari

Zentsontypen (Expertiseduner, Expertise neutrum, Associaries Zentrum) we, bei dem die Auswahl auf Basis wehandenes bachspecialisierser Einrichtungen erfolgt und das soruhl einem Bornen-Up-Aupelte (modicinische Sperialespertise) als auch einen Tig-Down-Aspekt (Anforderung der notionale Grandbringlassing) inhindiers, eddar Assoc. Prof. Dr. Till Volgelander, medizinischer Leiner der Nationalen Knordinationsonle für Schene Erkrankungen (NKSF) und Leiter von Orphaner Österreich, und ergtners "Im Felon unben die klinische Versorge die Forschung sowie die Fors- bew. Weiser Nidung." In Omersich gibt es derseit Zennes is Wies and Salaburg. In Insubrack, Line und Grar befinden sich des weisere is Gundrung. Auf oursplischer Ebene avfolge die Vernetzung übrigens in Form von Beforennenzwerken.

Diagnose, Therapie und soziale Aspekte Das sind jest des Handlangsbilder in der Allgemeismedicin, die sich leut Dr. Reiner Riedl, Obmann von Pro Raw Austria -Allianz für Schene Erkrankungen, für die Patientistics and Patientes explos. "In

Orecreich vergele schnirtlich drei J wir musir webbi übeigens nicht, de Zahl Seltener Erk mention Theopi sich die Moglichi tomindering, fit die sociale Komp chende Versorgue Parkenten sowie di mateliche schwie

Eine Schlüsselpe lung und Therap personmon riner die meist erste A den sind. Konfre nicht alltägliche stehr die Herausk nechen Diagnose

Um dimen Prote mir www.aympo Tool grackeffer. singtineous and dabai hilfs, mögli frühndrig zu bed periols an Speriol riversaleiron. H Allgomelamodisi unspecifische ode den, gleichneitig tete Gerandheits Adhitoms des Pa bew. die damit sie bei Diagnose une gwng dieser Her



Periskop (Oktober 2018)



g gonetisch bedingt. Entscheidend geleichtes finder hav bei Allgemeinmerköhern, acherere AM PUBS, einer Initiative für Allgemeinmerköh end nan sich zu aldereiter Entwicklungen mestauschte.

n bis zur Diagnoss danchalein. Diese Prass unders sen. Jose Roll. Viele wissen in es für die überwiegende rankungen keine medikeen gibt. "Het bescheinkan ehrn haufig auf die Sympken Riedl font. Zulent in es neuen. Denn die unsweiig kann Parkentinnen und son Angeleitige schaell in igs Sinanisonn beingen.

Allgemeinmedialn sition bei Diagnosszelleverlauf nehmen die All-

ieverlauf nehmen die Allinnen und ensellitier ein, alaufurlie bei Beschwesseiert mit der Vieltzähl an a. Krankhrinbilden, bereferung zunächst in einer auflung.

ss au optinisten, wurde smache ze ein digitalm dan den Allgemeinendimedizinen ersteheidend he Selven Edzanbaugen enker und Verdachrefülle infinten und Speitalleren erstehederungen für die ergeben sich etwa derch eunerlichtliche Breibenmitterunde oder unerwanreibieme und bereibie die interlinen und Patienten shopphende Unsicherheit Therapie. Der Bewitkrenfondenungen begrgene wir mit unterschiedlichen Sessengien – allen voran der Kentensis der segionalen. Epidemiologien und der Amschlesoffingrootik von "abwerdebann geführlichen Verlaufer", erklärt Univ. Frof. Di. Manfied-Maler. Vrzugeisident von AM PLUS – Iniriarien für Allgemeinensfalm und Gestandheit, und bewort, dass ein permanenter interdisciplichter Austassch au Schnoten Erkraubenspen mit fachkeitliginnen und Auflegen unsezweichlich ist.



www.yactenesicut

Teilnehmen

Bris-Prof. Dr. Konfred MAJER
Trappiositest van AM PLUS - Instalse für Algomerimedern und Graundheit

Dr. Roiner RNEDA. Obnoor oon Pro Rose Austra - Allarz für Seitere Edissinungen

Assec Prof. Dr. 14 YOKETLÄNDER Meditrescher Later für Betansten Berdinstensabtlie für Seitere Editurkungen (1802E) und Later von Ophaner Österssch

Moderatio

Mag Herro KRATZER PER Gross

360°Blick

Leben mit einer Seltenen Erkrankung

Gemeinsam mehr erreichen

Merscher mit Seitenen Erkrankungen haben mit vielen Ernschränkungen und Belautungen zu kömpfen, Innerhalb der disternübent sichken Allianz für Seitene Erkrankungen untersätzun sie sich gegenseitig.

Wenn Sie an einer Sohnson Erkrankung, L.Rare Dinnar? Hirden, sind Sie in guster Gesellschaft? Hirden in Ossorvich leben 600.000 Mersechen mit einer Schanen Erkrankung, in der EU sind es über 30 Millionen. Von einer Sohnson Erkrankung, spriche man, wenn nicht mehr als eine von 2.000 Personne den spoilische Krashheisbild zufweint. Ersz 8.000 der hense anerkannzen 30.000 Krankheisen geben als einen. Diese sind häufig angeboren, chonisch, makkossensische und progressischonisch un unklassensische und progressis.

Folglich sind die Bezruffenen mit einer Vielaahl an Horausfonderungen kontroeren. Zu den uit longen Eingeneuwergen und der mein obschlichen Belautung dusch die Grunderkranteung, lammnen das Fehlen von Spezialisten und Therapier, das mangelode Wineen über Krankbeiterreiläufe und die aum Ful sähleppende Austrantung der Erkrantung von Ermantundien. Die zwei Deitstel der Kare Discuses mit sewanfachen oder monorischer Einsachtinungen einhärepfene und sich 50 Prozent herein im Kindesaher manfintieren, kann es sehe früh im Leben eines Farienen zu erkültene Berrenunge und Pfleghedarf kommen. Die psychiechen, auslich und finanziellen Auswickungen auf die Familien und mitstenen erzusten.

Persindich betroffen – für alle ongagiert "Makopolymochaeidene (MPS) – so heife dar Zauberwert, dat mein Leben völlig auf den Kopf gestellt hat", erzählt Mächaella Weigl, Ventandaminglied von Pro Bare Anaria. "Die Diagnose meiner Eochter Maria mit dieser unbeilbaren Seuf wechsellsamkheit motiviere mich amidelus für MPS und spüter für Schore Erkanskungen im Allgemeinen skriv zu merden. Es sind genau die Schonkeit und dan damis

schwierig machen. Das gilt im Speriellen. innerhalt der MPS-Gesellschaft, wo ich vertuche, Families emotional aufoufan gen, durch Information, Schulung, Aufklirung. Veranstalrangen oder financielle Hilferschung en unsenstützen, son so ihren Alling ru erleichtern. Es gilt aber auch im Allgemeinen, wo man den Horizont einer fron Meison Organisation überseigt und es um Geneinsankeisen aller Sele non Erkeankungen gehr. Um da Erkricherrung im Sinne von (politischer) Verände-rung zu bewirken, braucht es Menschen, die über ein bestimmtes Krank/seinbild hinaus rusammenhalten und für alle einstalten. Das war vor manneler sielsen Jalinos mois Aserich, die Pro Rare Austria mit as begründen."

Ein Duch für dir "Seltenen"

Rand 80 einschligige Pniemengruppen und organismissionen jahr ei derseit im Onterwicht – jede für eich bestachen kamm sichtber. Wer lags die sähler, als Kräfte in bändelts und Geneimansleiten zu sechos! In praktisch allen 133-Mitgliedstaten eissieten heute Alfanton für Seltene Edzunkungen, welcht auser dem Dach des europäischen Verlundes EUEOREDS stehen. Anzlag wunde 2011 der üsserwichweit stäge, gemeinsteitigt Verein Fro Rase Ausseit um Bezofferen und Ehren bezofferer Kinder gegeinden und in die Entwicklung des Nationales Aksinnglein für Seltene Edzunkungen eingebanden. Mitseltwich der Bestehnungen eingebanden des 60 Mitglieden und diem Patientenografizienen und anch bezofferen Einzelgestenen und auch bezofferen Einzelgestenen auf anch bezofferen Einzelgestenen auf ansch in gemein der Sprachende im Richnung Gesundheitspolitik, Rehteden, Indianter und Offentlichkeit.



It fore BELL

Periskop (Dezember 2018)



Gibt es einen ungleichen Zugang im niedergelassenen und stationären Bereich?

Ens Rundo acognisioner Expertmen and Expertm delutions in Robner dec 35. Optolgrapations and der Scholains duribox, ob as erner umplotitive Ziggang zu teilweise hochproblem Thougher for Patientimes and Patienten and Saltoner Edwarkungen in mind mydaeumenund stationären Bereich gibt. Thema wer außenten, welche Schritte zur Verbessenung der Versorgungs- und instrusor fore der Finanzierungssitustion gesatzt werden sollen.

You King, Petro Rober

nm Educationgra in adviceig, learnintestir and mit einem beken Kisko vedendes", between Shire Acatria Geochtfieldshoes, Dr. Wolfgang Schnittet. Shire, die in Öncenich reciprote Planuferna, has sich bier sof Plemapoolelee und Schene Edualungen specialisies. "95 Process des Schrnen Erksanbungen luben beine spezifische Theupie - wir busschen hier noch mehr Inscrition in Funching and Enwicklang', findere Dr. Schnittel eingangs beim 36. Gpfelgraptick auf der Schalden. Eine Intentive Fenchung im Beseich der Seltraen Educationpen exchang such MMag. Dr. Acrold Miller, Geold/Infiltreris von Biogen Asserts als exameted, Dunches har Hingra min Noticilas eine neur Schiese sufgr "Dar in hein Walespeach, weil wir dadusch sul der einen Seier hochqualitative Biosimilere leatenginetig aubieren, um auf der an-deren Seine Innovation und Feruchungsaufwood so enoughthen', so de Niegra Acatria-Geschifelikerin.

Osphan Drugs zur Behandlung Schuner Ederardungen Df. Dr. Christa Wirrhame-Hodie vom

Nundescot für Sicherheit im Gewords wesen wies suf die seit dem Jahr 2000 beenhande EU-Versedoung für Araminismi Six School Erkrankungen, segenanare "Orphan Drugs', hin. "Lange wer der Zulas-neng kann für ein nich in der Entwickburg

"Die Entwicklung von Therapien bei Sehn- | befindliches Attacinated bei der Europäinden Acustinitraligentur eine Designio-rung de Osphan Drug beautregt werden, wenn die Erleusburg die im Gesen definierten Verseurzungen erfellt. Dies bringt dann bestimme Vingknatigungen für den Anmagneller unbend der Enwicklong und Zulanung mit sich", so Di Dr. Wirthsme-Hocke. Falls des Armeinsted dans regulation wind, beauth sine selec-Jahre dassende Morle-Exhibitrite, "Dos bedoner, don without dieser Zeit our dann eine weitere Orphan Drug zur Jehandlung der gleichen Sehrmen Erkrankung zugelasson worden darf, wenn sie beset wirksom oder verzäglicher ist oder der Vermeidung von Virsorgangungsboen diesen kann", so Wirthume-Hocke.

Zulamung neuer Armeinistad Df. Dr. Wirrhamer-Hoche went Bunder-ame für Sichesbeit im Genundheitenseun unterwick, data "die Zulassung eines Araneimitels sufgrand wisemulastificher Be-werung und frei von finanziellen Überlegungen erfolgen mass. Die Bebitste kann nur jane Ind kurkenen genehmigen, für die die Wirksamkeir mir den dafür erfonderlicles Deen subgeviers ist."

versicherungsriger, Dr. Alexander Bach, siehr "des Thema Schene Erkranlungen als gates Beispiel, Schretchen bei der Finanziereng und des Koopenniscomystens inner helb des Gerendheitseysterne aufzweigen." Etnate man beuer planen, gemeinsom sele sour Medikonenty Snamserer, Behandlarges duchou such in internationales Zentun emişliden, dana vüx da ein gewiner Scheitt in die Richtung, so Dr. Nach. Dodarb haben wir im Jahr 2013 begennen. die Vorlausing ein werig "mo inden wir die Zerstrenung zwischen Bund. Länders und Seniabenicherungen, we joder some eigenen Zentron und Angebete aus number, gave gerieb in eine gemeinsame Pla-nung und Ziehreumung übengehiber heben". adulidate der Versitschile der Verbande sterde in Hagnerband de internichieden Smialtenicherungenters. Die Eigebnisse der letzen Jahre window three Wirksong neight. "Durch die sehr klass Abetimmung aller Altman - Bundo-

atrium für Goundhoit. men Lander-Gowndheitsreference box. Regionago mitglioder and Southerninagiour und Seusen-chrongerige – labor wir im Endelfelt frigende Maftada-men erriden kinnen: Es korant rine alse honkere Planung beim Einsers der Großgester und der gesam ten laftstruktur errich werden, wir laben mit dem Aufors von Primärvenorgangsaestus begonnes, die Facharateurren wei nerestrickelt, sire bessere Abetenmung bei den Fuchterrinsen und Fuchterren erzicht and denit Mire! for penaltr', so Noch.

Hinanzierung und Kooperation
Im Genandheitosystem
Der Vorsinende des Verbandswortundes im
Hungtverband der ütternischadem Sozialdes Verbandswortundes im des Verbandswortundes im
Hungtverband der ütternischadem Sozial-



um grängen muss, die Monschen nura Best or of Service au bringen. Dus bedouter, die Prinstressegungsonten und Anbalatories membeum, de such hostesplentiger and. So lateness wie für der pflegender und entionism Borish such Gold feel maches." Gab es in den letters Jahren ein jeheliches run von 5,2 Proport im Gesandhein bereich, so sell dieses durch die Überfüh rung in einen Kostendimpfungspiel bei 3.6 Protect win. "Des Pful wurde von allen Alsteurs get eingelalten und der hat Gelder frigeracht, um now weserfiche Finish santinen – dem gehören metir Behandlangen im Kare Disease Beseich ', betoore Dr. Alexander Black.

Genicherte Diagnose ist enorm wichtig A.a. Univ. Prof. Dr. Daniels Karali von der Universitärklinik für Palämie und angebo erne Stoffwechschateungen Insehreck und Fräsidentin der Önerreichischen Geschichsti für Kiroler und Jugendheilkunde betonte. dan "Pensora mit angebessera Suffissels-seluteragen aufgrand der Schrolleit und der noch feldenden tellenelleben Bewussneine mit besonderen Schwierigkriten konfooriert sind. Is felds oft an Diagnose- und Behand-languranismis sowie verlögbasen Thorquien." Sie onchen als wichtig, diese Schones Edizolangea to edizatea, Die Brooffence sollon cise komperente, seitgesochte Diagnoer und eine klass Engasse über ihren Krankhitroplan phalton. Der Shire Ameria-Geschäftsfehrer, Dr. Welfgang Schnired. and Parkett Advocate Usher Syndrone & Rate Diseases sowie Ventandeninglied was Pro Rase Austria, Mag. Donninique Stuca. water sich sinig das, "sitze konstre Diagnote for Perioden entern wickely in, solve en as noch keine specifische Thompie gibt." Mag, Sture hidt fest, date "die gesicherte Diagnose befreiend ist, sie spielt für die Schuld-frage eine wichtige Helle. Und wonn ich den

Feind lenne, base ich ihm ins Gosiele sehen und nielgericher handeln, als Bewelfener eder als Geometheindsenskrines. Das bedoubte such eine Errfastung für das Societa. Die Pro Base Assosia-Vertrennin appellierte, sich nicht auf den Lorbossen auszuraben. "Eine Thompie für fürst Prosent der Selsenen Eduschungen ist metalish sin Erfelp, Wir sproches hier peur meier nicht von Hellung. aber insmerhin von einer wasonfiches. Ver benoung der Lebermituation der Betroffe nex and there Furnities. Allesdings gifts ex fits 55 Propose der Monochen mit einer Schonen Edusoliung derwir keine Thempie, umore Anstrongungen mitteen sich also auf diese 95 Pronest konnentriesen."

Betroffeer and Angebirige Dr. Alexander Biach wies durant bin, dass

die besowichischen Seriabsmicherung ritger den Menschen unch Ansprocher geben und die Selssthilfegrappen etirken wellen. "Zur Frofenioszlisierung wurden 700 Selbschäftigungen soner ein Dach gesetts, die hier den Menschen Oriing geben. Da bewegt sich einiges", so der Vanitzende des Verbandewargendes im Hauptverbund der ünerreichischen Sutabenicherungsriger. Eine weitere Maßnahme, die nibon umgesetzt wurde, ist die Kindoreha, wo die ganze Familie mirkomm. "Wir missen wemelen das Unfild our Parkerings and Parkeryn beachten', untersteich Dr. Black.

Nataworks and in

"Die Europäische Union ist mit der Etsblierung Kasopäischer Referentmetruselse einon willig neuen Wag grgangen", so Assoc. Pof. Dr. Till Veigrländer, Medizieischer Leiner der Nationalen Koordinationundle. Die ider hierer diese Initiative ist, dass

man in Bumpa für ehematisch übergeifende Bereiche Nertwerke erabliert, die zus Zentron mit besonders hersestagender Enpertise bestelsen, Alle Mitgliedstatten wain diews Zusammenhang dozu sofge rafes, innobalb ther Landrsgressen each preigneten Einrichtungen zu suchen und diese in stoom nutional na erreicheladen Preness on designieren. Auch Österndich hat hieras ein spetielles, durcheus anspruchevelles Auswahlverfahren etablis

"Dorch die Versetzung wied das in Bersps sohendow Wisen prhindrit and orbi don allen Dayerinnen und Dayern rovie Handlungenügen in der Eusepläschen Uni-en nur Verfägung. Dies besoills a.B. die kloniche Versegung von Patienen, aber auch die Forschung, für die beispieleswise im Falle Elmischer Smullen umfangreichere Parleners regimes existinens worden, die dann eine bessere Zasammentrellung von Stodienkohrense n wester', erlästere der Medicinische Leiner der Nurissulen Koserdinarionsmille, im Osennich werde häufig das langwierige Verfishen our Assentit own Zentren b Dieses sei aber leunlich im Inneueue aller Betelligren and such der Perionen, da er eicher sule, des Osereich Einfehrungen in die Networke einbrings, die sewold die bera passade Expertise ply such die erforderlichen uces bettles, un eine ofslgriche Minubele in den Referencesvorken zu ge withdriven. We when unuse Zennes wit beausagender Espertise als Loudrett mur für diese Krankheinbilder auch in Europe. Diese sollen in die Haferenmersverke eingebracht werden, das europische auch dem Grundgedanlam des ERN-Modella", so Voigsländer.

Dr. Wolfgang Schniend beseichnese der in Outcreich bestehende System als gat. "Die Phormainductic irr datan interession, data das System makhabig und stabil blebs."

(in a state track of Robust Spin

Was shown Martin ANDITSON Lettern for Anatalhanotheire ADS Worl

D: Alburch BIACH Stottmater des Britandissentandes in Kapterland & Interestration Schaller terrement flags

Mig Contro CULEN Kirtotic and Econdrotocyclose:

Noob ETTL County Managerin Rollfleam of Heres

Dr. Steler GARA Abgredner zim Werer Landing

EA Dr. Bornard HAAS Department for Electronic relation and Interesign USB Day S16-Root

Mag Daniel MENTSCHEL, Wile Soner Manager, Market Rooms & Comment Afairs, Begin Autra

> Urio HOLZER Ibraco States Profess

Mag phorm Const IDINGER Letter der Statelbargerheite im LER Stray, Laud Bur Personnen Polisi GSNG

Mag Art d JANKOWESCH Mariet Acces & Public Affairs, Skin

An Dir-Pal D: David KARALL Drambtokinke Improx

KID Marior KRONBERGER Yespásárós Brytvolosá Stercehoerer Psychologinen

MALE DE ROYS MÜLLER Georatorianom Began Austria

D: Eren REBHANDL

Algemenwoodsteer and Action or Lister der Primärverswigungserinet Resiech

Treat NEST, Bis. Mile Bindschilders in for Arbeit, Serolic Goardhat and Renamentinschutz

> Mag Poto RAEGLER Letting Anatolitic perfete Earwinnige Brüder Executati

No-Pel (Fil) In Sented NAPP Later der Abbellung Groundholtspellik fir frietelawer Kil

May North SATTON Rasseate Director, Market Access & Common Mars, Begin Austra

D: FITE SCHEIFLINGER Red of Drug Downey Autric, Dree

Dr. Volgang SCHWITZEL Daudstfofilter Stor Audio

Mrs. Elp: \$78A2

Litery Zirminnian KARS May Dewriger STURZ

Patert Johnson Sator Syntonic & Res-Donoses, Pro Rara Sentandom/glad

Assec Prof. Dr. T.J. WOLGTLÄNDER Materior's Later de Ratorolin Ecodnoteccobile

DI D: Dyids WIRTHUMER-HOCKE Surdisons to Schehot in Countrictivesar

Mederation: May Nove MRATZER, PER Dog



Danksagung

Wir bedanken uns sehr herzlich bei folgenden Firmen und Organisationen, die unsere Arbeit finanziell unterstützen:

























Boehringer Ingelheim

























Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangioleiomyomatose Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrie ... Morbus Waldenström Kälteagglutinin Syndrom ... Osteogenesis imperfecta ... Ehlers-Danlos Syndrom Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematodes DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom Chorea Huntington ... Morbus Addison ... Adrenoleukodystrophie ... Narkolepsie Metachromatische Leukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne ... Zystinurie Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Glioblastom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Wegener-Granulomatose ... Morbus Bechterew ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom Polycythämia vera ... Sklerodermie ... Tourette-Syndrom ... Friedreich-Ataxie Myotone Dystrophie ... Adrenogenitales Syndrom ... Von Hippel-Lindau-Syndrom Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom ... Ehlers-Danlos Syndrom ... Dystonie Morbus Pompe ... Albinismus ... Niemann-Pick-Krankheit ... Ataxia teleangiectatica Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Binswanger-Krankheit Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom... Zollinger-Ellison-Syndrom Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie www.prorare-austria.org Thalassämie ... Tay-Sachs-Krankheit ... CADASIL ... Morbus Sandhoff ... Progerie Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom

Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie