

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Jahresbericht 2017



Juvenile chronische Arthritis ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Lymphangioliomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Crohn ... Morbus Waldenström
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Ehlers-Danlos Syndrom
Kälteagglutinin Syndrom ... Oogenese in ... Morbus Fabry
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Fabry
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Morbus Fabry
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Fabry
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Fabry
Chorea Huntington ... Morbus Fabry
Metachromatische Leukodystrophie ... Duchenne ... Zystinurie
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
Wegener-Granulomatose ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom
Polycythämia vera ... Morbus Fabry ... Friedreich-Ataxie
Myotone Dystrophie ... Morbus Fabry ... Angel-Lindau-Syndrom
Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom ... Morbus Fabry ... Dystonie
Morbus Pompe ... Niemann-Pick-Krankheit ... Morbus Fabry
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Morbus Fabry
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom ... Morbus Fabry
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

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

Jahresbericht 2017

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

*Paul Gerin GmbH & Co KG
Wienerfeldstraße 9, 2120 Walkersdorf
Wir danken der Druckerei Paul Gerin sehr herzlich für
das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!*

Inhalt

<i>Geleitworte</i>	07
<i>Vorwort</i>	13
<i>Seltene Erkrankungen</i>	16
<i>Pro Rare Austria – der Dachverband</i>	20
<i>Pro Rare Austria – das Jahr 2017</i>	
<i>Aktivitäten</i>	48
<i>Veranstaltungen</i>	68
<i>Werbung und Öffentlichkeitsarbeit</i>	90
<i>Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext</i>	94
<i>Kontaktdaten</i>	112
<i>Ausgewählte Presseartikel</i>	116
<i>Danksagung</i>	136

Geleitworte & Vorwort

- 07** *BMⁱⁿ Mag. Beate Hartinger-Klein*
- 08** *BM Univ.-Prof. Dr. Heinz Faßmann*
- 09** *Dr. Josef Probst*
- 10** *Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres*
- 11** *Dr. Jan Oliver Huber*
- 13** *Dr. Rainer Riedl*

”

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

“



Durch viel Engagement sind seltene Erkrankungen inzwischen nicht nur im Umfeld von Betroffenen, sondern bei sämtlichen Stakeholdern vor allem im Gesundheitssystem zu einem Begriff geworden. Zu dem Sammelbegriff seltene Erkrankungen zählen allerdings 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder. Zumeist handelt es sich um chronische, oftmals genetisch bedingte Erkrankungen, die mit einem schweren Verlauf einhergehen. Auf Grund ihrer Seltenheit sind die meisten dieser Erkrankungen unbekannt. Betroffene, Angehörige, Ärzte sowie Mitarbeiter anderer Gesundheitsberufe sind deswegen mit großen Herausforderungen konfrontiert.

Das internationale Referenzportal für seltene Erkrankungen Orphanet setzt eben hier an und bildet eine wichtige Datenbasis für diese vielen unterschiedlichen Krankheitsbilder. Orphanet ist ein von der Europäischen Kommission gemeinsam mit den Mitgliedstaaten getragenes EU-Projekt, bei dem Österreich mit Orphanet Austria beteiligt ist. Die Finanzierung wird vom Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz getragen.

Fast 7.000 der seltenen Erkrankungen sind hier gelistet, zu ca. 4.000 Erkrankungen gibt es Kurzbeschreibungen. Medizinischer Kenntnisstand, Codierung und Klassifikation dieser Erkrankungen können unter anderem der internationalen Datenbank entnommen werden. Das Fortführen und Weiterentwickeln des Informationsangebotes durch Orphanet Austria bietet für alle in Österreich Betroffenen eine Informationsquelle z.B. über Expertinnen und Experten, spezialisierte Expertise-Zentren, aber auch für und über Selbsthilfegruppen.

Als Sozial- und Gesundheitsministerin möchte ich meine Anerkennung für das Engagement von Pro Rare Austria zum Ausdruck bringen und allen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern recht herzlich für ihr unermüdliches Engagement danken.

*Mag. Beate Hartinger-Klein
Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz*

Foto: BMASGK



Menschen mit seltenen Erkrankungen verdienen unsere größte Unterstützung. Sie brauchen mehr als andere ein Netzwerk, das ihnen hilft, sie berät und sich aktiv für ihre Anliegen und Bedürfnisse einsetzt. Der Verein Pro Rare Austria ist so ein Netzwerk. Er trägt dazu bei, dass seltene Erkrankungen an die Öffentlichkeit getragen und thematisiert werden.

Bedingt durch die große Anzahl und die Heterogenität von seltenen Erkrankungen sind geeignete Diagnose- und Therapiemaßnahmen noch immer nicht in ausreichendem Umfang vorhanden, was die Notwendigkeit verstärkter Forschungsanstrengungen unterstreicht.

Österreich zeichnet sich in diesem Bereich durch eine sehr aktive Forschungslandschaft aus, mit einer Vielzahl an Forschungsprojekten insbesondere an den Medizinischen Universitäten sowie den Life Sciences Forschungsinstituten CeMM und IMBA der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, dem Ludwig Boltzmann Institut für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen, der St. Anna Kinderkrebsforschung oder dem EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum.

Durch die angestrebte Beteiligung am „Rare Disease European Joint Programme“ wird sich Österreich auch zukünftig nicht nur national, sondern auch auf europäischer Ebene mit fachlicher Expertise sowie mit Fördermitteln einbringen und damit aktiv zur Schaffung einer Forschungs- und Innovationsplattform beitragen.

Mein besonderer Dank gilt allen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern von Pro Rare Austria. Sie leisten als Sprachrohr für alle, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind, einen wichtigen und wertvollen Beitrag. Für die kommenden Aufgaben und Vorhaben darf ich ihnen meine besten Wünsche vermitteln!

*Univ.-Prof. Dr. Heinz Faßmann
Bundesminister für Bildung, Wissenschaft und Forschung*

Foto: BMWFW, Martin Lusser



Wir wollen für alle Menschen eine gute Gesundheitsversorgung nach dem aktuellen Stand der Medizin gewährleisten. Dabei darf es keinen Unterschied machen, ob es sich um eine seltene oder häufige Erkrankung handelt. Bei der Behandlung stehen für uns die betroffenen Menschen im Mittelpunkt. Von seltenen Erkrankungen betroffene Personen sind mit einer Vielzahl von Herausforderungen konfrontiert. Wissen über seltene Erkrankungen fehlt vielfach. Daher wird derzeit im Rahmen der Gesundheitsreform daran gearbeitet, Expertisen zu bündeln und den PatientInnen mit seltenen Erkrankungen die bestmögliche Behandlungsqualität zur Verfügung zu stellen. Weiters wurde im aktuellen Regierungsprogramm besonders die Berücksichtigung seltener Erkrankungen bei Kindern betont.

Eine intensivierete europäische Zusammenarbeit soll vorhandenes hochspezialisiertes Wissen konzentrieren und Ressourcen gemeinsam effizient nutzen. Dies wird zu einer rascheren Diagnostik sowie zu einer Verbesserung der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von Betroffenen führen.

Zentren für seltene Erkrankungen, die eine umfassende Versorgung mit größtmöglicher Qualität gewährleisten, sind essentiell. Im Rahmen der Gesundheitsreform wurden für Österreich zwei Expertisezentren definiert: das EB-Haus Austria in Salzburg (Epidermolysis bullosa/“Schmetterlingskinder“) und das Zentrum für pädiatrische Onkologie im St. Anna Kinderspital in Wien. Weitere sieben Expertisezentren befinden sich derzeit in einem Designationsverfahren.

Neben einer guten Behandlung muss die Gesundheitskompetenz und die aktive Beteiligung im Rahmen der Behandlung gestärkt werden. Selbsthilfegruppen spielen dabei eine zentrale Rolle. Eine wirksame Selbsthilfe ist für die Sozialversicherung daher ein dringendes Anliegen.

Ein zentrales Handlungsfeld ist die Preispolitik der Pharmakonzerne für Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen. Hier müssen wir die weitere Entwicklung kritisch im Auge behalten, damit eine gezielte und angemessene Versorgung der Menschen mit seltenen Erkrankungen auch in Zukunft gewährleistet werden kann. Zusätzlich ist es wichtig, dass Forschung auch dort stattfindet, wo es auf Grund der Seltenheit der Erkrankung nicht attraktiv ist.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria und den Betroffenen wird die Sozialversicherung wie in den letzten Jahren engagiert daran arbeiten, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern und eine nachhaltige Finanzierbarkeit von notwendigen Leistungen zu sichern.

Dr. Josef Probst
Generaldirektor des Hauptverbandes der Österreichischen Sozialversicherungsträger



Obwohl jede seltene Erkrankung für sich genommen jeweils nur eine relativ kleine Zahl von Patienten betrifft, machen sie zusammengenommen eine der größten unterversorgten Patientengruppen der Welt aus. Etwa 8.000 seltene Erkrankungen sind bisher bekannt, betroffen sind davon über 300 Millionen Menschen weltweit und etwa 30 Millionen in der Europäischen Union.

Der Weg bis zur richtigen Diagnose ist leider langwierig und vor allem für die Patienten herausfordernd. Die oft komplexen Krankheiten, die das Leben der Betroffenen teilweise massiv einschränken, verlangen spezielle Betreuungsansätze. Immer noch weiß man aber über viele der seltenen Krankheiten zu wenig.

Es ist mir daher ein Anliegen, dass die Erforschung von seltenen Erkrankungen, dafür geeigneten Medikamenten und Therapien gestärkt wird. Mehr Forschung auf diesen Gebieten kann auch Multiplikator-Effekte haben. Das beste Beispiel dafür sind etwa die jahrzehntelangen Forschungsaktivitäten bei der ursprünglich auch „seltene Krankheit“ Aids. Denn auch dank dieser Forschungsergebnisse gibt es heute bessere Behandlungsmethoden für andere Immunschwächekrankheiten oder Krebserkrankungen.

Die Österreichische Ärztekammer unterstützt daher alle Initiativen und Aktivitäten von Pro Rare Austria, die das Leid von Menschen mit seltenen Erkrankungen mindern helfen.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Thomas Szekeres'.

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

Foto: ÖÄK, Leopold



Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) zielt unter anderem darauf ab, die Leistungen der Selbsthilfe sichtbar zu machen: Die Expertise von PatientInnen und Angehörigen soll gehört, wertgeschätzt und bei Maßnahmen berücksichtigt werden. Am Erstellungsprozess des NAP.se war Pro Rare Austria maßgeblich beteiligt. Soweit so gut. Nun geht es darum, Pro Rare auch die notwendigen Mittel in die Hand zu geben, um eine aktive Rolle bei der Realisierung der NAP.se-Maßnahmen ausüben zu können. Hier ist die Politik gefordert, doch leider sind Patientenorganisationen in Österreich weiterhin auf Spenden und Förderungen angewiesen. Es freut mich daher besonders, dass Pro Rare im Rahmen der Initiative „Gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag“ Fördermittel für eben diese wichtige Aufgabe erhalten hat. Über die Beiträge von Pro Rare bei der NAP.se-Umsetzung lesen Sie in diesem Jahresbericht.

Ein weiteres wesentliches Ziel des NAP.se ist die Designation österreichischer Expertisezentren, die an die europäischen Referenznetzwerke angebunden werden. Der länderübergreifender Austausch, die Vernetzung und die Bündelung von Expertise sind gerade bei seltenen Erkrankungen höchst relevant. Der Anerkennungsprozess dieser Expertisezentren verzögert sich in Österreich jedoch aufgrund von Ressourcenmangel erheblich. Pro Rare, Pharmig und die Akademia sprechen sich deutlich für eine raschere Umsetzung und damit für ein stärkeres, gemeinsames politisches Bekenntnis aller verantwortlichen Akteure auf Bundesebene aus. 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.

Die Erstellung des NAP.se war ein erster wichtiger Schritt – doch es sind noch viele gemeinsame Anstrengungen notwendig, um dessen Inhalte in die Tat umzusetzen.

Wir gratulieren Pro Rare Austria zu ihrem unermüdlichen Engagement und den erzielten Erfolgen im Jahr 2017. Gemeinsam werden wir uns weiterhin dafür einsetzen, das Leben für PatientInnen und deren Angehöriger lebenswerter zu gestalten!

Dr. Jan Oliver Huber
Generalsekretär der Pharmig

”

***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 2017 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 war aber auch die beherzte Mitarbeit unserer Vorstandsassistentin Ing. Johanna Sadil und unsere Projektmanagerin Dipl. Ing. Victoria Mauric, die sich weit über das übliche Maß bei Pro Rare Austria einbringen. Ihre Finanzierung wurde durch Sponsoring-Beiträge aus der pharmazeutischen Industrie ermöglicht bzw. aus dem Programm Gemeinsame Gesundheitsziele, wofür ich mich sehr herzlich bedanke.

Wesentliche Höhepunkte im vergangenen Jahr waren für uns das Fest der seltenen Erkrankungen im Frühjahr in Wien und der gemeinsam mit dem Forum für seltene Krankheiten veranstaltete 8. Kongress für seltene Erkrankungen in Wien. Darüber hinaus nahmen wir an einer Reihe von Veranstaltungen teil, bei denen es um nationale und internationale Vernetzung oder Wissenserwerb

ging. Beispiele hierfür waren die Inauguration der 24 European Reference Networks in Vilnius, der Startschuss des Rare Disease Clusters in Salzburg oder die verschiedenen Vorbereitungsmeetings für die European Conference on Rare Diseases 2018. Über die vielen weiteren Veranstaltungen, bei denen Pro Rare Austria aktiv beteiligt war, berichten wir ab Seite 67. Sehr erfreulich ist, dass wir im Laufe des letzten Jahres unseren Mitgliederkreises weiter erhöhen konnten: von 51 im Jahr 2016 auf 59 per Mai 2018. 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 fünfte 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.



A handwritten signature in black ink that reads "R. Riedl".

Dr. Rainer Riedl
Obmann Pro Rare Austria

Seltene Erkrankungen

- 16** *Was ist eine seltene Erkrankung?*
- 16** *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 6.000 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 30 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 rund 70 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. Viele seltene Erkrankungen gelten als unheilbar, sind lebensbedrohlich oder zeichnen sich durch eine verkürzte Lebenserwartung aus.

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 Aufbruchstimmung. 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 „Seltene“ Gehör. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte – allen Betroffenen – eine gemeinsame, kräftige Stimme geben.

Zur Situation in Österreich siehe auch:

www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/downloads/seltene_erkrankungen.pdf

Pro Rare Austria – der Dachverband

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

Pro Rare Austria – 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

Obmann

Michaela Weigl

Schriftführer

Jürgen Otzelberger

Kassier

Ulrike Holzer

Obmann-Stv.

Mag. Dominique Sturz

Schriftführer-Stv.

Claas Röhl

Kassier-Stv.

Beirat

Medizinischer Beirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani

Rechnungsprüfer

Wolfgang Rögner

Rechnungsprüfer

22 **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:

- » *Ass.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD – CeMM Wien*
- » *Priv.-Doz. Mag.Dr. Jürgen Brunner*
- » *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*
- » *Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer – MedUni Wien/GÖG*
- » *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, 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 100).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei Rare Diseases International (weitere Details siehe Seite 102).

Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2018 hat Pro Rare Austria 59 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 Betroffene 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 an. 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 unserer zweimal jährlich erscheinenden Mitgliederzeitung.

Kontakt: Ella Geiblinger

Website: www.alpha1-oesterreich.at

Angelman Verein Österreich

Erkrankung: Angelman-Syndrom



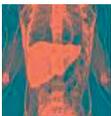
Bei diesem Syndrom handelt es sich um einen seltenen, oft schwer diagnostizierbaren Gendefekt. Das Angelman-Syndrom tritt bei circa einem von 20.000 Neugeborenen auf. 2011 schlossen sich die Eltern von zwei Kindern mit Angelman-Syndrom in einer Selbsthilfinitiative zusammen und gründeten den Angelman 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, das sie oft andersorts 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:

- 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)



CF-Austria als gemeinnütziger, österreichweit tätiger Selbsthilfverein 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: Claudia Grabner, MSc

Website: www.cf-austria.at

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 Priebisch

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 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 Protoporphyririe (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 feiern 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 Spendeneempfänger 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 Daten 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)*



GIST SUPPORT ÖSTERREICH
Verein zur Unterstützung von Betroffenen

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 Schwerpunkte 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

Interstitielle Cystitis Association Austria

Erkrankung: Interstitielle Cystitis (IC)

ICA Österreich Unsere Selbsthilfegruppe wurde im Jahr 2000 als Verein gegründet, um diese seltene, schwerwiegende Blasenkrankung 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

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
Forum Austria**

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

Lupus Selbsthilfegruppe Wien

Erkrankung: Systemischer Lupus erythematoses (SLE) und kutaner Lupus erythematoses (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: Barbara, Karin Fraunberger
Website: lupusaustria.wordpress.com

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 Familien materielle, 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, Mag^a. Heidemarie Egger, 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, vererbare 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. Mein Ziel: 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: Helga Schenner
Website: helgaschenner@gmx.at

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 entgegenen
- 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 Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung (ÖMCCV)

Erkrankung: Morbus Crohn und Colitis ulcerosa



Die Österreichische Morbus Crohn-Colitis ulcerosa Vereinigung ist eine Initiative zur Selbsthilfe von Betroffenen für Betroffene mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen. Sie ist eine Vereinigung, deren Tätigkeit nicht auf Gewinn gerichtet ist, und versucht durch ihre Arbeit das Verständnis der Öffentlichkeit für die Anliegen und Probleme der Betroffenen zu erwecken und fördern. Ihr Zweck ist, das Los der an Morbus Crohn oder Colitis ulcerosa Erkrankten zu lindern, Hilfe zur Selbsthilfe zu geben und damit dem Einzelnen zu mehr Lebensqualität zu verhelfen.

Die Betroffenen brauchen neben der kompetenten Hilfe des Arztes auch das Gespräch mit anderen Erkrankten, um die Krankheit zu akzeptieren und die damit verbundenen familiären und sozialen Probleme bewältigen zu können. Nicht zuletzt beugt der Kontakt mit anderen Betroffenen einer möglichen gesellschaftlichen Isolation vor, da Ängste durch das Ansprechen noch immer tabuisierter Themen abgebaut werden.

Kontakt: Michael Anderlik
Website: www.oemccv.at

Österreichische Narkolepsie Gesellschaft (ÖNG)

Erkrankung: Narkolepsie

Die ÖNG ist eine Selbsthilfvereinigung 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 Selbsthilfverein 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 Selbsthilfverein 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 Polyneuropathie

Erkrankung: Polyneuropathie (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 Benefizveranstaltungen organisiert.

Kontakt: Jörg Leiter

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 entgegenzutreten.

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

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

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 psycho-soziale 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 den 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 unseren Website, der nun auch auf Englisch zur Verfügung steht.

Kontakt: Monika Tschida
Website: www.phaustria.org

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.org

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 sicken einsam“ nach Kräften zu widerlegen.

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

Selbsthilfegruppe Contergan- und Thalidomidgeschädigte Österreichs

Erkrankung: Dysmelie



Selbsthilfegruppe der Contergan- und
Thalidomidgeschädigten Österreichs

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 Rehaszentrum 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 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 (0) 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

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/bauchgefuesserkrankungen.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 Erfahrungsaustausch 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 *Syringomyelie und Chiari Malformation*

**SYRINX
NORD
BAYERN**



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 Complex Mitand *Erkrankung: Tuberöse Sklerose Complex Mitand*



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 zehn 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 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: Jeanette Bobos
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 PatientInnen 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 2017

Aktivitäten

- 48** *Beirat für seltene Erkrankungen
beim BMG*
- 50** *Der Nationale Aktionsplan für
seltene Erkrankungen*
- 52** *Umsetzung des NAP.se*
- 55** *Pro NAP – Unterstützung
bei der Umsetzung des NAP.se*
- 58** *Orphanet – das Online-Portal
für seltene Erkrankungen*
- 60** *Europäische Referenznetzwerke –
eine neue Ära*
- 64** *EUPATI – Hochkarätige Ausbildung
für Patientenvertreter*

Beirat für seltene Erkrankungen beim BMG

Rainer Riedl, Obmann 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 Gesundheit 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):

Leitung: *Arrouas Magdalena, Dr., BMG*

- » *Bauer Hemma, Dr., BMWWF*
- » *Bloechl-Daum Brigitte, Univ.-Prof., Med. Univ. 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., LKH Salzburg, Hautklinik*
- » *Holzer Ulrike, Pro Rare Austria*
- » *Jachimowicz Norbert, Dr., ÖÄK*
- » *Karall Daniela, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Kinderklinik*
- » *Laccone Franco, Priv.-Doz., Med. Univ. Wien, Med. Genetik*
- » *Luf Gerhard, Univ.-Prof., Univ. Wien, Institut für Rechtsphilosophie*
- » *Näglein Silke, Dr., Hauptverband der öst. SV-Träger*
- » *Offner Klaus, DI Dr., SALK*
- » *Rafetseder Otto, Dr. MPH, Land Wien*
- » *Riedl Rainer, Dr., Pro Rare Austria*
- » *Sandholzer Klaudia, Dr., HVB*
- » *Schwarz Rudolf, OA Dr., Landes Frauen- und Kinderklinik Linz*
- » *Schnitzl Wolfgang, Dr. Pharmig AG SE*
- » *Wehringer Christina, Dr., BMASK*
- » *Weigl Michaela, Gesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen*
- » *Zschocke Johannes, Univ.-Prof., Med. Univ. Innsbruck, Med. Genetik*



Mitglieder des Beirats für seltene Erkrankungen beim BMG

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. Nun geht es darum, die in diesem Dokument ausgeführten Strategien und Maßnahmen detailliert auszuformulieren und vor allem in die Tat umzusetzen. Als Mitglieder des Beirates für seltene Erkrankungen werden wir uns hierfür mit ganzer Kraft einsetzen.

Weitere Informationen:

[www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene _ Erkrankungen/](http://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen/)

50 **Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen**

Rainer Riedl, Obmann 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, SV, 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 und Konsumentenschutz sowie für 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 Seltene Erkrankungen am 28.2.2015 präsentierte das Bundesministerium für Gesundheit den NAP.se und veröffentlichte ihn auf ihrer Website. Dort heißt es dazu: *„Der Plan soll für die Betroffenen eine bessere Versorgung ermöglichen. Eine bessere Koordination soll zu einer Verbesserung der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen führen.“* Nun geht es darum, von der Planung in die Umsetzung zu kommen. Pro Rare Austria wird sich hier auch weiterhin aktiv und konstruktiv einbringen und dafür sorgen, dass die von allen Beteiligten entfachte Dynamik für dieses Thema nicht verlorengeht.



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

52 **Umsetzung des NAP.se**

Joy Ladurner, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, GÖG

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) gilt – als Plan und Strategie – für den Zeitraum 2014–2018 und verfolgt das Ziel, die Lebenssituation aller betroffenen Patientinnen und Patienten unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds zu verbessern. Er setzt neun Themenschwerpunkte, auch Handlungsfelder genannt. Dazu zählen die Verbesserung der Diagnostik und der medizinisch-klinischen Versorgung, die Förderung des Zugangs zu Therapien und der Forschung, aber auch die Erweiterung des Wissens über seltene Erkrankungen und des diesbezüglichen Bewusstseins. Der (Anerkennung der Leistungen der) Selbsthilfe ist ein eigenes Handlungsfeld gewidmet. Für jedes Handlungsfeld wurden Ziele und dazugehörige Maßnahmen sowie für die Umsetzung Letzterer verantwortliche Stakeholder sowie Zeitpläne definiert. Insgesamt umfasst der NAP.se mehr als 40 Ziele und 82 Maßnahmen.

Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) freut sich über die wiederholte Möglichkeit, im Jahresbericht von Pro Rare Austria über den aktuellen Stand ihrer Arbeiten zu berichten, die sie im Auftrag des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz (BMASGK, vormals Bundesministerium für Gesundheit und Frauen [BMGF]) seit 2011 durchführt. Ein Meilenstein dieser Arbeiten war die Publikation des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) im Jahr 2015. Die NKSE ist mit der Begleitung der Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se betraut. Das Jahr 2017 war durch folgende Schwerpunkte bzw. Highlights geprägt:

■ Designieren von Expertisezentren für seltene Erkrankungen: Die Pilotdesignierung der pädiatrischen Onkologie im St. Anna Kinderspital in Wien wurde im April abgeschlossen. Für die Auswahl und Priorisierung weiterer Designationskandidaten wurden zusammen mit der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen und unter Einbezug des Beirats für seltene Erkrankungen objektive Kriterien definiert, auf deren Basis 6 Einrichtungen vorgeschlagen wurden. Die Bundeszielsteuerungskommission (B-ZK) bestätigte diese Einrichtungen, woraufhin das Bewerbungsverfahren für eine Designation als Expertisezentrum eingeleitet wurde. Der Abschluss der Designationsverfahren wird für 2018 erwartet.

■ Eingliedern nationaler Expertiseeinrichtungen in die europäischen Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERN): Ziel ist die Anbindung nationaler Einrichtungen an so viele ERN wie möglich, um dadurch Vernetzung und Austausch zu fördern sowie die in anderen EU-Ländern vorhandene Expertise bestmöglich im Sinne der österreichischen Patientinnen/Patienten zu nutzen. Die Vertretung der nationalen Einrichtungen auf EU-Ebene in den ERN erfolgt als Vollmitglied sowie zukünftig auch als Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ).

Information zu Arzneimitteln generieren: Erstellen eines Berichts zur Erhebung des Einsatzes von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen und der diesbezüglichen Ausgaben.

Fördern der Qualität der Versorgung im Bereich Diagnostik: Die NKSE konzipierte im Rahmen einer Arbeitsgruppe Qualitäts- und Leistungskriterien (analog jenen für Expertisezentren) für diagnostische Laboratorien für SE.

Kooperieren, Vernetzen und Austauschen auf nationaler Ebene:

- Die NKSE arbeitet integral mit Orphanet Austria, der nationalen Stelle von Orphanet, der international anerkannten Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen, zusammen. Zwei Mitglieder der NKSE bilden in Personalunion das österreichische Orphanet-Team.
- Gremien: Im Jahr 2017 fanden zwei Sitzungen des Beirats für seltene Erkrankungen sowie vier Sitzungen der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen statt.
- SE-Themen wurden regelmäßig in nationale Fach- und Entscheidungsgremien eingebracht (u. a. betreffend die Designation von Expertisezentren sowie die Verankerung von SE im Österreichischen Strukturplan Gesundheit, ÖSG).

Kooperieren, Vernetzen und Austauschen auf EU-Ebene:

- Ein Mitglied der NKSE ist für das BMASGK im Board of Member States of the European Reference Networks (dem von der Europäischen Kommission eingerichteten Gremium der EU-Mitgliedstaaten für die Europäischen Referenznetzwerke) vertreten und bringt dort aktiv österreichische Anliegen und Sichtweisen ein. Es findet ein reger Austausch mit Kolleginnen/Kollegen anderer Länder statt.
- Die NKSE ist Collaborating Partner im Work Package 5 (Kodierung) der Rare Disease Joint Action (Laufzeit 1.6.2015 – 31.5.2018).
- Mitwirkung an internationalen Projekten und Initiativen (z.B. INNOVCare, GÖG als Associate Partner der 9. ECRD 2018 in Wien)

Öffentlichkeitsarbeit, Kommunikation:

- Publikationen und Präsentationen (u. a. beim 8. Österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen 2017 in Wien)
- Beantwortung von Anfragen
- Erweiterung objektiver und qualitätsgesicherter Informationen zu seltenen Erkrankungen im nationalen Gesundheitsportal www.gesundheit.gv.at.

Seltene Erkrankungen sind kein nationales Thema, sondern ein europäisches, ein internationales: Zu vielen Maßnahmen des NAP.se – zur Forschung, zur Vernetzung der Versorgungseinrichtungen oder zu Medikamenten – finden auch auf europäischer Ebene viele Aktivitäten statt. Österreich ist in den zentralen Gremien vertreten, deren Überlegungen und Ergebnisse in die nationalen Arbeiten einfließen.

Manchmal brauchen Dinge lange, bis sie für die Einzelne / den Einzelnen, zum Beispiel für Betroffene, im Alltag sichtbar bzw. sogar spürbar sind. Mit dieser Herausforderung wird die NKSE in ihrer täglichen Arbeit häufig konfrontiert. Patientinnen/Patienten können sich sicher sein, dass sie im Mittelpunkt der Arbeiten der NKSE stehen, die für Qualität und Nachhaltigkeit steht.

Für weitere Informationen siehe:

**www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen
goeg.at/NKSE**

www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/inhalt

www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite



Joy Ladurner (NKSE), Margit Gombocz (BMG), Ursula Unterberger (Orphanet), Till Voigtländer (NKSE) (vlnr)

Foto: NKSE



Joy Ladurner (NKSE) moderiert eine Sitzung des Beirats für seltene Erkrankungen

Foto: Pro Rare Austria

ProNAP – Unterstützung bei der Umsetzung des NAP.se

Victoria Mauric, Projektmanagerin bei Pro Rare Austria
Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria

55



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



Pro Rare Austria, als Stimme der Menschen mit seltenen Erkrankungen, war von Anfang an – genau genommen lange vor der Vereinsgründung – in die Konzeption des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) eingebunden. Erste Gespräche zu diesem Thema fanden anlässlich der Überlegungen zu einer Petition für seltene Erkrankungen statt, die am ersten Rare Disease Day (29.2.2008) von uns Betroffenen an die damalige Gesundheitsministerin übergeben wurde. Diese Forderungen sind nach wie vor aktuell, weitgehend nicht umgesetzt und finden sich – flapsig ausgedrückt – bis heute in der DNA von Pro Rare Austria.

Am Tag der seltenen Erkrankungen 2015 (28.2.2015) wurde der NAP.se in seiner aktuellen Form vom Gesundheitsministerium offiziell veröffentlicht. Und weiterhin arbeitet – neben vielen anderen Stakeholdern aus dem Gesundheits- und Sozialbereich – auch Pro Rare Austria mit voller Kraft an der Umsetzung dieses Plans. Wie die Erfahrung der letzten Jahre allerdings zeigt, gelingt die Implementierung des NAP.se nicht in der von den Planern gewünschten und von den Patienten herbeigesehnten Geschwindigkeit. Das Projekt ProNAP umfasst nun alle jene Maßnahmen des NAP.se bei denen Pro Rare Austria explizit unter „Zuständigkeit für die Maßnahme“ angeführt ist.

Im Sinne der Vereinsziele von Pro Rare Austria haben wir die Maßnahmen des NAP.se im Pro NAP neu strukturiert und zu vier übergeordneten Arbeitspaketen zusammengefasst haben (siehe auch Abbildung 2):

1. Factfinding und Wissenstransfer
2. Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe seltener Erkrankungen
3. Aufbau von /Beitrag zu Wissensplattformen seltenen Erkrankungen
4. Information und Bewusstseinsbildung

2017 feierte das Projekt ProNAP seinen ersten Geburtstag. In den Worten der Projektmanagerin klingt das dann so: „Unser Förderprojekt feiert seinen ersten Geburtstag und ist mittlerweile schon ein recht strammes Kerlchen. Geboren im September 2016 schlägt es erste Wellen in der Selbsthilfelandchaft und drückt auf die Tube der Öffentlichkeitsarbeit. Es spielt gerne mit ELGA (dem elektronischen Gesundheitsakt) und wickelt Professoren, wie Studenten um den Finger. Unseren Mitgliedern fragt es Löcher in den Bauch und hängt das Gelernte an die große Glocke. Glücklicherweise ist es schon stubenrein, dafür verschlingt es Unmengen an Zeit.“

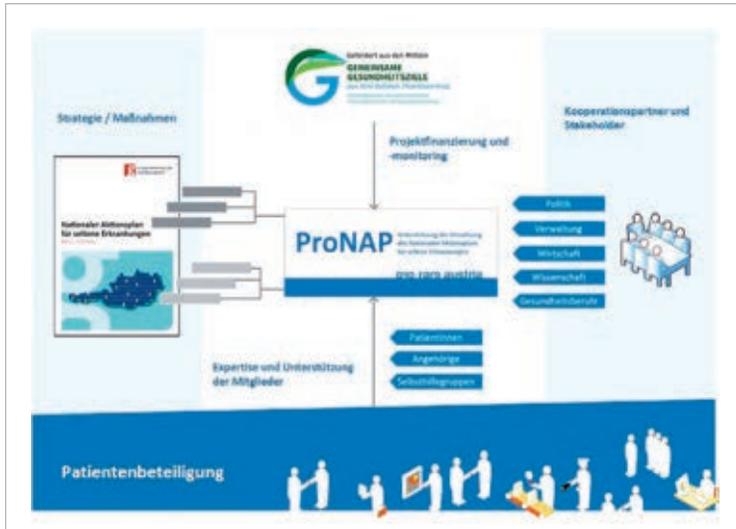


Abbildung 1

Folgende wesentliche Maßnahmen konnten 2017 umgesetzt werden

1. Factfinding und Wissenstransfer
 - Erarbeitung eines (exemplarischen) Leistungskatalogs für Heilbehelfe und Hilfsmittel für seltene Erkrankungen für den Hauptverband der Sozialversicherungsträger in Zusammenarbeit mit der NKSE
 - Fertigstellung eines Konzeptes zur Abbildung seltener Erkrankungen in ELGA („Patienteninformationskarte“)
 - Initiierung von Masterarbeiten zu Fragen von Rolle und Wert der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen sowie Anbahnung von weiterführenden Kooperationen mit Bildungseinrichtungen
2. Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe für seltener Erkrankungen
 - Erarbeitung eines Leitbildes für Pro Rare Austria
 - Vertretung der seltenen Erkrankungen in der Arbeitsgruppe des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger zur Entwicklung neuer Strukturen für die finanzielle und strukturelle Unterstützung der Selbsthilfe auf Bundesebene
3. Aufbau von/ Beitrag zu Wissensplattformen seltene Erkrankungen
 - Relaunch der Vereinswebsite inkl. Erweiterung des Informations- und Serviceangebotes für Mitglieder und Stakeholder
 - Evaluation des Nutzungspotenzials der Plattform „SE-Atlas“ für Österreich
4. Information und Bewusstseinsbildung
 - Gezielte Erweiterung und Aktualisierung der Kontaktdatenbank von Pro Rare Austria sowie Definition von Ansprechpartnern

- Entwicklung und Fortschreibung eines Maßnahmenportfolios zur Dissemination (23 MN) und Öffentlichkeitsarbeit (19 MN)
- Veranstaltung eines Pro Rare Festes der seltenen Erkrankungen anlässlich des Rare Disease Days als Dialog Plattform anstelle des Marsches der seltenen Erkrankungen der Vorjahre

Lassen wir noch einmal unsere Projektmanagerin zu Wort kommen: „Wie alle Eltern sind wir natürlich sehr stolz auf unseren ProNAP – ist das nicht das hübscheste und klügste Projekt, das man je gesehen hat? – ein wenig aber auch auf uns selbst, denn: Wir haben das erste Jahr geschafft! Die schlaflosen Nächte, das Gequengle (der Kollegen beim Ausfüllen der Projektdokumentation), die in letzter Sekunde abgesagten Verabredungen, weil irgendwo der Schuh drückt. Trotz alledem wollen wir die Erfahrung nicht missen und freuen uns auf das neue, vor uns liegende Lebensjahr sowie das Lernen und Wachsen mit diesem wichtigen Projekt!“

Im weiteren Projektverlauf gilt es nicht nur die weiteren Themenfelder zu bearbeiten sondern auch die Mitgliedsorganisationen von Pro Rare Austria weiterhin zur Mitwirkung und Mitgestaltung zu gewinnen. Denn für die Umsetzung sind auch ganz wesentlich die Erfahrung und die Expertise der Patienten gefragt.

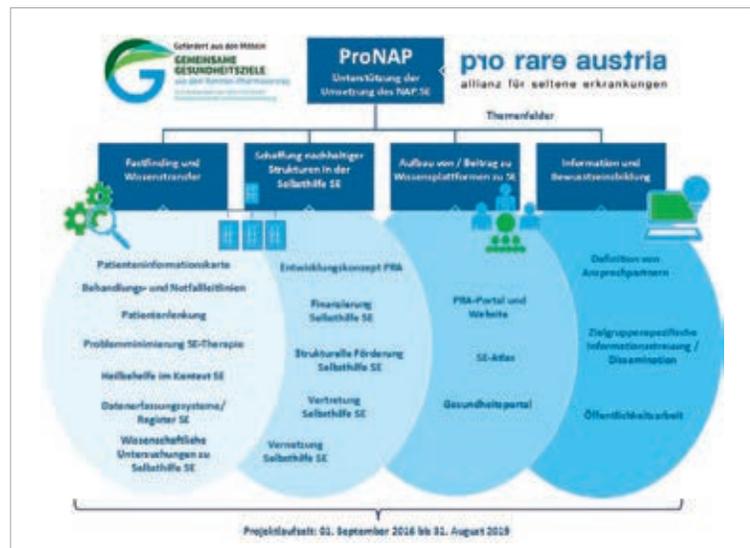


Abbildung 2



Workshop im Rahmen des Projekts ProNAP

Foto: Pro Rare Austria

Orphanet – das Online-Portal für seltene Erkrankungen feiert 20 jähriges Jubiläum

Ursula Unterberger und Till Voigtländer, Orphanet Austria



1997 wurde Orphanet, heute die weltweit umfassendste Datenbank für seltene Erkrankungen, am Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale) in Paris gegründet. Im Lauf der Jahre wurde das Projekt auf immer mehr Länder ausgeweitet und umfasst heute 40 Teilnehmerländer. Orphanet hat es sich zur Aufgabe gemacht, umfassende Informationen zu seltenen Erkrankungen frei zur Verfügung zu stellen und so Diagnostik, Betreuung und Behandlung zu verbessern. Das bedeutet gleichzeitig, dass Orphanet sich an verschiedene Interessengruppen mit teils sehr unterschiedlichem Hintergrund richtet. Für Patientinnen und Patienten besonders interessant ist das Verzeichnis von Selbsthilfegruppen, hochspezialisierten Kliniken sowie 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, die – im Gegensatz zu vielen anderen Internet-Quellen – allesamt expertengeprüft und daher inhaltlich zuverlässig sind. Leider sind die meisten Artikel allerdings bisher noch nicht auf Deutsch verfügbar, da für eine Übersetzung aus dem Französischen oder Englischen keine eigenen Fördermittel zur Verfügung stehen.

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.

Um die Nutzung von Orphanet in Zukunft auch für Nicht-Fachleute einfacher zu machen, präsentiert sich die Webseite pünktlich zum 20jährigen Jubiläum 2017 in einem völlig neuen Gewand (www.orpha.net). Die neue Seite (siehe nebenstehende Abbildung) ist so gestaltet, dass das Navigieren und Lesen erleichtert wird. Durch das neue Format mit vereinfachten und übersichtlicheren Suchoptionen soll es auch für Laien leichter möglich sein, Informationen in Orphanet zu finden. An einer weiteren Verbesserung der Darstellung, die im Lauf des Jahres für die Nutzer verfügbar sein soll, wird derzeit noch gearbeitet.

Derzeit sind in Orphanet 66 österreichische Patientenselbsthilfegruppen, die sich speziell mit seltenen Erkrankungen befassen, gelistet. Um die Sichtbarkeit aller in Österreich vorhandenen Angebote für seltene Erkrankungen zu erhöhen, wäre es wünschenswert, wenn zumindest alle Mitgliedsorganisationen

von Pro Rare Austria (aber darüber hinaus natürlich möglichst alle Selbsthilfegruppen für eine oder mehrere seltene Erkrankungen) in Orphanet erfasst sind. Wenn Sie Ihre Organisation registrieren möchten, können Sie dies jederzeit entweder direkt auf der Orphanet-Webseite (<https://www.orpha.net/professor/htdocs/>, Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per mail an Orphanet Austria (ursula.unterberger@meduniwien.ac.at) tun. Sollten Sie Hilfe bei der Benützung von Orphanet benötigen oder weitere Fragen zu seltenen Erkrankungen haben, können Sie sich ebenfalls gerne unter der genannten e-mail Adresse an uns wenden.

The screenshot displays the Orphanet website interface. At the top left is the 'orphanet' logo. The main heading reads 'Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs'. Below this is a quote: '„Keine Krankheit kann zu **selten** sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“'. The central theme is 'Nutzen Sie Orphanet', followed by a grid of eight service categories, each with an icon and a brief description:

- Inventar, Klassifikation und Enzyklopädie der seltenen Krankheiten mit assoziierten Genen** (Icon: red molecular structure)
- Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten** (Icon: green pills)
- Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen** (Icon: purple group of people)
- Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen** (Icon: blue person icon)
- Verzeichnis der Expertenzentren** (Icon: blue building)
- Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten** (Icon: blue pipette)
- Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken** (Icon: purple flask)
- Sammlung der Themen-Artikel: Orphanet-Berichtsreihe** (Icon: blue book)

Der neue Look von Orphanet

60 Europäische Referenznetzwerke – eine neue Ära

Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria

Claas Röhl, Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria



European
Reference
Networks

Um gleich mit einer erfreulichen Nachricht zu beginnen: Zu Jahresbeginn 2017 hat die Europäische Kommission die ersten europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen genehmigt. Dieser wichtigen Entscheidung gingen jahrelange Vorarbeiten voraus, die davon geprägt waren, die über 6000 seltenen Erkrankungen in sinnvolle Krankheitsgruppen zu gliedern, organisatorische Strukturen für die Koordination der Netzwerke zu schaffen, Informations- und Kommunikationskanäle zu eröffnen, Qualitätskriterien einzuführen und nicht zuletzt auch über die Einbindung der Patienten in diese Netzwerk nachzudenken. Krönender Abschluss dieses Prozesses war dann die Inauguration der 24 europäischen Referenznetzwerke (ERNs) bei einer feierlichen Veranstaltung in der litauische Hauptstadt Vilnius. Von 9.-10. März 2017 trafen sich hier neben Mitgliedern der Europäischen Kommission Vertreter der nationalen und der EU-Gesundheitspolitik, Experten aus Medizin und Wissenschaft, Patientenvertreter und andere Stakeholder um anlässlich des erreichten Meilensteins Erfahrungen auszutauschen und den offiziellen Start zu feiern.

Was sind Europäische Referenznetzwerke?

Ziel der ERNs ist es generell die medizinische Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, die Forschung auf dem Weg zu neuen Medikamenten und Therapien anzuregen und klinische Studien zu erleichtern. Über allem schwebt der Grundsatz, es möge die Expertise reisen und nicht der Patient. Um zu einer sinnvollen Strukturierung dieser Netzwerke zu gelangen, mussten im Vorfeld die vielen, offiziell anerkannten seltenen Erkrankungen zu handhabbaren Gruppen zusammengefasst werden. Nach längeren, internationalen Diskussionsprozessen einigte man sich auf genau 24 solcher Europäischer Referenznetzwerke. Und man stelle die Regel auf, dass mindestens 10 Expertisenzentren für das jeweilige Krankheitsbild aus mindestens 8 EU-Mitgliedsstaaten für ein ERN notwendig seien.

Welche Europäischen Referenznetzwerke gibt es?

Per März 2017 bestehen folgende ERNs:

1. Endo-ERN: European Reference Network on endocrine conditions
2. ERKNet: European Reference Network on kidney diseases
3. ERN BOND: European Reference Network on bone disorders
4. ERN CRANIO: European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders
5. ERN EpiCARE: European Reference Network on epilepsies

6. ERN EURACAN: European Reference Network on adult cancers (solid tumours)
7. ERN EuroBloodNet: European Reference Network on haematological diseases
8. ERN eUROGEN: European Reference Network on urogenital diseases and conditions
9. ERN EURO-NMD: European Reference Network on neuromuscular diseases
10. ERN EYE: European Reference Network on eye diseases
11. ERN GENTURIS: European Reference Network on genetic tumour risk syndromes
12. ERN GUARD-HEART: European Reference Network on diseases of the heart
13. ERNICA: European Reference Network on inherited and congenital anomalies
14. ERN ITHACA: European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
15. ERN LUNG: European Reference Network on respiratory diseases
16. ERN PaedCan: European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)
17. ERN RARE-LIVER: European Reference Network on hepatological diseases
18. ERN ReCONNET: European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
19. ERN RITA: European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases
20. ERN-RND: European Reference Network on neurological diseases
21. ERN Skin: European Reference Network on skin disorders
22. ERN TRANSPLANT-CHILD: European Reference Network on transplantation in children
23. MetabERN: European Reference Network on hereditary metabolic disorders
24. VASCERN: European Reference Network on multisystemic vascular diseases

Diese Europäischen Referenznetzwerke sollen durch finanzielle Mittel aus den europäischen Förderprogrammen, wie zum Beispiel Horizon 2020, aber auch durch Mittel der nationalen Gesundheitssysteme finanziert werden.

Warum sind Europäischen Referenznetzwerke wichtig?

Erstmals in der europäischen Geschichte existieren nun internationale Netzwerke, die sich speziell der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen widmen und – theoretisch – alle Krankheitsbilder einschließt. Wenn diese Netzwerke ihre Arbeit aufnehmen, dann sollten über 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben, davon profitieren. Denn trotz der Vielfalt der Krankheitsbilder und der im Einzelfall unterschiedlichen Bedürfnisse der Patienten, gibt es viele Herausforderungen, denen gemeinsam effektiver begegnet werden kann, beispielsweise durch die Verkürzung der Diagnosewege.

Motto: Share.Care.Cure

Nicht der Patient sollte reisen, sondern die Expertise. Lokale Ärzte sollen über die Europäischen Referenznetzwerke Zugang zu Fachinformationen haben und Beratung sowie Expertise aus den Netzwerken in Anspruch nehmen können. Die Entwicklung von evidenzbasierten klinischen Behandlungsrichtlinien soll zu einer Harmonisierung der medizinischen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen beitragen. Die Intensivierung des Wissensaustausches soll zu einer Verbesserung der medizinischen Betreuung führen und vermehrt Ärzte und Spezialisten zu einer Mitarbeit in diesen Strukturen animieren. Viele seltene Erkrankungen sind derzeit noch unheilbar, Medikamente oder Therapien sind nicht erforscht oder noch nicht zugelassen. Hier ist intensive Forschung gefragt. Auch dafür sollen Europäische Referenznetzwerke neue Maßstäbe setzen. Internationale, multizentrische Studien, unterstützt durch europäische Patientenregister, sollen die Entwicklung von Medikamenten und Therapien für seltene Erkrankungen beschleunigen und somit mittel- und langfristig die Lebensqualität der Betroffenen merkbar verbessern.

Wie sind österreichische Expertisezentren eingebunden?

Für die Teilnahme an einem ERN brauchen potentielle Expertisezentren eine Designation (siehe NAP.se) oder ein Empfehlungsschreiben des Gesundheitsministeriums. Derzeit sind zwei österreichische Zentren Mitglied in ERNs: St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung ist Teil und sogar koordinierendes Zentrum des ERN PaedCan, das EB-Haus Austria ist Teil des ERN Skin.

Welche Rolle spielen Patienten in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientenvertreter haben sowohl im Aufbau der ERNs eine wichtige 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 hat aus drei bestehenden Patientenorganisationen Vertreter für die ePAGs gestellt: die Österreichische Kinderkrebshilfe für das ERN PaedCan, die Organisation NF-Kinder für das ERN GENTURIS und Ulrike Holzer für das ERN Skin. Claas Röhl, Absolvent der EURORIDS Summer School und erster österreichischer Absolvent des EUPATI Patient Expert Training Course war bereits in die Einreichung von ERN GENTURIS involviert und bekleidet nun einen Vorstandsposten in diesem ERN.



Eindrücke von der Inauguration der 24 ERNs

Foto: EURORDIS



Für weitere Informationen siehe:

<http://www.eurordis.org/content/about-european-reference-networks>

64 **EUPATI – Hochkarätige Ausbildung für Patientenvertreter**

Claas Röhl, Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria und Obmann EUPATI Österreich

Die Europäische Patientenakademie (EUPATI) ist ein gesamteuropäisches Projekt im Rahmen einer Innovative Medicines Initiative, das vom Europäischen Patientenforum geleitet wird und über Partnerschaften mit Patientenorganisationen (u.a. European Genetic Alliance, Europäische AIDS-Behandlungsgruppe und EURORDIS), Universitäten, gemeinnützigen Organisationen und einer Reihe europäischer Pharmaunternehmen verfügt.

EUPATI widmet sich schwerpunktmäßig der Aus- und Weiterbildung, um die Fähigkeit von Patienten, die medizinische Forschung und Entwicklung zu verstehen und sich daran zu beteiligen, zu fördern und auszubauen. Zudem soll die Verfügbarkeit objektiver, zuverlässiger und patientenfreundlicher Informationen für die Öffentlichkeit verbessert werden. EUPATI Österreich hat 2017 eine Reihe von wichtigen Aktivitäten gesetzt, um die relevanten Stakeholder über EUPATI zu informieren und mögliche Synergien zu den unterschiedlichen Partnern auszuloten.

EUPATI Patient Expert Training Course

Der EUPATI Patient Expert Training Course ist ein 14-monatiges Fortbildungsprogramm für europäische Patientenvertreter, die sich im Bereich Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln engagieren wollen. Es ist eine Mischung aus sechs E-Learning Modulen und zwei Veranstaltungen, bei der etwa 60 Patientenvertreter teilnehmen können. Wir sind sehr froh, dass aktuell drei weitere österreichische Patientenvertreterinnen – von Europa Donna, Österreichische Kinderkrebshilfe und Hepatitis Hilfe Österreich – den EUPATI Patient Expert Training Course absolvieren. Mit Ende 2018 werden sie diese Ausbildung abgeschlossen haben und der Arzneimittelentwicklung in ihren Indikationsgebieten als kompetente Partner zur Verfügung stehen.

EUPATI Informationsveranstaltung – Pharmig, 24.4.2017

Die Pharmig unterstützte EUPATI Österreich dabei eine Informationsveranstaltung für die österreichische pharmazeutische Industrie durchzuführen. Die Sprecher Ulrike Holzer, Dr. Martin Bauer, Dr. Matthias Gottwald und Claas Röhl stellten EUPATI Austria vor und tauschten sich mit den zahlreichen Teilnehmern dieser Veranstaltung aus.

EUPATI – OKIDS Kongress, 15.11.2017

Neben mehreren, internationalen Webinaren von EUPATI Europa in englischer Sprache organisierte EUPATI Österreich in Kooperation mit OKIDS einen ersten österreichischen Kongress zum Thema „Strategische Allianzen für Kinder und ihre Arzneimittelbedürfnisse“. Die Veranstaltung war gut besucht, wurde von den Teilnehmern sehr positiv aufgenommen und bot viele Möglichkeiten des fachlichen Erfahrungsaustausches.

Den Verantwortlichen bei EUPATI Österreich ist es besonders wichtig, die Notwendigkeit der Patienteneinbindung in der pharmazeutischen Forschung

und den Nutzen für alle beteiligten Stakeholder klar zu vermitteln. Das soll mittelfristig zu einem Umdenken in der Herangehensweise im Forschungsbereich in Österreich und darüber hinaus führen. Im Rahmen dieses Kongresses fand auch der erste österreichische EUPATI Patientenworkshop statt. Thema war Patient Involvement in Ethikkommissionen.

In der Praxis sind Patienteninformationen meist so komplex geschrieben und so umfangreich, dass Patienten leicht überfordert sein können. Eine Einbindung der Betroffenen in der Erarbeitung ist sinnvoll und EUPATI konnte anhand des Workshops demonstrieren, dass ein messbarer positiver Effekt erzielt werden kann, wenn Patienten bei der Erstellung der Texte eingebunden sind.

Informationsveranstaltungen von EUPATI in Österreich:

Bei zahlreichen Anlässen konnten Mitglieder von EUPATI Österreich Vorträge halten, in Workshops mitwirken oder an Podiumsdiskussionen teilnehmen.

Wir freuen uns, dass wir sowohl bei Veranstaltungen der akademischen Forschung, von Patientenorganisationen aber auch bei Veranstaltungen der pharmazeutischen Industrie, über die Angebote von EUPATI und die potentielle Rolle von Patientenvertretern in der Forschung informieren konnten.



Das Team von EUPATI Österreich:

Helga Thieben, Dominique Sturz, Sabine Spitz (vorne), **Renate Schwarz** (hinten), **Ulrike Holzer, Claas Röhl, Florian Lagler** (vlnr)

Foto: Michael Seirer

Pro Rare Austria – das Jahr 2017

Veranstaltungen

- 68** ***Onkologische Wintergespräche***
- 69** ***Alles außer gewöhnlich –
das Fest der seltenen Erkrankungen***
- 72** ***1. Rare Disease Dialog,
Pharmig Academy***
- 73** ***Eröffnung:
Erste Kinder- und Jugend-
Rehabilitation Österreichs***
- 75** ***Eröffnung:
Ludwig Boltzmann Institute for
Rare and Undiagnosed Diseases***
- 76** ***Inaugurationssymposium des
Rare Disease Cluster Salzburg***
- 77** ***EURORDIS Mitgliederversammlung***
- 78** ***Selbsthilfe-Fachkonferenz***
- 79** ***8. Österreichischer Kongress für
seltene Erkrankungen***
- 82** ***EURORDIS:
Council of National Alliances***
- 83** ***Gesundheitsstraße an der
IMC FH Krems***
- 84** ***2. Rare Disease Dialog,
Pharmig Academy***
- 86** ***Erster OKIDS – EUPATI Kongress***
- 87** ***Tag der Selbsthilfe***

68 **Veranstaltungen**

Onkologische Wintergespräche 20.–21. Jänner 2017, Linz

Ulrike Holzer,
Stellvertr. Obfrau von Pro Rare Austria



Ulrike Holzer (Pro Rare Austria)
Foto: Novartis



Marianne Wenzl, Ulrike Holzer (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria

Bereits zum 16. Mal bot Novartis Oncology Österreich mit den Onkologischen Wintergesprächen allen Fachgruppen in der Medizin einerseits und Patientenorganisationen andererseits eine Plattform zum fachlichen Austausch im Bereich der Onkologie. Führende nationale und internationale Experten präsentieren und diskutieren am 20. und 21. Januar 2017 in Linz aktuelle Themen aus den verschiedenen Bereichen dieser Fachrichtung.

Unter dem Motto – *Von der Selbsthilfe zum Patient Advocate* – stand das 4. Forum für Patient Advocacy und Selbsthilfe im Rahmen dieser Wintergespräche. In verschiedenen Workshops, Vorträgen und Diskussionsrunden wurden die Bedürfnisse, Probleme und Sorgen von Patienten besprochen und geeignete Lösungen ausgelotet. Wie Betroffene die Forschung mitgestalten, wie sie sich auf EU-Ebene engagieren können und welche Ausbildungsprogramme dafür hilfreich sind, diese und ähnliche Fragen und Themen wurden den Besuchern in spannenden Sessions näher gebracht. Neben Jan Geissler, dem ehemaligen Geschäftsführer von EUPATI International, berichtete auch Claas Röhl – er ist Obmann NF Kinder, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria und erster österreichischer Absolvent des 14-monatigen EUPATI Patientenexperten-Trainingskurses – über seine Ausbildung: „Im Rahmen dieser Ausbildung konnte ich mir fachliche Kompetenz aufbauen, um Konzepte auszuarbeiten und diese Entscheidungsträgern vorzulegen“, meinte Herr Röhl zufrieden.

Für Auflockerung und die nötige Portion Humor sorgte der österreichische Buchautor und Business Speaker Michael Trybek mit seinem Vortrag „SMILE – Humor als Kompetenz und Ressource für Gesundheitsberufe.“

Alles außer gewöhnlich – das Fest der seltenen Erkrankungen

24. März 2017, Wien

Anna Prähofer

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen



Fest der Seltenen Erkrankungen, Poster



Das Rare Disease Logo

Foto: Christian Husar

Der Rare Disease Day findet weltweit am 29. Februar statt. In Wien fand die Veranstaltung zum Tag der seltenen Erkrankungen am 4.3.2017 im Wiener Museumsquartier und damit bereits zum achten Mal statt. Diesmal ganz anders, als Fest: optimistisch, laut und bunt.

Menschen. Viele Menschen. War das nicht das Fest der seltenen Erkrankungen? Wenn es hier um „Seltene“ geht, wie kommt es, dass es doch in der gesamten Ovalhalle so wuselt? Das ist ganz einfach: GEMEINSAM SIND WIR NICHT SO SELTEN! Wie Xavier Naidoo singt: „Was wir alleine nicht schaffen, das schaffen wir dann zusammen.“ Genau das ist unser Motto und der Grund, warum beim Fest der seltenen Erkrankungen gar nicht so wenige Betroffene mit Familien und Freunden zusammenkommen. Es ist ein großes Miteinander, von dem wir alle profitieren. Eine Gemeinschaft, die zeigt, dass es uns alle gibt und die gesehen werden soll. Eine Gemeinschaft, die etwas erreichen möchte: Pro Rare Austria mit all ihren besonderen Mitgliedern.

Auch in diesem Jahr wurde ich mit der schönen Aufgabe betraut, die Kinderbetreuung zu organisieren: Es wurde geschminkt, gezaubert, gespielt, gebaut und gebastelt. Doch nicht nur das. Hier sprühte es nur so von Menschlichkeit. Für uns ist diese Zeit jedes Mal wieder ein Geschenk, in der wir sehr berührende Momente erleben: Kinder, die ausgelassen herumlaufen. Kinder, die sich über das Aussehen anderer Kinder wundern und nicht einfach wegschauen, sondern ihnen die Hand geben und fragen, was da eigentlich los ist. Kinder, die sehen, dass ein anderes Kind Unterstützung braucht und keine Sekunde zögern zu helfen. Kinder, die gemeinsam etwas schaffen, das sie alleine nicht könnten. „Und was wir alleine nicht schaffen, das schaffen wir dann zusammen.“ Es wäre schön, wenn die Welt ein kleines bisschen mehr so wäre wie unsere Kinder. Toleranz, Akzeptanz und Gemeinschaft. Danke, dass ich Teil davon sein darf.

Nach der offiziellen Begrüßung durch Rainer Riedl und dem EURODIS-Video anlässlich des Rare Disease Day 2017 durften meine Kinderbetreuer und ich gemeinsam mit MPS-Kindern und gesunden Geschwisterkindern das Programm mit einem Tanz eröffnen. Es war ein großes Miteinander, in dem jeder einzelne gesehen wurde und einen Beitrag geleistet hat. Die Gemeinschaft ist in solchen Momenten so stark, dass sie mich manchmal richtig umhaut. Uns ist es wichtig mit unseren Choreographien zu zeigen, dass eine Erkrankung nicht automatisch bedeutet, dass jemand etwas nicht kann. „Behindert ist man nicht, behindert wird man.“ Wer mit einer Erkrankung lebt, weiß genau, was ich damit sagen möchte. Es kommt nicht darauf an, im richtigen Moment den richtigen und genau denselben Schritt wie alle anderen zu machen. Entscheidend ist es dabei zu sein, mitzumachen, Spaß zu haben. Und es kommt darauf an, dass jeder



auf seine Kosten kommt. Wer es schafft eine schnelle Drehung zu machen, der dreht sich. Alle anderen wackeln währenddessen mit den Hüften und haben genauso viel Spaß daran. Es geht nicht darum genauso schnell wie der Strom zu schwimmen, sondern darum jemand zu sein, der den Strom auf seine Art und Weise ganz wunderbar ergänzt und den Schnell-Schwimmern auch mal zeigt, worauf es im Leben wirklich ankommt.

Während wir uns anschließend in den Kinderbereich zurückzogen und dort viel Spaß hatten, konnten sich die Erwachsenen dem großartigen Programm in der Arena 21 widmen, wo sie erst Martin Pyrker mit Boogie Woogie und Blues und dann Hanno Rhomberg mit seinen grandiosen Zauberern und Jongleuren begeisterten. Nach der gemeinsamen Networking-Zeit, in der sie einerseits gute Gespräche führen konnten und andererseits auch neugierig dem Geschehen im Kinderprogramm folgten, fiel es ihnen fast schwer wieder zum nächsten Programmpunkt in den Saal zurückzukehren. Dort gab es einen großartigen Vortrag von Michael Trybek über die stärkende Kraft von Humor – aber manche hätten wohl gern mit uns mitgespielt.

Der gemeinsame Abschluss war für Groß und Klein ein Highlight, als wir im Hof des Museumsquartiers auf ein Trommelkommando hin unsere bunten Luftballons steigen ließen. Was für ein schönes Zeichen von Verbundenheit! Gänsehaut.



**Impressionen vom Fest
der seltenen Erkrankungen**
Foto: Alexander Görisch



1. Rare Disease Dialog, Pharmig Academy 3. April 2017, Wien

Mag. Dominique Sturz,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Unter dem Titel „Wie kommen Patienten mit seltenen Erkrankungen rascher zur richtigen Diagnose?“ und aktiver Mitwirkung von Pro Rare Austria wurden beim ersten Rare Disease Dialog der Pharmig Academy an Hand von Erfahrungen und Beispielen von Betroffenen und Ärzten die Irrwege bei der Diagnose von seltenen Erkrankungen aufgezeigt und Ansätze der Politik und notwendige Maßnahmen zur gezielteren und rascheren Diagnosefindung mit dem Ziel der besseren medizinischen Versorgung und Therapie von seltenen Erkrankungen erörtert.

Zuerst kamen Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria, und drei weitere Patientenvertreter – Jennifer Bocek, Österreichische Narkolepsie Gesellschaft, Iris Strillinger, Morbus Fabry Selbsthilfegruppe Österreich, sowie ich als Vertreterin des Usher Syndroms – zu Wort. Das Publikum erfuhr hier von der durchschnittlichen Diagnosedauer bei seltenen Erkrankungen von vier Jahren, bei Narkolepsie wurde von über 16 Verdachtsdiagnosen bis zur korrekten Diagnosefindung berichtet, bei Morbus Fabry dauere es manchmal 20 Jahre, beim Usher Syndrom musste man Experten im Ausland aufsuchen, um nach vielen Jahren der Ungewissheit und Recherche zur gesicherten Diagnose mittels Gentest in Österreich zu gelangen. Hier wurde deutlich, welche Auswirkungen die Ungewissheit und der damit verbundene Energieaufwand auf das Leben betroffener Familien haben, und dass eine gesicherte Diagnose oft erst die Basis für zielgerichtetes Handeln und auch entsprechendes Engagement in der Selbsthilfe ist. Die Wichtigkeit von entsprechender Expertise und interdisziplinärer Zusammenarbeit an den Universitätskliniken wurde ebenfalls unterstrichen.

In der zweiten Runde diskutierten neben Pro Rare Obmann Rainer Riedl Experten aus Gesundheitspolitik und Medizin Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen (BMGF) und Beirat für seltene Erkrankungen, Dr. Renate Hoffmann-Dorninger, Österreichische und Wiener Fachgesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin (ÖGAM, WIGAM), sowie Ass.Prof. Priv.Doz. Dr. Till Voigtländer, Nationale Koordinations-



Teilnehmer der Podiumsdiskussion:
Till Voigtländer, Wolfgang Sperl, Iris Strillinger, Jennifer Bocek, Magdalena Arrouas, Renate Hoffman-Dorninger, Rainer Riedl, Christina Lechner, Dominique Sturz, Wolfgang Schnitzel (vlnr)

Fotos: E. Prokofieff

stelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und Prim. Univ. Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde und Universitätskinderklinik Salzburg. Es ging um die nationale und die internationale Dimension von seltenen Erkrankungen, insbesondere um die im März 2017 auf europäischer Ebene gelaunchten 24 europäischen Referenznetzwerke mit 300 Expertisezentren in der Europäischen Union. Österreich bilde hier mit bisher zwei Zentren bedauerlicherweise das Schlusslicht, die Qualitätsansprüche hierzulande seien hoch, Kapazitäten und finanzielle Ressourcen müssten aufgestockt, die Prüfung und Designation weiterer Kandidaten beschleunigt werden, auch strukturelle Ursachen im österreichischen Gesundheitssystem kamen zur Sprache.

Ziele der Veranstaltung waren die Schärfung des Bewusstseins für die Notwendigkeit einer rascheren und effektiveren Diagnose bei seltenen Erkrankungen durch Bündelung der Expertise an entsprechenden Zentren, sowie das Herausarbeiten der Verantwortlichkeiten und das Initiieren konkreter Handlungsschritte aller involvierten Beteiligten insbesondere des Gesundheitssystems.

**Eröffnung:
Erste Kinder- und Jugend-Rehabilitation Österreichs**
9. April 2017, St.Veit

Michaela Weigl,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria

Unter dem Motto „gemeinsam sind wir löwenstark“ feierten wir nur zehn Monate nach dem Spatenstich dank einer Rekordbauzeit die Eröffnung der ersten Kinder- und Jugend-Rehaklinik Österreichs: der Leuwaldhof in St.Veit im Pongau. Bislang standen in Österreich nur knapp 1/6 der notwendigen Kinderbetten im Reha-Bereich zur Verfügung – und selbst diese in reinen Erwachsenen-einrichtungen. Doch Kinder sind keine kleinen Erwachsenen: Sie haben andere Voraussetzungen und völlig andere Bedürfnisse. Der Leuwaldhof schließt diese enorme Versorgungslücke nun zumindest für Kinder mit Krebs, angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Erkrankungen des Verdauungsapparates. In der neuen Einrichtung am wunderschönen Sonnenplateau der Gemeinde St. Veit gibt es insgesamt 82 Betten, 12 davon für seltene Erkrankungen wie z.B. Mukopolysaccharidosen, Harnstoffzyklusstörungen oder Phenylketonurie.

Was für eine große Erleichterung und Verbesserung das darstellt, wird deutlich, wenn man sich vor Augen hält, dass Reha-Aufenthalte bislang nur in Deutschland möglich waren. Familien mussten dafür Reisen bis weit über 1000 km auf sich nehmen. Dank Prof. Wolfgang Sperl, der das Konzept für die Klinik federführend erstellt und über Jahre hinweg unermüdlich dafür gekämpft hat, gibt es nun auch in Österreich einen Ort für Familien, an dem sie neue Kraft tanken können. Das multidisziplinäre Team in St. Veit wird dafür sorgen, dass sie durch umfangreiche therapeutische Maßnahmen auf über 650 m² Therapiefläche „stark wie Löwen“ werden. Für Physiotherapie, Ergotherapie, Massagen, Logopädie, Diätologie und psychologische Betreuung stehen Einzeltherapieräume, Turnsaal, Gymnastiksaal, Kletterwand, Therapie- und Kleinkinderbecken, Geräte zum Kraft- und Ausdauertraining und zur Gangschulung bereit.



Hier stehen Patienten im Mittelpunkt
Foto: photo-simonis.com

Das gesamte Gebäude wurde barrierefrei errichtet, die besonderen Bedürfnisse der möglichen Patienten wurden bereits in der Bauplanung berücksichtigt, indem man Zimmer teilweise mit verstellbaren Pflegebetten und niedrig gesetzten Waschbecken ausgestattet hat. Das Team um den medizinischen Leiter Univ.-Doz. Dr. Fischmeister, die Pflegedienstleistung DKKS Gabi Sanio und den Verwaltungsleiter Thomas Bogendorfer wird sein Bestes geben und bereitet sich auch auf die Arbeit mit den weniger bekannten Indikationen gut vor. So haben z.B. die Physiotherapeutinnen bereits die Einladung der MPS-Gesellschaft zur Schulung auf die spezielle Therapie von MPS-Patienten mit großer Freude angenommen.

Das Rundumangebot für die gesamte Familie bietet nicht nur Familienzimmer, sondern auch Kommunikationsbereiche und Arbeitsplätze für Eltern, einen Spielraum, einen heilpädagogischen Kindergarten und eine alle Schulstufen umfassende Heilstättenschule. Eine familienorientierte Rehabilitation, bei der die ganze Familie für vier Wochen Rehabilitation eingeladen wird und die



Willkommensgruß für die Reha­gäste
Foto: MPS

Sozialversicherung die Kosten für die ganze Familie inkl. Therapien für Familienmitglieder bezahlt, gibt es nur für die hämato-onkologischen Patienten. Es ist zu hoffen, dass die Familienorientierung von den Krankenkassen künftig auch über diese Indikation hinaus ausgeweitet wird. Für Stoffwech­sel-patienten wird von der Versicherung in der Regel ein Aufenthalt von drei Wochen genehmigt und eine Begleitperson übernommen. Zusätzliche Begleitpersonen können für einen Gastbeitrag von 49,50 Euro (Kinder bis sechs Jahre 47,50 Euro) mitgebracht werden. Ab 3. Juni 2018 sollen die ersten Patienten aufgenommen werden.

Dr. Alexander Biach, Vorsitzender des Hauptverbands der Österreichischen Sozialversicherungsträger verkündete bei der Eröffnung: „Die Versicherungs­träger werden mit raschen und unbürokratischen Bewilligungen der Reha ihren Beitrag dazu leisten.“

Bei der Eröffnungsfeier spazierte ich mit großer Freude durch das ganze Haus, genoss die schöne Landschaft und stellte mir vor wie phantastisch der Aufenthalt für betroffene Familien sein wird. In Anbetracht dessen bleibt mir nur Eines zu sagen: Die Anmeldefomulare und Modalitäten sind auf der Homepage www.leuwaldhof.at zu finden.

**Eröffnung:
Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases**
8.-9. Mai 2017, Wien

Paul Just und Kaan Boztug,
Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD)



Bild links:
Kaan Boztug,
Jean-Pierre Bourguignon
Foto: LBI RUD

Bild rechts:
Victoria Mauric,
Susanne Greber-Platzer
Foto: LBI RUD

Anfang Mai 2017 tagte das Scientific Advisory Board des Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD), um sich einen Überblick über die Organisation und Struktur sowie einen detaillierten Einblick in die aktuellen Forschungsprojekte und die Ergebnisse aus dem ersten Jahr der Institutstätigkeit zu verschaffen.

Den Abschluss dieses äußerst produktiven ersten Scientific Advisory Board-Meetings stellte die offizielle Eröffnungsfeier des LBI-RUD dar. Hauptredner war Prof. William A. Gahl, der auch den Board-Vorsitz des hochkarätig und multidisziplinär besetzten SAB des LBI-RUD innehat. Als klinischer Direktor des National Human Genome Research Institute (Bethesda, USA) und Leiter des weltweit ersten Undiagnosed Diseases Program der National Institutes of Health gab er faszinierende Einblicke in die Geschichte und wissenschaftliche Arbeit dieses einzigartigen Programms.

Wie Institutsleiter Prof. Kaan Boztug in seinem Vortrag betonte, ist Wien mit dem LBI-RUD zu einem internationalen Hotspot für die Erforschung seltener Erkrankungen geworden. Forschungsschwerpunkte des Instituts bilden seltene immunologische und hämatopoetische (PI Kaan Boztug) sowie neurologische Erkrankungen (PI Vanja Nagy). Neben einer Bioinformatik-Abteilung (PI Christoph Bock) werden außerdem die ethischen, sozialen, ökonomischen und politischen Aspekte von seltenen Erkrankungen erforscht (PI Christiane Druml). Exzellente biomedizinische und bioethische Spitzenforschung sowie mehr öffentliche Aufmerksamkeit für das Thema Rare Diseases sind die obersten Ziele des gesamten Forschungsteams.

Schließlich wurde das erfolgreiche einjährige Bestehen des LBI-RUD mit allen MitarbeiterInnen, zahlreichen KooperationspartnerInnen, Freunden und UnterstützerInnen sowie prominenten Gästen aus Wissenschaft, Presse und Politik im CeMM Forschungszentrum gefeiert. Zur illustren Runde der Gäste an diesem Abend gehörte auch Prof. Jean-Pierre Bourguignon, der als Präsident dem Europäischen Forschungsrat (European Research Council) vorsteht.

Das LBI-RUD wurde nach einem hochkompetitiven Bewerbungs- und Auswahlprozess gegründet und besteht seit April 2016 als Kooperation der Ludwig Boltzmann Gesellschaft und der Partnerinstitutionen CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie für Wissenschaften, Medizinische Universität Wien und St. Anna Kinderkrebsforschung.

Inaugurationssymposium des Rare Disease Cluster Salzburg 12.5.2017, Salzburg

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria



Spannende Vorträge und ...
Foto: Simon P. Haigermoser

Am Freitag den 12. Mai 2017 fand in dem wunderbaren Ambiente der alten Universitätsbibliothek in Salzburg das „Inaugurationssymposium des Rare Disease Cluster Salzburg“ – kurz RACLUS – statt. Den Vorsitz hatten ao. Univ.-Prof. Dr. Lore Breitenbach-Koller und Univ.-Prof. Dr. Mag. Babara Kofler inne, während Prim. Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer die Hintergründe und Ziele des Netzwerkes erläuterte:

Demnach schließen sich Institutionen aus universitären Einrichtungen des Landes Salzburg mit anderen Institutionen Österreichs (Innsbruck, Linz, Krems und Wien) und internationalen Kooperationspartnern zusammen, um die strukturellen Maßnahmen, welche

sich u.a. aus dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen im Zusammenhang mit der Designation von Expertisezentren ergeben, rascher zu einem Vorteil für Patienten werden zu lassen. Dabei fokussiert RACLUS insbesondere die Analyse molekularer Mechanismen bei seltenen Erkrankungen, um für diese, maßgeschneiderte Therapien entwickeln zu können.

Während Wissenschaftler und Mediziner unterschiedlicher Fachbereiche die Gelegenheit bekamen, ihre Forschung zu seltenen Erkrankungen vorzustellen, war Pro Rare Austria eingeladen, um im Rahmen eines Vortrages auf die Rolle der Patienten und die Leistungen der Selbsthilfe aufmerksam zu machen.



... Teilnehmer des RACLUS-Inaugurationssymposiums
Foto: Simon P. Haigermoser

EURORDIS Mitgliederversammlung 18. Mai 2017, Budapest

*Ulrike Holzer,
Stellvertr. Obfrau von Pro Rare Austria*

77



**Ulrike Holzer, Yann Le Cam,
Dominique Sturz, Claas Röhl (vlnr)**



**Dominique Sturz, Russel Wheeler,
Ulrike Holzer (vlnr)**
Fotos: Pro Rare Austria

Bei herrlichem Wetter fand die jährliche Mitgliederversammlung in Budapest statt. Es war dies ein ganz besonderes Treffen, denn EURORDIS feierte hier sein 20-jähriges Bestehen.

Wie jedes Mal gab es einen Überblick über den Haushalt, die Aktivitäten im vergangenen Jahr und eine Vorschau auf die nächste Periode. Die Erfolgsgeschichte der EU, der Aufbau der 24 European Reference Networks und die Projekte Rare Connect sowie INNOVCare waren einige der Themen, über deren neuesten Stand berichtet wurde. Betroffene aus vielen Mitgliedsstaaten beklagten, dass die Projekte – allen voran die nationalen Pläne – nur schleppend vorankämen. Die hehren Ziele, wie gleiche Rechte für Menschen mit seltenen Erkrankungen, rascher Zugang zu Medikamenten und eine adäquate Versorgung rückten auf diese Art und Weise in die Ferne.

Ein Rückblick auf 20 Jahre Engagement von EURORDIS als Allianz für die Seltenen zeigte allerdings, dass es seit der Gründung dieser Organisation doch viele erfreuliche und vielversprechende Fortschritte gegeben hat. Als ein Beispiel sei hier die Anzahl der nationalen Allianzen für seltene Erkrankungen genannt, die sich in diesem Zeitraum von 2 auf 50 erhöht hat. Dies ist ein klarer Beweis dafür, dass die Bedeutung von Patientenorganisationen deutlich zugenommen hat.

Seitens Pro Rare Austria war es mir wichtig, mit den Verantwortlichen für die ECRD 2018, Sharon Ashton und Anja Helm die Weichen für eine erfolgreiche Konferenz in Wien zu stellen. Wir diskutierten ausführlich in welcher Form sich Pro Rare Austria als Co-Organisator einbringen kann und welche Parameter zu beachten sind.

Mit einem gemeinsamen Abendessen, untermalt von ungarischen Csardas-Musikern und -Tänzern – übrigens ein Geschenk des ungarischen Dachverbands HUFERDIS – klang diese Mitgliederversammlung aus.

Selbsthilfe-Fachkonferenz 11. Oktober 2017, Graz

*Elisabeth Bachler,
Leiterin der Selbsthilfe Steiermark*

Um die Selbsthilfeangebote in der Steiermark besser miteinander zu vernetzen, haben die jeweiligen Gesundheits- und Sozialressorts des Landes Steiermark und der Stadt Graz per April 2016 die Selbsthilfe Steiermark als eine steiermarkweit agierende Kontakt- und Servicestelle eingerichtet. Vorrangiges Ziel dieser kooperativen Arbeit auf Landes- und Kommunalebene ist, einen organisatorischen Rahmen zu schaffen, um Selbsthilfestrukturen und -aktivitäten zu stärken und die Angebote für Betroffene leichter zugänglich zu machen.

Die Selbsthilfe Steiermark organisierte nun in Kooperation mit der FH JOANNEUM, August Aichhorn Institut für Soziale Arbeit, die erste Selbsthilfe-Fachkonferenz in der Steiermark. Unter dem Motto „Auf dem Weg in die Gesundheitsgesellschaft“ fanden sich zahlreiche Betroffene, Selbsthilfegruppenleiter, Interessierte und Professionistinnen im Audimax der FH JOANNEUM ein. Neben Vorträgen renommierter Persönlichkeiten, wie Dr. Andrea Kdolsky, DSA Christoph Pammer, MPH, MA und FH Prof. Dr. Siegfried Walch, stellten sich 30 steirische Selbsthilfegruppen an ihren Informationsständen vor und ein umfangreiches Rahmenprogramm rundete das Angebot ab.

Der Tag der Selbsthilfe stand im Zeichen, die Selbsthilfe in der Steiermark zu verorten, sichtbar zu machen und zugleich den Dialog zwischen Betroffenen und Professionistinnen aus dem Gesundheits- und Sozialbereich zu stärken.



Ulrike Holzer, Victoria Mauric
Foto: Wilfried Mörtl

8. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen 19.–21. Oktober 2017, Wien

Victoria Mauric,
Projektmanagerin bei Pro Rare Austria



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

Die vom Forum seltene Krankheiten, im Speziellen von Dr. Till Voigtländer und Dr. Vassiliki Konstantopoulou, in Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria organisierte Veranstaltung, stand im Jahr 2017 im Zeichen der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Während der erste Kongresstag einen Einblick in die medizinische Dimension seltener Erkrankungen gewährte, lag der Fokus des zweiten Teiles der Veranstaltung, welcher von Mag. Gerhard Embacher (BMGF) eröffnet wurde, auf der gesundheitspolitischen Dimension. Im Zentrum der Aufmerksamkeit standen zunächst Dr. Enrique Terol (Europäische Kommission) mit seinem Vortrag über die Europäischen Referenznetzwerke (ERN), sowie Dr. Ursula Unterberger (NKSE, Orphanet Austria) mit ihrer Vorstellung des österreichischen Prozesses der Designation von Expertisezentren für seltene Erkrankungen. Ergänzt wurden diese Kernthemen aus dem Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) durch eine Präsentation von Victoria Mauric (Pro Rare Austria) zu weiteren in Umsetzung begriffenen Maßnahmen im Rahmen des Förderprojektes „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se“. Wie Dr. Wolfgang Schnitzel (Shire, Pharmig) schließlich veranschaulichte, bleibt auch die pharmazeutische Industrie von den Entwicklungen nicht unberührt, da seltene Erkrankungen hier nach wie vor eine Herausforderung darstellen. Die anschließende Podiumsdiskussion, moderiert von Dr. Susanne Kircher (MedUni Wien), bestach durch die heterogene Zusammensetzung der Teilnehmer und führte Stakeholder aus dem öffentlichen Dienst mit medizinischen Experten sowie Vertretern der Patienten und der pharmazeutischen Industrie zusammen.

Die 2. Österreichische EUROPLAN-Konferenz und damit die soziale Dimension seltener Erkrankungen, wurde mit einer Vorstellung des Fonds Soziales Wien durch Angela Lindner, seiner Angebote und Leistungen im Sozialbereich sowie der neu eingerichteten Gesundheitshotline 1450 eröffnet. Im Anschluss berichteten Raquel Castro (EURORDIS) und Dr. Ursula Holtgrewe (Zentrum für Soziale Innovation) über das EU-Projekt INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) und verwiesen auf bestehende Lücken in der Koordination zwischen den medizinischen, den sozialen und den Unterstützungsdiensten in den Mitgliedstaaten sowie auf einen diesbezüglichen Pilotversuch mit sogenannten Case Managern in Rumänien.

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

Nach einer kurzen Vorstellung aktueller Aktivitäten und Neuerungen für die Mitglieder, fand am Morgen des dritten Kongresstags zunächst die Generalversammlung von Pro Rare Austria statt. Das Herzstück der Veranstaltung bildeten jedoch drei parallel geführte Multi-Stakeholder-Workshops zu Fragen von psychosozialer Gesundheit (Moderation: Mag. Joy Ladurner), Herausforderungen im Alltag (Moderation: Mag. Dominique Sturz) sowie finanzieller Absicherung und Behördenwegen (Moderation: Dr. Till Voigtländer). Neben der Erhebung und Kategorisierung aktueller Problemlagen, stand in allen drei Fokusgruppen die Diskussion möglicher Lösungsansätze im Vordergrund. Die Ergebnisse der Workshops wurden anonymisiert und im Rahmen des 2. Österreichischen EUROPLAN-Berichtes veröffentlicht.

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



Teilnehmer der EUROPLAN-Konferenz
Foto: Pro Rare Austria



Rainer Riedl, Raquel Castro, Ulrike Holzer (vlnr)
Foto: Pro Rare Austria



Gruppenarbeit, EUROPLAN-Konferenz
Foto: Pro Rare Austria



Gruppenarbeit, EUROPLAN-Konferenz
Foto: Pro Rare Austria



Gruppenarbeit, EUROPLAN-Konferenz
Foto: Pro Rare Austria



Victoria Mauric
Foto: Pro Rare Austria



Podiumsdiskussion
Foto: Pro Rare Austria



Podiumsdiskussion
Foto: Pro Rare Austria

EURORDIS: Council of National Alliances 25.–26. Oktober 2017, Paris

Ulrike Holzer,
Stellvertr. Obfrau von Pro Rare Austria

Das zweitägige Meeting des Council of National Alliances startete mit der Frage, welches Motto und welcher Slogan passend wäre und daran anschließend welche Botschaften das Video für den Rare Disease Day-2018 vermitteln sollte.

Es wurden Pläne diskutiert, neue Interessentenkreise für den Rare Disease Day (RDD) zu gewinnen. Unter dem Titel „Friends of RDD“ will EURORDIS versuchen, auch die Industrie stärker ins Boot zu holen. Durch die Verwendung eines gemeinsamen Themas bzw. eines einheitlichen Styleguides könnte noch mehr Aufmerksamkeit für die seltenen Erkrankungen erzielt werden. Auch bittet EURORDIS die nationalen Allianzen in ihrem Namen den Zusatz „Rare Disease –country-name“ – in unserem Falle also Rare Disease Austria – als Zeichen der Verbundenheit mit allen anderen nationalen Dachverbänden und des Zusammenhalts in Betracht zu ziehen. Das Team der EURORDIS-Initiative, RareConnect.org, ein wachsendes Online-Netzwerk von Gemeinschaften für

seltene Krankheiten, das tausende Patienten, Familien und Gruppen, die sonst möglicherweise isoliert sein würden zusammenbringt, wurde um eine weitere Non-Profit-Organisation (The Hospital for Sick Children) ergänzt. RareConnect wird durch Spenden und Sponsorengeldern von Unternehmen unterstützt.

Einen breiten Raum nahm auch die Diskussion um die Zukunft der Gesundheitspolitik für den Bereich der seltenen Erkrankungen in der Europäischen Union ein. Mit der Empfehlung des Rates für Europäisches Handeln im Bereich der seltenen Krankheiten aus dem Jahr 2009 wurde den Mitgliedsstaaten unter anderem die Bildung von Zentren und die Ausarbeitung von Plänen zur Steuerung von Maßnahmen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen empfohlen. Was hat sich in den fast zehn Jahren seither getan? War das ausreichend, oder müssen neue Initiativen folgen? Welchen Stellenwert werden die seltenen Erkrankungen während der EU-Ratspräsidentschaft von Österreich im zweiten Halbjahr 2018 haben? Zusammen mit den Nationalen Allianzen arbeitet EURORDIS im Rahmen einer Vielzahl neuer Initiativen daraufhin, dass die Seltenen auch in Zukunft nicht in Vergessenheit geraten. Das Meeting in Paris war in dieser Hinsicht wieder ein wichtiger Ansporn.



Mitglieder des Council of National Alliances,
Ulrike Holzer (rechts)
Foto: Pro Rare Austria

Gesundheitsstraße an der IMC FH Kreams 7. November 2017, Kreams

Victoria Mauric, Projektmanagerin bei Pro Rare Austria



Auf der Gesundheitsstraße: Johanna Sadil am Stand von Pro Rare Austria
Foto: Pro Rare Austria

Anfang November war Pro Rare Austria zu Gast an der IMC Fachhochschule Kreams und hier „unterwegs“ auf der so genannten Gesundheitsstraße. Diese gab den Besucherinnen und Besuchern die Möglichkeit an verschiedenen Stationen, darunter auch von der Johanniter-Unfall-Hilfe, 144 Notruf Niederösterreich, tut gut!, Lilith Frauenzimmer und Volkshilfe, die eigenen Gesundheits- und Fitnesswerte zu testen und weiterführende Informationen zu bekommen. So konnte beispielsweise auch die eigene körperliche Verfassung bei Mobilitätsübungen an Fitnessgeräten getestet werden. Auch die verschiedenen Geh-Hilfen konnten ausprobiert werden, was vor allem bei den jüngeren Besucherinnen und Besuchern großen Anklang fand.

Für Pro Rare Austria war vor allem das Motto „Die Kinder von heute sind die Erwachsenen von morgen“, unter dem die FH Kreams Interessierte – insbesondere Schülerinnen und Schüler – dazu einlud, die Gesundheitsstraße am Campus zu besuchen. Eine Reihe von Fachvorträgen aus den angebotenen Studiengängen und die Möglichkeit, ihren Gesundheitszustand zu testen, lockten viele junge Menschen an. Darüber hinaus konnten sich die insgesamt 90 Jugendlichen über unterschiedliche Einrichtungen und Organisationen im Gesundheitswesen informieren.

Pro Rare Austria nutzte diese schöne Gelegenheit, um seine Mission und seine Aktivitäten neuen Zielgruppen vorzustellen.

2. Rare Disease Dialog, Pharmig Academy 13. November 2017, Wien

*Dominique Sturz,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria*



Teilnehmer der Podiumsdiskussion:
Alexander Meier, Anna Bucsics,
Kaan Boztug, Michaela Weigl, Claas Röhl,
Brigitte Blöchl-Daum, Christina Lechner,
Wolfgang Schnitzel (vlnr)
Foto: E. Prokofieff

Beim zweiten von der Pharmig Academy organisierten Rare Disease Dialog mit dem Titel „Zukunft der Orphan Drug Designation in Europa“ wurde an Hand von Erfahrungen und Ausführungen betroffener Patientenvertreter aus dem Vorstandsteam der Pro Rare Austria, sowie an Hand von Statements und Beiträgen von Ärzten und involvierten Wissenschaftlern über die Entwicklung von Orphan Drugs als Therapie von seltenen Erkrankungen und ihre Herausforderungen diskutiert.

Teilnehmer der Diskussionsrunde waren Univ.Prof Dr. Brigitte Blöchl-Daum, Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) der European Medicines Agency (EMA) Scientific Advice Working Party (SAWP) der EMA, Assoc. Prof. Dr. Kaan Boztug, Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD) und Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD), Dr. Anna Bucsics, Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCA), Dr. Alexander Meier, Rechtsanwalt und Regulatory Expert für Orphan Drugs, Claas Röhl, Europäischen Patientenakademie (EUPATI) Austria, Neurofibromatose (NF) Kinder und Pro Rare Austria, sowie Michaela Weigl, Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen (MPS) und Pro Rare Austria.

Das Publikum erfuhr über die Hintergründe der Orphan Drug Designation als Instrument der Erleichterung der Medikamenten- und Therapieentwicklung für seltene Erkrankungen, welche ein großes wirtschaftliches und finanzielles Risiko darstelle und daher einen geringen Stellenwert in der Therapieentwicklung eingenommen hatte. Die im Jahr 2000 eingeführte Orphan Drug Designation der European Medicines Agency (EMA) hat das Ziel, die

Entwicklung von Arzneimitteln und Therapien für seltene Erkrankungen zu stimulieren und zu ermöglichen. Der geschaffene Rechtsrahmen erweise sich insofern als erfolgreich, als die Anzahl der zugelassenen Orphan Drugs seither erheblich gestiegen ist. Derzeit befindet sich das gezielt geschaffene Anreizsystem in Evaluierung, Patentrechte und Exklusivität für eine bestimmte Indikation seien wichtige Anreizsysteme.

In den Diskussionsbeiträgen und Erfahrungsberichten der beiden Patientenvertreter aus unserem Vorstandsteam wurde betont, dass nicht nur der Erhalt der Entwicklungsanreize sondern auch die aktive Patientenbeteiligung im Entwicklungsprozess unabdingbar für die Zukunft der Therapie von seltenen Erkrankungen sei. Auch der Stellenwert des Zugangs und der Leistbarkeit nach der Zulassung von Therapien und damit die Rolle der Zahler wurden hervorgehoben.

Die Diskussionsveranstaltung bot Einblick in die Herausforderungen der Orphan Drug Entwicklung und den damit verbundenen europäischen Diskurs. Ziele dieser Veranstaltung waren das Aufzeigen der wichtigsten Fakten zum Thema Orphan Drug Designation für Öffentlichkeit und Politik und das Erörtern der Bedeutung der Anreizsysteme für die Fortsetzung der Entwicklung von Orphan Drugs zur Therapie von seltenen Erkrankungen. Über 100 geladene Gäste hörten interessiert zu und ließen den Abend beim anschließenden Buffet mit angeregten Gesprächen ausklingen.

1. OKIDS – EUPATI Kongress 15. November 2017, Wien

*Dominique Sturz,
Mitglied des Vorstands von Pro Rare Austria*

Unter dem Titel „Strategische Allianzen für Kinderarzneimittel“ und in Zusammenarbeit mit EUPATI Österreich veranstaltete das österreichische Kinderforschungsnetzwerk (OKIDS) am 15. November im Apothekertrakt des Schlosses Schönbrunn in Wien den ersten OKIDS – EUPATI Kongress.



**Teilnehmer des EUPATI –
OKIDS Kongresses**
Foto: Michael Seirer

Der Vormittag des Kongresses war nach dem Willkommensgruß durch Prim. Univ.Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, und der Eröffnungsrede durch Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, dem Thema „Strategische Partnerschaften in Österreich“ gewidmet – hier kamen Prof. Dr. Robin Rumler, Pfizer Corporation Austria, Claas Röhl, EUPATI Austria, Univ.Prof. Dr. Ruth Ladenstein, OKIDS GmbH, sowie Univ.Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde – MedUniWien, zu Wort.

Den Vorträgen zu den Herausforderungen der Arzneimittelentwicklung für Kinder, zur Rolle des mündigen Patientenvertreters in der Arzneimittelentwicklung, zum österreichischen Kinderforschungsnetzwerk und zur Rolle der Universitäten folgte ein Roundtable mit dem Titel „Gemeinsam Hürden überwinden“ mit Dr. Hemma Bauer, Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung, Dipl.Ing. Dr. Michaela Fritz, Vizerektorin der Medizinischen Universität Wien, DDR. Karl-Heinz Huemer, AGES-MEA – AGES Medizinmarktaufsicht, Univ.Prof. Dr. Ruth Ladenstein, OKIDS GmbH, Mag. Martin Munte, Pharmig und Amgen GmbH, PD Dr. Johannes Pleiner-Duxneuner, Roche Austria GmbH, meiner Person als Patientenvertreterin und Mag. Eva Wildfellner, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen. Im Vordergrund stand hier wohl der Konsens darüber, dass die politischen und strukturellen Hürden vielfältig und nur unter großer Anstrengung und mit vereinten Kräften zu überwinden seien.

Am Nachmittag wurden parallel zu den Themenblöcken „Therapieinnovationen in Österreich durch Studien“ mit praktischen Beispielen und „Europäische Perspektiven der Arzneimittelentwicklung – Bedeutung für Österreich“ mit Vorträgen zur Rolle der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA), zur Sicht der österreichischen Behörde AGES-MEA und zur Sicht der Ethikkommission zwei EUPATI Workshops angeboten: zu den Themen „Was macht die Ethikkommission und wie können sich Patienten einbringen“ und „Verständliche Patienteninformation – Praktische Übungen“ mit den Vortragenden PD Dr. Florian Lagler, Paracelsus Medizinische Universität Wien, Univ.Do. Dr. Martin Brunner, Ethikkommission der Medizinischen Universität Wien, Univ.Prof. Dr. Martin Bauer, Universitätsklinik für Klinische Pharmakologie – MedUniWien und EUPATI Austria) und Ing. Claas Röhl, EUPATI Austria, die beiden Workshops erfreuten sich reger Teilnahme.

Der erste OKIDS – EUPATI Kongress bot einen spannenden Austausch und eine sehr gute Basis für die Fortsetzung wertvoller bestehender strategischer Allianzen und Kooperationen.

EUPATI Österreich – Pro Rare Austria war einst Geburtshelfer – ist den Kinderschuhen entwachsen, bleibt aber weiterhin wichtiger Partner in seiner Rolle als Motor für Ausbildung und aktives Patient Involvement von Patientenvertretern gerade aus dem Bereich seltener Erkrankungen.

Tag der Selbsthilfe 26. November 2017, Wien

Johanna Sadil,
Vorstandsassistentin Pro Rare Austria

„Darüber reden hilft“ unter diesem Motto stand der Tag der Selbsthilfe am 26. November 2017 im Wiener Rathaus. Die Wiener Gesundheitsförderung (WiG) bot, gemeinsam mit der Selbsthilfeunterstützungsstelle (SUS) auch heuer wieder über 80 Selbsthilfegruppen und Einrichtungen aus dem Wiener Gesundheits- und Sozialwesen die Möglichkeit, sich der breiten Öffentlichkeit vorzustellen. Auch Pro Rare Austria nahm dieses Angebot dankend an, nützte die Gelegenheit gezielt den Kontakt mit anderen Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen zu suchen, bereits bestehende Mitglieder wiederzusehen und Erfahrungen auszutauschen.

Interessante Podiumsdiskussionen und Fachvorträge zu den Themenschwerpunkten „Am Ende des Lebens“ und „Gesunder Darm-Gesunde Ernährung“ bildeten das Hauptprogramm, Mitmach-Workshops und Unterhaltungs-Acts das abwechslungsreiche Rahmenprogramm. Der bekannte ORF-Journalist Christoph Feuerstein führte routiniert durch den Tag.

Zahlreiche Besucherinnen und Besucher nutzten die Möglichkeit, die Angebote der Wiener Selbsthilfegruppen und der Gesundheits- und Sozialeinrichtungen kennenzulernen. Eine bunte Mischung aus Erfahrungsaustausch, Programm auf der Festbühne und Workshops trugen zu einem lebendigen und abwechslungsreichen Tag bei. Wir bedanken uns beim Organisationsteam sehr herzlich für das Engagement und die Möglichkeit der Zusammenarbeit und der Präsentation und freuen uns bereit auf das nächste Jahr.



Gabriele Mörk, Johanna Sadil, Victoria Mauric, Dennis Beck, Heidrun Rader am Stand von Pro Rare Austria (vlnr)

Foto: Klettermayer

***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 2017

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

90 *Logo, Keyvisual, Newsletter*

91 *Website, Facebook*



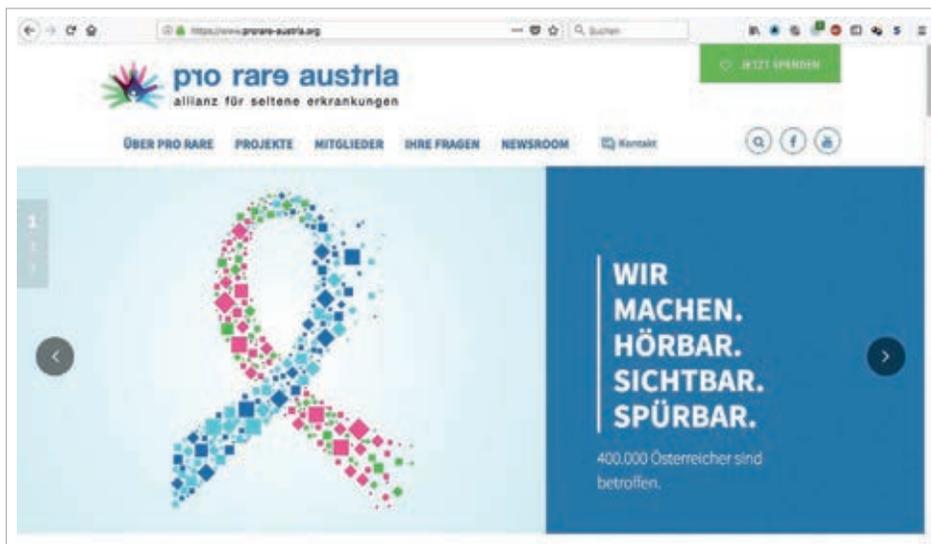
Unser neues Keyvisual



Unser neuer Newsletter



Unsere neue Website



www.prorare-austria.org

Facebook



www.facebook.com/prorareaustria/

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

- 94** *Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)*
- 95** *Orphanet*
- 97** *ÖKUSS*
- 100** *EURORDIS*
- 102** *Rare Diseases International*
- 104** *RareConnect*
- 105** *Rare Barometer Voices*
- 106** *EUPATI*
- 108** *Symptoma*
- 109** *NIS*

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

Vorrangige Ziele der NKSE sind Identifikation und Strukturierung und in der Folge die Verbesserung von medizinischen Leistungsangeboten. Dazu kooperiert die Koordinationsstelle eng mit der Medizinischen Universität Wien. Die NKSE unterstützt die Vernetzung aller Akteure im Gesundheitswesen. Sie vermittelt Wissen zum Thema und setzt Maßnahmen, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen und die daraus resultierenden besonderen Bedürfnisse und Problemlagen zu wecken.

Eine der ersten Aufgaben der NKSE war es, den Ist-Stand zur Lage von Betroffenen zu erheben. Die Ende 2012 publizierte Studie „Seltene Erkrankungen in Österreich“ bildet die Basis für den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen, der gemäß Vorgaben der Europäischen Kommission im Auftrag des BMG von der NKSE zwischen 2012 und 2014 in Zusammenarbeit mit den begleitenden Gremien (Expertengruppe für seltene Erkrankungen, ab 2014 Beirat für seltene Erkrankungen, Strategische Plattform für seltene Erkrankungen) erstellt wurde.

Ebenfalls auf der Agenda stehen Fortführung und Ausbau der österreichspezifischen Informationen im Internetportal Orphanet. Diese Plattform bietet Hilfesuchenden Informationen zu nationalen und internationalen Expertinnen und Experten, zu medizinischen Spezialeinrichtungen, laufenden und geplanten klinischen Studien, zu Therapieoptionen und Angeboten sowie Kontaktinformationen zu Selbsthilfegruppen in mehr als dreißig Ländern.

Orphanet

Orphanet ist ein Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen und Orphan Drugs. Die Informationen sind für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich. Es ist das Ziel von Orphanet, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Orphanet bietet eine große Auswahl von frei verfügbaren Angeboten:

- *Ein Verzeichnis der seltenen Erkrankungen und ein Klassifikationssystem, welches sich auf existierende Fachpublikationen begründet.*
- *Eine mehrsprachige Enzyklopädie der seltenen Erkrankungen, die ausgehend von den englischen Beschreibungen schrittweise in die verfügbaren Sprachen der Datenbank übersetzt wird.*
- *Ein Verzeichnis der Orphan Drugs in verschiedenen Entwicklungsstadien.*
- *Ein Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen: Informationen über Expertenzentren, medizinische Labors, laufende Forschungsprojekte und klinische Studien, Register, Netzwerke, Technologieplattformen und Patientenorganisationen aus jedem Land des Orphanet-Konsortiums.*
- *Ein Assistenz-Diagnose-Tool, welches dem Nutzer die Suche über die Eingabe von Symptomen erlaubt.*
- *Eine Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie.*
- *Ein Newsletter der zweimal im Monat erscheint: OrphaNews. Es informiert über aktuelle wissenschaftliche und politische Angelegenheiten auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen und Orphan Drugs. Der Newsletter erscheint auf Englisch und Französisch.*
- *Eine Sammlung von Berichten mit thematischen Schwerpunkten: Die sogenannten Orphanet Berichtsreihe, stellt übergeordnete Themen vor, die als Download zur Verfügung gestellt werden.*

Orphanet besteht aus einem Konsortium von 40 Partnerländern, welches unter die Koordination des französischen INSERM-Team (INSERM = Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) gestellt ist. Die nationalen Teams sind verantwortlich für die Datensammlungen der verfügbaren spezialisierten Leistungen ihres Landes (Expertenzentren, medizinischen Labors, laufende Forschungsaktivitäten, klinische Studien und Selbsthilfegruppen usw.). Alle Orphanet-Teams befolgen die Orphanet SOPs (Standard Operating Procedures).

Das koordinierende Team aus Frankreich ist verantwortlich für die Infrastruktur von Orphanet, die Bereitstellung der Bearbeitungstools, die Aktualisierung und Klassifizierung der Krankheiten und die Erstellung der Enzyklopädie. Orphanet steht unter der Verantwortung verschiedener Ausschüsse, die das Projekt unabhängig voneinander betreuen um Kohärenz, Fortschritt und Nutzbarkeit der Datenbank zu gewährleisten.

Auf europäischer Ebene:

- Ein Vorstand, bestehend aus den Landeskoordinatoren. Der Vorsitz wird durch den Direktor der Abteilung Orphanet in INSERM gestellt. Der Vorstand identifiziert verfügbare Fördermittel und leitet das Projekt.
- Ein Lenkungscommittee, bestehend aus Vertretern der Behörden und Einrichtungen, die für die Finanzierung der Kernstruktur verantwortlich sind. Der Vorsitz wird durch den Direktor der Abteilung Orphanet in INSERM gestellt. Das Komitee gewährleistet, dass die Inhalte von Orphanet den gegenwärtigen politischen und strategischen Plänen der beteiligten Länder entsprechen.
- Ein internationaler Herausgeberbeirat bestehend aus renommierten Fachleuten, die vom Vorstand vorgeschlagen und durch das Lenkungscommittee nominiert werden. Er berät das Lenkungscommittee im Hinblick auf die Gesamtstrategie des Projekts.

Auf nationaler Ebene:

- Ein wissenschaftlicher Beirat bestehend aus nationalen Experten, die von den Fachgesellschaften der jeweiligen Länder nominiert werden. Der Expertenbeirat berät das nationale Team auf Landesebene.

Die Infrastruktur und die koordinativen Arbeitsbereiche werden gemeinschaftlich durch INSERM, das französische Gesundheitsministerium und die Europäische Kommission gefördert. Einige Serviceangebote der Datenbank werden durch die gezielte Förderung von weiteren Partnern ermöglicht. Nationale Aktivitäten werden gleichwertig von nationalen Institutionen und/oder durch gesonderte Verträge finanziert. Jedes Jahr wird ein Tätigkeitsbericht erstellt, der online auf der Orphanet-Website veröffentlicht wird.

Weitere Informationen:

www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE
www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite

Öffentliche Unterstützung für bundesweite Selbsthilfeorganisationen

Im Zuge der Entwicklung des Konzepts zur öffentlichen Förderung der Selbsthilfe wurde die Gesundheit Österreich GmbH vom Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger mit der Durchführung einer Bestands- und Bedarfserhebung unter bundesweiten, themenbezogenen Selbsthilfeorganisationen (B-SHO) beauftragt.

In einschlägigen Verzeichnissen wurden B-SHO recherchiert und unter Einbeziehung von Selbsthilfevertretern ein Online-Fragebogen entwickelt. Nach Ausschluss von Organisationen, die nicht erreicht werden konnten bzw. sich nicht als B-SHO verstanden, verblieben 164 B-SHO als Gesamtheit. Von diesen beantworteten 63 den Fragenbogen (Rücklauf 38%). In der Folge werden ausgewählte Ergebnisse zusammengefasst:

B-SHO zeichnen sich durch große Heterogenität (u. a. bezüglich Größe, Bestandsdauer) und eine Vielfalt an Aktivitäten aus. „Typische“ Bundes-SHO lassen sich (anhand der Median-Ergebnisse der Erhebung) wie folgt charakterisieren:

→ Sie bestehen seit 18 Jahren, weisen einen Rechtsstatus (Verein) mit zumeist Einzelpersonen als Mitgliedern auf und engagieren sich im Bereich einer somatischen Erkrankung.

→ In einer B-SHO sind im Median 850 Personen – zumeist Betroffene / Angehörige – organisiert.

→ Sie haben Mitglieder bzw. Subgruppen in allen Bundesländern.

→ Sie agieren österreichweit und vertreten Interessen auf Bundesebene. Zu den priorisierten Aktivitäten gehören insbesondere die direkte Unterstützung von Betroffenen bzw. Angehörigen sowie Öffentlichkeitsarbeit gegenüber der Bevölkerung; Interessenvertretung ist dagegen bisher eher ein nachrangiges Aktivitätsfeld.

Ihre Ressourcenlage beurteilen B-SHO als ungünstig: Der Großteil beurteilt die öffentliche Förderung als nicht ausreichend, zudem fehlt es an organisatorischer Unterstützung von außen. Ohne eine Verbesserung der Rahmenbedingungen von B-SHO sehen 37% der befragten Organisationen ihr Fortbestehen in den nächsten 5 Jahren als unsicher an.

Neben dem finanziellen Unterstützungsbedarf wird auch organisatorischer Unterstützungsbedarf – insbesondere in den Bereichen themenübergreifende Öffentlichkeitsarbeit und Konzeptentwicklung zur Kooperationsförderung mit dem Gesundheitssystem gesehen (vgl. Abbildung 1).

Die Ergebnisse der Bestands- und Bedarfserhebung bundesweiter Selbsthilfeorganisationen bilden eine wesentliche Grundlage für die Konkretisierung der „Österreichischen Service- und Kompetenzstelle für Selbsthilfe“ (kurz: ÖKUSS). ÖKUSS bildet eine der vier Säulen des Konzepts zur öffentlichen

Förderung der Selbsthilfe, welches auf Initiative des Hauptverbandes des österreichischen Sozialversicherungsträger in einem partizipativen Prozess entwickelt wurde.

Ziele der ÖKUSS sind die Stärkung von B-SHO und der Patientenbeteiligung auf Bundesebene. Zielgruppen von ÖKUSS sind insbesondere B-SHO und Stakeholder, die B-SHO einbeziehen (möchten).

Erreicht werden sollen die Ziele von ÖKUSS durch Aktivitäten in vier Bereichen:

1. *Abwicklung der Fördermittel der Österreichischen Sozialversicherungsträger, die zur Finanzierung der Aktivitäten von B-SHO seit 2018 zur Verfügung gestellt werden*
2. *Weiterbildungs- und Vernetzungsveranstaltungen für B-SHO und Stakeholder (Seminare, Workshops, Tagungen)*
3. *Wissensmanagement zu Selbsthilfe und Patientenbeteiligung (u.a. Entwicklung von selbsthilferelevantem Wissen für die Zielgruppe, Fact-Sheets)*
4. *Öffentlichkeitsarbeit für Selbsthilfe und Patientenbeteiligung zur Steigerung der Sichtbarkeit in der Gesellschaft*

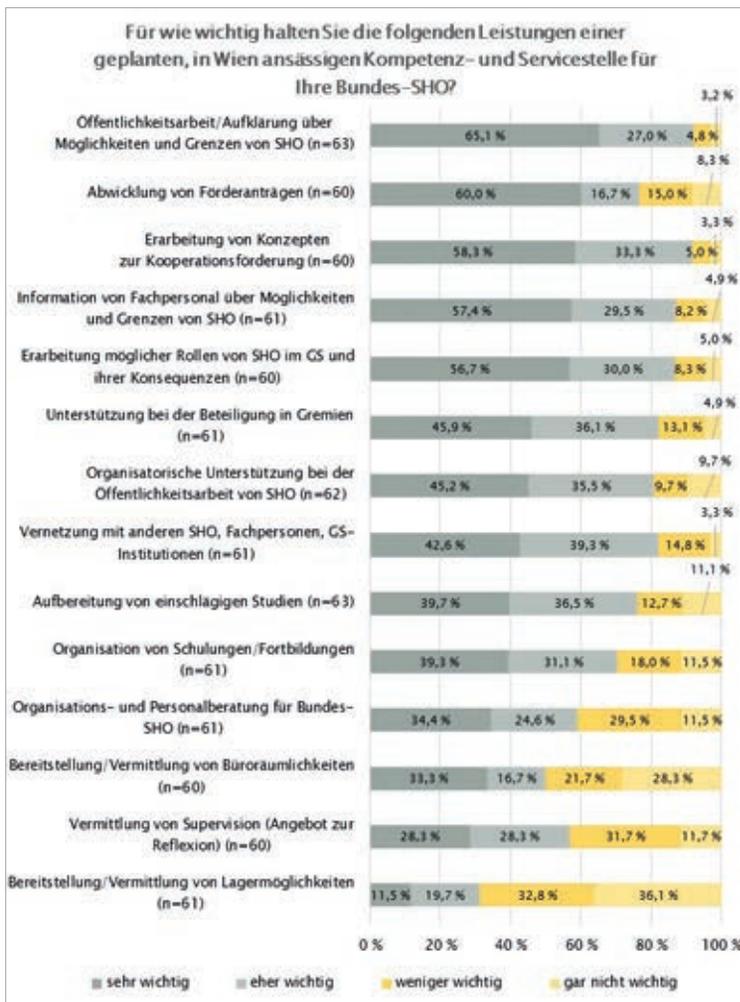


Abbildung 1:
Leistungsangebot einer Servicestelle
Quelle und Darstellung: GÖG



Bundesministerium
Arbeit, Soziales, Gesundheit
und Konsumentenschutz

Gesundheit Österreich
GmbH



Fonds Gesundes
Österreich

Weitere Informationen bei:
Mag.° Dr.ª Daniela Rojatz, Gesundheit Österreich GmbH



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

RDI's 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 internationalen 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).

Weitere Informationen:

www.eurordis.org/de/content/rare-diseases-international

***RareConnect***

RareConnect ist eine sichere, benutzerfreundliche Plattform, auf der Patienten mit seltenen Erkrankungen, deren Familien und Patientenorganisationen Online-Communitys gründen und sich über Ländergrenzen und Sprachbarrieren hinweg austauschen können. In Zusammenarbeit mit den weltweit führenden Vereinigungen von Patienten mit seltenen Erkrankungen ermöglicht es RareConnect den Betroffenen, sich in globalen Online-Communitys über alle Aspekte eines Lebens mit einer seltenen Erkrankung auszutauschen. RareConnect wird von engagierten Patientenvertretern bereitgestellt und bietet Menschen mit seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, andere Betroffene aus der ganzen Welt kennenzulernen. RareConnect ist eine sichere Umgebung, in der Privatsphäre respektiert wird und in der vertrauliche Informationen über reale Patientenvertreter geteilt werden.

Von Patienten, für Patienten

RareConnect ist eine von Patienten geleitete Initiative. Patientenverbände schaffen unter der Leitung von EURORDIS, selbst eine internationale Patientenorganisation, Gemeinschaften und stellen Moderatoren aus ihrem Netzwerk.

Erfahrene Moderatoren

Jede Gemeinschaft auf RareConnect wird von jemandem moderiert, der als selbst Betroffener oder direkter (pflegender) Angehöriger zu einer bekannten Patientengruppe gehört. Außerdem werden alle Moderatoren im Umgang mit dem Online-Community-Charter geschult. In ihrer täglichen Arbeit unterstützt sie ein Team von Community-Managern.

Gemeinnützig, datenschutzkonform und sicher

Das Team von RareConnect besteht aus Mitarbeitern der folgenden Non-Profit-Organisationen: EURORDIS-Rare Diseases Europe und The Hospital for Sick Children. RareConnect wird durch Spenden und Sponsorengeldern von Unternehmen finanziell unterstützt. Für weitere Informationen zum Sponsoring durch Unternehmen über EURORDIS besuchen Sie uns bitte auf eurordis.org/international. RareConnect hat gegenüber der französischen Datenschutzbehörde CNiL die Konformität seiner Aktivitäten mit der in der französischen Gesetzgebung umgesetzten europäischen Datenschutzrichtlinie erklärt. Sämtliche Kommunikation zwischen Ihnen und den RareConnect-Servern erfolgt über eine verschlüsselte, zertifizierte Secure Socket Layers (SSL)-Verbindung. Dies bedeutet, dass selbst Hacker von öffentlichen Netzwerken sensible Daten weder abhören noch erfassen können.

Rare Barometer Voices

Rare Barometer Voices ist eine Gemeinschaft von Menschen, die von seltenen Krankheiten betroffen sind und an EURORDIS-Rare Diseases Europe-Umfragen und Studien teilnehmen möchten. EURORDIS, die Europäische Organisation für seltene Erkrankungen, ist eine nicht-staatliche, patientengeführte Allianz von Patientenorganisationen. EURORDIS repräsentiert die Stimme von geschätzten 30 Millionen Menschen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Rare Barometer Voices ist eine EURORDIS-Initiative, die die Stimme von Patienten mit seltenen Krankheiten stärken möchte. Ziel ist die Umwandlung Ihrer Meinungen und Erfahrungen zu Themen, die Sie direkt betreffen, in Zahlen und Fakten, die einer breiten Öffentlichkeit zugänglich gemacht werden können.

Das Programm wurde geschaffen, da wir überzeugt sind, dass die Ansichten der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Krankheiten in einer vielfältigen aber vereinten Stimme kommuniziert werden müssen, um Veränderungen herbeizuführen. Indem Sie Ihre Meinungen und Erfahrungen mit uns teilen, helfen Sie uns, dieses Ziel zu erreichen. Die Ergebnisse unserer Studien und Umfragen werden kommuniziert an:

- *Patientenorganisationen, damit sie die Ergebnisse zur Sensibilisierung der politischen Entscheidungsträger in ihrem Land einsetzen können;*
- *Entscheidungsträger auf europäischer Ebene und andere einflussreiche Persönlichkeiten, um deren Aufmerksamkeit auf die in der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa und international notwendigen Maßnahmen zu lenken;*
- *der allgemeinen Öffentlichkeit über unsere Website, einschließlich Gesundheitsleistungserbringern und Ärzten, um sie über seltene Krankheiten zu informieren*

Wer kann teilnehmen und wie funktioniert es?

Bei Rare Barometer Voices können sich Patienten, Eltern, Geschwister und andere Familienmitglieder, Patientenvertreter und Betreuungspersonen anmelden, um ihre Erfahrungen und Gedanken mitzuteilen. Teilnehmer aus allen Ländern können sich registrieren.

Rare Barometer Voices ist ein interaktives Projekt. Nach Ihrer Anmeldung bei Rare Barometer Voices:

- *Erhalten Sie für jede neue Umfrage, die sich auf Sie betreffende Themen bezieht, eine E-Mail-Einladung. Sie können frei entscheiden, an welchen Umfragen Sie teilnehmen möchten.*
- *Als nächstes beantworten Sie die Umfrage. Die Umfragedaten werden dann zusammengetragen und analysiert, um Daten auf europäischer, nationaler und internationaler Ebene sowie entsprechend spezifischen Erkrankungen bereitstellen zu können.*
- *Abschließend werden wir Ihnen die Ergebnisse der Umfrage per E-Mail zusenden, damit Sie erfahren können, was Menschen in ähnlichen Situationen wie Sie denken und fühlen.*



Europäische Patientenakademie (EUPATI)

Die von Patientenorganisationen koordinierte Europäische Patientenakademie zu Therapeutischen Innovationen (EUPATI) startete 2012 als Public Private Partnership der IMI (Innovative Medicine Initiative) und der Europäischen Kommission als 5-jähriges Projekt. EUPATI stellt Patienten wissenschaftlich fundierte, objektive und verständliche Informationen über Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln zur Verfügung. Sie befähigt Patienten dabei, als gut informierte Fürsprecher und Berater aufzutreten, z.B. in klinischen Studien, gegenüber Zulassungsbehörden und Ethik-Kommissionen.

Seit Februar 2017 wird EUPATI vom European Patients' Forum koordiniert. EUPATI fördert den Einbezug der Patienten in der Arzneimittelforschung und -entwicklung durch:

- *Entwicklung und Veröffentlichung von zugänglichen, gut strukturierten, anwenderfreundlichen, objektiven und glaubwürdigen Fortbildungsmittel zu therapeutischen Innovationen*
- *Bereitstellen einer Internet-Bibliothek über die Prozesse der Erforschung und Entwicklung neuer Arzneimittel*
- *Förderung von Kompetenzen und speziellen Fähigkeiten unter gut informierten Patienten und der Öffentlichkeit*

Hierzu wird ein vierzehn Monate dauernder englischsprachiger Expertenkurs für europäische Patientenvertreter angeboten. Zusätzlich steht ein EUPATI-Werkzeugkasten und eine EUPATI-Internetbibliothek unter www.eupati.eu für Patientenvertreter und die interessierte Öffentlichkeit in Deutsch zur Verfügung. Mittlerweile wird das Online Angebot von EUPATI von über 500.000 Nutzern weltweit verwendet.

Nationale Plattformen (ENPs)

Nationale Plattformen führen die Arbeit von EUPATI auf nationaler Ebene fort. Sie werden von Patientenvertretern geleitet und schließen Vertreter aller vier relevanten Stakeholder (Patienten, Akademia, pharmazeutische Industrie und zuständige Behörden) ein. Basierend auf einer Aufgabenbeschreibung, einer Vereinbarung zu Interessensveröffentlichungen und einem einer Ethikrahmenvereinbarung beabsichtigen sie:

- *die besten länderspezifischen Ansätze zur Gründung von nationalen Plattformen zu entwickeln*
- *das EUPATI-Projekt dabei zu unterstützen, die nationalen Bedürfnisse für die Ausbildung in der Arzneimittelentwicklung zu verstehen und in die EUPATI-Entwicklungsarbeit einzubeziehen*

- die Informationen über das EUPATI-Weiterbildungsmaterial in ihrem Land zu verbreiten und das öffentliche Interesse für EUPATI zu gewinnen
- eine größere Patientenbeteiligung in der Arzneimittelforschung und -entwicklung auf Landesebene anzuregen
- das Interesse bei Patientenvertreter für das Thema Forschung und Entwicklung zu wecken

Die nationale Plattform von EUPATI in Österreich bietet deutschsprachige Fortbildungsangebote, wie Webinare, Workshops und Konferenzen in Österreich an. Übergeordnete Ziele von EUPATI in Österreich sind:

- weiteres Bekanntmachen des EUPATI-Programmes und seinen Ergebnissen
- Verbreiten der EUPATI-Weiterbildungsmaterialien und Unterstützen von Patienten und der Öffentlichkeit im Engagement von EUPATI-Aktivitäten
- Stimulieren der nationalen Debatte durch die Patienteneinbindung in der Arzneimittelforschung und -entwicklung, z.B. durch Veranstaltungen
- Fundraising auf nationaler Ebene, um auf Landesebene intensive Aktivitäten zum Thema Patientenbeteiligung in Forschung und Entwicklung zu entfalten.

Weitere Informationen:

<https://at.eupati.eu>

www.eupati.eu

www.facebook.com/Eupati.Osterreich



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.

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.

Weitere Informationen:
www.symptoma.at

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

Notfallinformationssystem (NIS) für seltene Erkrankungen

Hintergrund

Bei einem medizinischen Notfall ist rasche Hilfe erforderlich. Besonders Betroffene mit seltenen und chronischen Erkrankungen sind im Notfall auf rasche und gezielte Behandlung angewiesen. Auf Basis seiner zwei an einer seltenen Stoffwechselkrankheit leidenden Kinder wurde das Forschungsprojekt von DI Bernhard Monai ins Leben gerufen. Die Erleichterung im Alltags durch erhöhte Mobilität und Eigenständigkeit der Kinder sowie anderen Betroffenen bei gleichzeitig hoher Sicherheit stehen dabei im Fokus des Projektes.

Projektziele

Ziel des Projektes ist die Entwicklung eines Notfallinformationssystems (NIS), das im Notfall innerhalb von 30 Minuten für eine für die jeweilige Erkrankung adäquate medizinische Versorgung und Behandlung ermöglicht. Das NIS soll Betroffenen mehr Selbständigkeit und Unabhängigkeit geben und dadurch deren Lebensqualität verbessern. Das NIS soll im Endausbau flächendeckend und österreichweit in der Rettungskette zum Einsatz kommen.

Das System besteht aus einer Datenbank, welche die wichtigen Maßnahmen für Patienten mit einer seltenen oder akut behandlungsintensiven Erkrankungen enthält, einem Notfallarmband mit einem Code sowie einer App und einem Webinterface, worüber mittels Code-Eingabe die wichtigen speziellen Maßnahmen erscheinen. Im ersten Projektjahr wurde ein Prototyp des Notfallarmbandes entwickelt. Ebenso wurden ein Datenbankmodell sowie die Entwürfe der Handy-App und des Webinterface entwickelt.

Projektpartner

Projektpartner sind Experten aus den Bereichen Technik, Wissenschaft, Medizin, welche von externen Beratern unterstützt werden: FH Kärnten, Paracelsus Medizinische Universität Salzburg, Rotes Kreuz Kärnten, 144 Notruf Niederösterreich, Hirsch Armbänder, Juristen, Berater.



Tag der seltenen Erkrankungen
wird organisiert von

Offizielle Partner

RARE DISEASE DAY
IS ORGANISED BY



OFFICIAL PARTNERS



***Kontakt*daten**

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

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Am Heumarkt 27/1
1030 Wien, Austria

T +43 (0) 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 1.5.2018)

4 H Syndrom

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

Alpha1-Antitrypsinmangel Alpha1 – Österreich

T +43 (0) 676 9500370
E ella.geiblinger@alpha1-oesterreich.at
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Ella Geiblinger

Angelman Syndrom Angelman Verein Österreich

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

CRPS – Complex Regional Pain Syndrom CRPS Austria Selbsthilfe

T +43 (0) 664 933 18 52
E rosi.nill@crps-austria.at
I www.crps-austria.at
Kontakt: Rosemarie Nill

Cystische Fibrose cf-austria

T +43 (0) 676 45 84 850
E office@cf-austria.at
I www.cf-austria.at
Kontakt: Claudia Grabner, MSc

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

Dystonie Österreichische Dystonie Ges.

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

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

Ehlers-Danlos-Syndrom

E karin.feldhofer@aon.at
Kontakt: Karin Feldhofer

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 Protoporphyrrie EPP Austria

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

Friedreich Ataxie

E jakob.mitterhauser@gmx.at
Kontakt: 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 Bernhard Monai

Interstielle Zystitis ICA Österreich e.V.

T +43 (0) 676 67600 23
E rammersdorfer@chronischkrak.at
I www.ica-austria.at
Kontakt: Christa Rammersdorfer

Interstielle Zystitis Interstielle Zystitis Landesgruppe Kärnten

T +43 (0) 650 470 96 12
E michaela.rasic@aon.at
Kontakt: 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

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
E j.pribsch@die-chronischen-experten.at
I www.die-chronischen-experten.at
Kontakt: Johannes Pribsch

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) Lupus Selbsthilfegruppe Wien

T +43 (0) 699 1262 8028
E k.fraunberger@gmx.at
Kontakt: Karin Fraunberger

M. Waldenström Kälteagglutinin

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

Marfan-Syndrom Marfan Initiative Österreich

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

Melas-Syndrom

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

**Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz
Selbsthilfegruppe Morbus Addison**

T +43 (0) 664 221 6547
 E beatrix.pop@sol.at
 Kontakt: 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
 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
 Kontakt: 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

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 claus.roehl@nfkinder.at
 I www.nfkinder.at
 Kontakt: Claus Röhl

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose**NCL**

E helgaschenner@gmx.at
 Kontakt: Helga Schenner

**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**

T +43 (0) 650 509 55 00
 E thomas.kroneis@keks.org
 I www.keks.at
 Kontakt: Priv.Do. 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

Polyneuropathie**Verein Österreichische Selbsthilfe****Polyneuropathie**

T +43 (0) 664 159 41 13
 E joerg.leiter@at.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

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,
 MMag. 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

Spina Bifida & Hydrocephalus**Spina Bifida & Hydrocephalus Österreich**

T +43 (0) 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 Pözl

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**Verein Tuberöse Sklerose Complex Mitand**

T +43 (0) 664 406 35 03
 E info@tuberoeseklerose.at
 I www.tuberoeseklerose.at
 Kontakt: Jeanette Bobos

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 Erkran-
kungen 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 Bauchgefäßberkrankungen**

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

X-ALD, AMN

T +43 (0) 664 526 91 71
 E werner.oberweger@gmx.at
 Kontakt: 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)

Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien

E cerud@meduniwien.ac.at

I cerud.meduniwien.ac.at

Kontakt: Ass.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug

Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI)

Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck

E info@zski.at

I www.zski.at

Leiter der Spezialzentren

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC
Klinik für Pädiatrie I, Bereich Angeborene
Stoffwechselstörungen

Univ.-Prof. Dr. Matthias Schmuth
UK für Dermatologie, Venerologie und
Allergologie

Univ.-Prof. DDR. Johannes Zschocke
Zentrum für Medizinische Genetik

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



Zentrum für Seltene Krankheiten Graz

Pädiatrie Graz, Prof. Dr. Barbara Plecko

Humangenetik Graz, Prof. Dr. Michael Speicher

Board für Seltene Krankheiten/

Leiter der Spezialzentren

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl,

UK für Kinder- & Jugendheilkunde

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA

UK für Dermatologie

Assoc.-Prof. Dr. Martin Laimer,

UK für Dermatologie

Univ.-Prof. Dr. Eugen Trinka,

UK für Neurologie

PD Dr. Bernhard Paulweber,

UK für Innere Medizin I

PD Dr. Florian B. Lagler,

Forschungsinstitut für angeborene
Stoffwechselerkrankungen

***Ausgewählte
Presseartikel***

Ein Betroffener unter 2000 Menschen: Da seltene Erkrankungen so selten sind, hinkt die Forschung hinterher



Zu selten, um geheilt zu werden?

Am 28. Februar ist der Tag der seltenen Erkrankungen: Die Forschung hat großen Aufholbedarf, Therapien gibt es kaum. Doch es besteht Hoffnung.

Von Sonja Saurugger

Es gibt nichts: Diesen Satz hörten nicht nur die Eltern, die der Kleinen Zeitung vom Leben mit einem Kind berichten, das an einer seltenen Erkrankung leidet (siehe nächste Seite). Diese desaströse Botschaft hören heute noch immer viele Betroffene nach der Diagnose. Oder deren Eltern, denn mehr als 50 Prozent der seltenen Erkrankungen treten im Kindesalter auf. Ein langer Diagnoseweg, die verzweifelte Suche nach Spezialisten, die sich mit der Krankheit auskennen, und das Hoffen auf eine Thera-

pie, die rechtzeitig entdeckt wird: Diese Mühen prägen den Leidensweg von Betroffenen bis heute. Die Triebfeder dahinter, dass Forschungsergebnisse auch nach Österreich kommen und sich Spezialisten finden, ist meist das Ergebnis des Engagements einzelner Betroffener oder von Patientengruppen. Ein Mensch unter 2000 ist betroffen: So wird in der EU eine seltene Erkrankung definiert. Insgesamt gibt es etwa 8000 dieser seltenen Krankheiten, die Namen wie Duchenne'sche Muskeldystrophie, Chorea Huntington oder Mukopolysaccharidose tragen – etwa 80

Kleine Zeitung
(Februar 2017)

Langer Atem gefragt

Manches ist bei den seltenen Erkrankungen schon in Bewegung gekommen. Um die Situation allerdings spürbar und nachhaltig zu verbessern, ist noch vieles zu tun. Der Nationale Aktionsplan weist den Weg.

Patientinnen mit seltenen Erkrankungen stehen tagtäglich vor zumeist unzureichenden Herausforderungen. Viele Organisationen und der österreichweit tätige Dachverband Pro Rare Austria sind sichtbare Zeichen dafür. Sie zeigen, dass Betroffene trotz allem nicht resignieren, sondern ihr Schicksal aktiv in die Hand nehmen. Es geht ganz klar darum, die bestehenden Defizite in der medizinischen Versorgung aufzuleisten und wirksame Beiträge zur Verbesserung der Ist-Situation zu leisten. Diese kummen dann immerhin rund 400.000 Menschen in Österreich zugute, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind.

Nach wie vor irenen Patienten von Pontius zu Pilatus, um eine verlässliche Diagnose zu erhalten. Wenn sie dann vorliegt, sind sie oft damit konfrontiert, dass es an erfahrenen Ärzten, Medikamenten oder Therapien mangelt. Vor allem in den Bereichen Diagnostik, medizinische Versorgung sowie Grundlagen- und klinische Forschung für die Entwicklung von Behandlungsmethoden besteht dringender Handlungsbedarf.

NAP.se – klares Ziel, weiter Weg
Im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) sind alle wesentlichen Maßnahmen zusammengefasst. Nach einer mehrjährigen Planungsphase hat 2015 die Umsetzung begonnen. Über 80 Maßnahmen – eigentlich Projekte – in neun Handlungsfeldern gilt es in den nächsten Jahren auf Schiene zu bringen. Wenn man sich die Komplexität des österreichischen Gesundheitswesens vor Augen hält, ist das eine Mammutaufgabe. Interdisziplinäre Arbeitsgruppen und ein Beitrag für seltene Erkrankungen beim Gesundheitsministerium, in dem alle relevanten Stakeholder vertreten sind, haben die Herausforderung angenommen. Betroffene aus der Selbsthilfe arbeiten hier an vorderster Front und mit großem Engagement mit.

Auswahl bzw. Aufbau von Expertisenzentren
Für Betroffene geht es in erster Linie um das Was und das Wie. Also Diagnose und Behandlung bzw. Therapie. Aus Patientensicht sind im NAP.se alle jene Maßnahmen priorisiert, die - durch Auswahl bzw. Aufbau



Dr. Rainer Riedl
Chairman of Pro Rare Austria,
Allianz für seltene Erkrankungen

Verbesserungen brauchen einen langfristigen Atem und viel Engagement. Wir bleiben dran, denn es geht um Menschen und die Verbesserung ihrer Lebensqualität.

von Expertisenzentren – zur Verbesserung der medizinischen Versorgung führen. In diesen Zentren soll das entsprechende Know-how gebündelt sein und - durch enge Vernetzung mit ExpertInnen anderer medizinischer Disziplinen - die Qualität der Versorgung nachhaltig sichergestellt werden. Im Idealfall befinden sich Medizin, Forschung und Ausbildung unter einem Dach. Zu dieser nationalen kommt noch eine internationale Dimension: Die entstehenden Expertisenzentren schließen sich gerade auf europäischer Ebene - fachspezifisch - zu 24 sogenannten Europäischen Referenznetzwerken (ERN) zusammen. Diese Netzwerke sollen einerseits die Bündelung der Expertise sicherstellen. Andererseits soll dadurch auch gewährleistet sein, dass PatientInnen aus Ländern ohne eigenes Zentrum eine gute medizinische Versorgung zuteil wird.

Zwei österreichische Expertisenzentren
In Österreich wurde - mit dem El-Haus Austria - bereits ein Zentrum designiert. Ein zweites Zentrum für pädiatrische Hämatologie steht kurz davor. Weitere rund

25 Kandidaten scharren in den Startlöchern und werden in nächster Zeit den Designationsprozess durchlaufen, um die Versorgung merkbar zu verbessern.

Für eine aktive Mitwirkung braucht es entsprechendes Fachwissen. Ein gesamtösterreichisches Projekt widmet sich der Aus- und Weiterbildung von PatientInnen, damit diese die medizinische Forschung und Entwicklung verstehen und sich dann entsprechend einbringen können.

TIPP

ALLES..AUSSER GEWÖHNLICH

Das Fest der Seltene Erkrankten

4. MÄRZ 2017
13:00 BIS 16:00 UHR

AN DER HILFENSTATION QUARTIERSTADION WIEN

PRO RARE AUSTRIA
www.pro-rare.at

Media Planet
(Februar 2017)

Seltene Krankheiten

Am Dienstag war Tag der „Seltene Erkrankungen“. Die Industrie sucht zunehmend nach neuen Therapien.



MSD und Actelion ließen am Dienstag ihre Büros in Wien im Licht der Seltene Erkrankungen erstrahlen.

*** Von Martin Rümmele

WIEN. Rund 400.000 Menschen sind in Österreich von 6.000 bis 8.000 sogenannten Seltene Erkrankungen betroffen. Für eine frühe Diagnose, eine entsprechende Behandlung und die Forschung sind eine Zentrumsbildung im Land selbst und internationale Zusammenarbeit erforderlich.

„Je mehr Information, je stärker die Vernetzung, umso besser die Versorgung“, sagte Rainer Riedl, Obmann des „Pro Rare“-Dachverbands der entsprechenden Selbsthilfegruppen, bei einem Pressegespräch der Pharmig. „Durchschnittlich vier bis sieben Jahre dauert es, bis Patienten mit Seltene Erkrankungen richtig diagnostiziert werden. Das ist ein immens langer Leidensweg, der sich gewaltig auf die Lebensqualität auswirkt.“

Von einer Seltene Erkrankung wird gesprochen, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen an ihr leiden. Durch

die Vielzahl dieser Krankheiten sind aber insgesamt sechs bis acht Prozent der Bevölkerung betroffen. Ein Problem liegt darin, dass die Erkrankungen zunächst oft gar nicht erkannt werden. 80% dieser Leiden sind genetisch bedingt, 50% betreffen Kinder. Für 95% gibt es keine spezifische Therapie. Allerdings sind bereits 20% der Medikamente, die jährlich in der EU neu auf den Markt

kommen, sogenannte Orphan Drugs für die Behandlung von Seltene Erkrankungen.

Zentren ausbauen

Der österreichische Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen sieht als zentrale Maßnahme ein Bündeln, Vernetzen und Sichtbarmachen der in Österreich bestehenden Expertise zu Seltene Erkrankungen vor. Dies soll durch die Ernennung von spezialisierten Einrichtungen für definierte Gruppen geschehen.

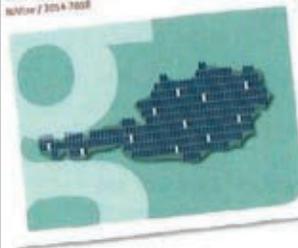
Wolfgang Schnitzel, Vorsitzender im Arbeitskreis Rare Diseases der Pharmig, forderte eine rasche Abwicklung solcher Prozesse: „Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für Seltene Erkrankungen durchgeführt werden, um neue Medikamente zu entwickeln.“ Mit speziellen Aktionen machten auch Sanofi Genzyme, MSD und Actelion auf die Probleme aufmerksam.

”

Ohne Zentren mit Expertise können keine klinischen Studien für neue Medikamente durchgeführt werden.

Wolfgang Schnitzel
Pharmig

“



Rare Diseases

Expertise bündeln

Im Schnitt dauert es fünf Jahre, bis ein Patient mit einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose erhält. In Österreich leiden rund 400.000 Personen an einer chronischen – meist genetisch bedingten – seltenen Erkrankung. Nun sollen alle relevanten Anlaufstellen dafür in der Datenbank Orphanet erfasst werden.

Von Marlene Weinzierl

Rund 400.000 Österreicher leiden unter einer chronischen, meist genetisch bedingten seltenen Erkrankung, von der maximal 10.000 Personen betroffen sind. Insgesamt gibt es rund 8.000 seltene Erkrankungen; in der EU sind rund 30 Millionen Menschen betroffen. „Durchschnittlich dauert es fünf Jahre, bis Patienten mit seltenen Erkrankungen richtig diagnostiziert werden. Mehr als 40 Prozent der Patienten erhalten vor der richtigen mindestens eine falsche Diagnose“, berichtet Wolfgang Schnitzel, Vorsitzender im Arbeitskreis Rare Diseases der Pharmig, dem Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs.

Um eine bessere Versorgung der Betroffenen zu erzielen, hat das Gesundheitsministerium bereits im Jahr 2015 einen „Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ erstellt. Darin sind neun Handlungsfelder beschrieben, die zur Bündelung, Vernetzung und dem Sichtbarmachen der in Österreich bestehenden

Expertise zu seltenen Erkrankungen führen sollen. Dazu zählen etwa Maßnahmen zur Verbesserung der klinischen Versorgung, Diagnostik und Therapie, aber auch die Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfeeorganisationen, die sich unter anderem national wie international um Vernetzung von Medizin und Forschung bemühen.

Ziel des Aktionsplans: Überregionale Vernetzung

Der Aktionsplan, an dessen Entwicklung neben den Gesundheitsbehörden, medizinischen Experten, Pharmig sowie Patientenorganisationen auch die ÖÄK beteiligt war, regelt die Designierung von spezialisierten klinischen Einrichtungen für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen. Ziel ist eine überregionale Versorgung und stärkere Vernetzung von Ärzten, Behandlungszentren, Forschungseinrichtungen und Behörden auf nationaler wie europäischer Ebene, wie Prof. Till Voigtländer, Leiter der Nationalen Ko-

ordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE), berichtet. Diese Stelle wurde mit der Erstellung des Aktionsplans und der Koordination der Umsetzung in die Praxis betraut und betreut in enger Kooperation mit Orphanet Austria, dem internationalen Referenzportal für Seltene Erkrankungen, auch die Designierungsprozesse. Im Mittelpunkt der Ernennungen steht das Expertisezentrum, in welchem mindestens zwei vollbeschäftigte Fachärzte mit einer Spezialexpertise für die im Zentrum behandelte Gruppe von seltenen Erkrankungen tätig sein müssen.

„Wir sind darüber hinaus um eine lückenlose Erfassung der spezialisierten klinischen Einrichtungen in der Orphanet-Datenbank bemüht“, betont Voigtländer. Jede relevante Anlaufstelle für Menschen mit seltenen Erkrankungen kann sich in diese Datenbank aufnehmen lassen – „unabhängig davon, ob die technischen oder personellen Rahmenbedingungen für ein Expertisezentrum gegeben sind“, so Voigtländer. Da seltene Erkrankungen häufig multi-systemisch sind und es in Österreich derzeit etwa 30 Anwärter auf die Designierung als Expertenzentrum gibt, sind künftig Zusammenschlüsse von einzelnen Zentren zu übergeordneten Expertise-Clustern geplant. Expertenzentren können bereits jetzt auf EU-Ebene in Europäische Referenznetzwerke (ERN) integriert werden. **KK**

Der Designierungsprozess

Zentren, die an einer Designierung als Expertisezentrum interessiert sind, wenden sich an die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen oder Orphanet Österreich. Die Entscheidung darüber trifft das Gesundheitsministerium in Zusammenarbeit mit Bundesländern und Sozialversicherungsträgern und stellt auch die Voraussetzung für die Anbindung an ein Europäisches Referenznetzwerk (ERN) als Vollmitglied dar. In Österreich wurde das Epidermolysis bullosa-Haus Austria in Salzburg in der Pilotphase als erstes Expertisezentrum Österreichs designiert; die Ernennung der Pädiatrischen Onkologie im St. Anna Kinderspital folgt in Kürze. Beide Zentren sind Vollmitglied im Europäischen Referenznetzwerk.

Tipp: www.orpha.net



Die Diagnosefindung von seltenen Krankheiten gestaltet sich oft wie die Suche nach der Nadel im Heu. Foto: Stock

Experten fordern Zentren für seltene Erkrankungen

Wien – Gemeinsam fällt die Suche nach der Nadel im Heuhaufen leichter. Das gilt auch für die Diagnose von seltenen Erkrankungen. In Österreich sind 400.000 Menschen von ungefähr 6000 bis 8000 solcher Krankheiten betroffen. Ein Problem ist, dass die Erkrankungen nach wie vor oft nicht erkannt werden.

„Je mehr Information, je stärker die Vernetzung, umso besser die Versorgung“, sagte Rainer Riedl, Obmann des Selbsthilfe-Dachverbands „Pro Care“ am gestrigen Tag der sel-

tenen Erkrankungen. Experten forderten daher bei einem Hintergrundgespräch des Verbands der pharmazeutischen Industrie Österreichs (Pharmig), dass schnell eine größere Anzahl an Expertisezentren etabliert und in die Europäischen Referenznetzwerke der EU integriert werden müssen.

Das ist wichtig für die Patientenversorgung. Außerdem können aber Forschung und Studien für neue Therapien meist nur in solchen Zentren durchgeführt werden. Andernfalls fehlt oft die dafür

nötige Patientenzahl. Bisher gibt es ein Expertisezentrum, und zwar das EB-Haus in Salzburg, das Eidermolvisbullosa-Patienten („Schmetterlingskinder“) versorgt. 2017 soll ein Zentrum für pädiatrische Onkologie im St.

Anna K. öffnet Seltene der Me bruck für sel Krankl MedUr tere Ne

Actelion Pharmaceuticals Austria

Gemeinsam für die Seltenen



Pro Rare Austria ist seit der Gründung Ende 2011 als österreichische Allianz für seltene Erkrankungen aktiv und hat derzeit rund 50 Mitglieder: Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und – wenn die Erkrankung ultraselten ist – auch Einzelmitglieder. Pro Rare Austria verleiht den betroffenen Menschen eine Stimme und hat sich als kompetenter Ansprechpartner

für alle relevanten Player im Gesundheitssystem etabliert. Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare: „Alleine sind wir selten, gemeinsam sind wir stark! Unter diesem Motto weisen wir am Rare Disease Day auf die vielen Herausforderungen der 400.000 Betroffenen seltener Erkrankungen und auf die Erfolge unserer Arbeit hin.“

Actelion ist ein führendes biopharmazeutisches Unternehmen in der Schweiz, welches sich auf die Erforschung und Entwicklung von innovativen Arzneimitteln für Krankheiten mit hohem medizinischem Bedarf wie z.B. Lungenhochdruck konzentriert. Um das Augenmerk immer wieder auf die seltenen Erkrankungen zu richten, wurde das Logo von Pro Rare am Tag der Seltenen Erkrankungen, dem 28. Februar, auf den Wiener SATURN-Tower, mit Sitz der österreichischen Actelion-Niederlassung, projiziert. Andreas Kronberger, Geschäftsführer von Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH, dazu: „Es ist uns ein großes Anliegen, den von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch gemeinsame Anstrengungen aller Beteiligten im Gesundheitswesen neue Therapiemöglichkeiten zur Verfügung stellen zu können. Mit dieser Aktion möchten wir auf die Situation der Betroffenen aufmerksam machen und zu vermehrten Anstrengungen für seltene Erkrankungen motivieren.“

Gar nicht so selten

Patientenvertreter Rainer Riedl: „In diesem Tempo werden wir die erst in 15 Jahren designed haben.“



Fünf Jahre irren Patienten mit einer seltenen Erkrankung von Arzt zu Arzt. Die richtige Diagnose zu bekommen ist oft reiner Zufall. Europaweit entstehen jetzt Expertisenzentren, 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.

Text: Frank Butschbacher

Dominique Sturz ist schon weit gereist, um ihrer Tochter zu helfen: 2005 wurde bei der damals Neunjährigen eine genetisch bedingte Hör- und Sehbeeinträchtigung, das „Usher-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 mühsam: 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 „Expertisenzentren“ 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 Expertisenzentren. Riedl hat als Vater eines „Schmetterlingskin-



Ursula Unterberger, NKSE: „Vorhandene Strukturen nutzen.“

Fotos: Thomas Topp



Dominique Sturz, Mutter einer Betroffenen:
Schreiduelle für Untersuchungen.

des“ das EB-Haus als Spezialklinik mitinitiiert. 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 nötige Infrastruktur für klinische Studien, also spezialisierte Ärzte 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.“



Wolfgang Schnitzel, Vorsitzender im Pharmig-Arbeitskreis Rare Diseases:
„Für die Entwicklung von Medikamenten sind spezialisierte Zentren entscheidend.“

Was sind seltene Erkrankungen?

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie bei 10.000 Menschen nur bei fünf oder weniger Patienten auftritt. 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 Österreich über 400.000.

Seltene Erkrankungen, häufige Hilfe

Im Dachverband „pro rare“ haben sich 50 Selbsthilfegruppen zusammengeschlossen: www.prorare-austria.org. Infos zum ersten Expertisezentrum Österreichs unter www.eb-haus.org. Infos zu Medikamenten für seltene Erkrankungen sowie Links zu Patientenorganisationen, der EU-Kommission und der Zulassungsbehörde EMA unter www.pharmig.at

Rezepte für eine raschere Diagnose

ORPHAN DISEASES ■ Anhand von Erfahrungen von Betroffenen und Ärzten sowie neuen Ansätzen der Politik wurde auf einer Veranstaltung in Wien diskutiert, wie seltene Erkrankungen rascher diagnostiziert werden können.



Experten wie Dr. Susanna Greber-Platzer (AKH) meldeten sich am „Rare Diseases Dialog“ der Pharmig zu Wort.

KARIN MARTIN

Nach wie vor irren viele Patienten mit seltenen Erkrankungen von Pontius zu Pilatus, um eine verlässliche Diagnose zu erhalten. 15 Verdachtsdiagnosen hatte Jennifer Boeck, heute Leiterin der Österreichischen Narkoleptie Gesellschaft, erhalten, bevor feststand, dass sie an der seltenen Erkrankung des Schlaf-Wach-Rhythmus leidet.

max. 0,05 % der Bevölkerung) sind die Betroffenen nicht nur oft jahrelang mit unklaren Diagnosen und Therapien konfrontiert, sondern stoßen auch häufig auf begrenzte Unterstützung durch das Gesundheitssystem. „Eine korrekte Diagnose ist für viele ein grundlegender Wendepunkt in ihrem Leben“, weiß Dr. Rainer Biedl, Obmann von Pro Rare Austria. „Sie erklärt und bestätigt Betroffenen und ihrer Umwelt die Ursach-

zentren bringen. „Sie werden in Zukunft als Anlaufstellen dienen, wir wollen sie entsprechend sichtbar machen“, hebt Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Leiter der 2011 gegründeten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, hervor. 20 bis 25 solcher Zentren seien bundesweit geplant. In diesen wird das entsprechende Know-how gebündelt sein und – durch enge Vernetzung mit Experten anderer medizinischer Disziplinen – die Qualität der Versorgung nachhaltig sichergestellt werden.

heftige Kritik. „Österreich ist im Europa-Netzwerk für seltene Erkrankungen ein weißer Fleck – weil’s so langsam geht – obwohl wir die besten Experten haben!“

Gleichzeitig ist es Spertl wichtig, eine Lücke für die Ärzte zu brechen: Es können heute nicht nur Neugeborene, sondern auch unklare Patienten genetisch gescreent werden, verweist er auf Riesen-Fortschritte der vergangenen fünf Jahre. Die Trefferquote liege bei 40 Prozent, das sei ein toller Fortschritt, diese Patienten seien schnell diagnostiziert. Trotzdem bleiben 60 Prozent weiter unklar. „Betroffene sollten an eine passende Abteilung einer Universitätsklinik überwiesen werden“, die Spertl niedergelassenen Kollegen. In Wien werden unklare Fälle bereits mit dem CeIU (Wiener Zentrum für Seltene und Undiagnostizierte Erkrankungen) besprochen, in anderen Bundesländern in Disease Boards. „Die Awareness wird wachsen“, gibt sich der Experte optimistisch.

„Rare Diseases Dialog“ der Pharmig Academy: Der lange Weg zur Diagnose; Wien, April 2017

Rasagilin ratiopharm[®] ersetzt AZILECT[®]

- 1 mg Rasagilin (Rasagilin) 3 Mal täglich
- 100 mg AZILECT[®]
- Jede Tablette enthält 1 mg Rasagilin (als Mesilat)
- 1 Tablette 3x täglich unabhängig von den Mahlzeiten
- Größerer Wirkstoff
- Keine Nebenwirkungen

Rasagilin ratiopharm[®] 1 mg

Tabletten
Rasagilin
30 Stück
Zurück zur Übersicht

Seite 1 von 2 | Seite 1 von 2

Fachliteraturreferenz auf Seite 14

Auch bei Morbus Fabry dauere es manchmal 20 Jahre, bis die korrekte Diagnose gestellt ist, weiß Iris Strillinger, Leiterin der Morbus-Fabry-Selbsthilfegruppe Österreich. Mag. Dominique Storz vom Forum für Usher-Syndrom musste sich bei Experten im Ausland Wissen über die Erkrankung ihrer Tochter aneignen. Obwohl sie taub geboren wurde und eine Sehstörung folgte, dauerte es an die zehn Jahre, bis erstmals an das Usher-Syndrom gedacht wurde. Doch es gebe auch Fortschritte, so die engagierte Mütter. „Ansatzweise werden mittlerweile die Fachbereiche HNO, Augen und Genetik in Österreich vernetzt und Frühdiagnosen etabliert.“

Durch die Seltenheit der einzelnen „Rare Diseases“ (per Definition

che für oft so lange unerkanntes Leid und ermöglicht, zielgerichteter zu handeln, sich in der Selbsthilfe zu engagieren usw.“

Je seltener Krankheiten vorkommen, desto geringer ist jedoch meist die „Awareness“, insbesondere dann, wenn die involvierten Ärzte nicht an einem spezialisierten Zentrum arbeiten. Denn für die frühzeitige Diagnose wären oft Spezialkenntnisse und interdisziplinäre Expertise notwendig. Deshalb plädiert Pro Rare Austria seit Jahren dafür, seltene Erkrankungen immer an einem spezialisierten Zentrum oder zumindest in Kooperation mit einem solchen zu betreiben.

Verbesserungen soll in diesem Zusammenhang die Auswahl bzw. der österreichweite Aufbau von Exper-

Scharren in Startlöchern

Zur nationalen kommt noch eine internationale Dimension: Die entstehenden Expertisenzentren schließen sich gerade auf europäischer Ebene – fachspezifisch – zu 24 sogenannten Europäischen Referenznetzwerken (ERN) zusammen. Auch diese Netzwerke sollen einerseits die Bündelung der Expertise sicherstellen. Andererseits geht es darum zu gewährleisten, dass Patienten aus Staaten ohne eigenes Zentrum für eine bestimmte Erkrankung eine gute medizinische Versorgung im Ausland zustellbar wird.

In Österreich wurden bisher erst zwei Kompetenzzentren designiert; eines für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa und eines für pädiatrische Hämato-Onkologie. Die weiteren rund 25 Kandidaten scharren quasi in den Startlöchern und werden in nächster Zeit den Designationsprozess durchlaufen. „Wir stellen Qualität vor Quantität“, rechtfertigt Voigtländer, warum es langsamer als in anderen europäischen Staaten vorwärtige. Es müssten auch die Kapazitäten aufgestockt werden, fügt Dr. Magdalena Arouzet vom Gesundheitsministerium, Vorsitzende des Beirates für Seltene Erkrankungen, hinzu. Derzeit sei allein das Gesundheitsressort zuständig. Auch Länder und Sozialversicherungsträger sollten sich (finanziell) beteiligen.

Genetische Screenings

Keinerlei Verständnis für das „Nachhinken“ Österreichs hat Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Spertl, Vorstand der Univ.-Kinderklinik Salzburg und Präsident der ÖGK. „Wir wollen die besten Zentren, aber es darf nichts kosten und keiner ist zuständig“, gibt er

EINE FRAGE



Dr. Renate Hoffmann-Dorninger
Hausärztin in Wien und Präsidentin der WIGAM

Der Hausarzt ist bei seltenen Erkrankungen oft der erste Ansprechpartner. Wie ist das Vorgehen in der Praxis?

„Als Allgemeinmediziner sind wir dazu getrimmt, häufige Erkrankungen – nach den Regeln der Allgemeinmedizin – zu behandeln. Wenn Patienten mit unspezifischen Beschwerden zu uns kommen, ist die erste Frage: Kann es einen gefährlichen Verlauf nehmen? Wenn nein, kann es Sinn machen, zunächst einmal abzuwarten, den Selbstheilungsprozess möglich zu machen. Durch die Kontinuität der hausärztlichen Betreuung bemerken wir, wenn „etwas nicht stimmt“ bei den geschilderten Beschwerden, auch wenn wir die Symptome nicht gleich einer der 6000 bis 8000 seltenen Erkrankungen zuordnen können. Auch immerhin Hinterkopf behalten müssen wir die Psychosomatik. Und wir wollen die Patienten vor ungezielter Überdiagnostik schützen. Wehrt sich der Verdacht, dass eine seltene Erkrankung vorliegt, so ist die Überweisung zum Fachexperten notwendig. Leider ist nicht immer klar, wo man sich hinwenden kann und soll. Hilfreich wären virtuelle Netzwerke, es gibt die Experten ja! Um Awareness sind wir grundsätzlich schon in der Ausbildung von Allgemeinmedizinern bemüht!“

Gutes Geld mit seltener Krankheit

Die Pharmazie will den Markt für Arzneien gegen seltene Erkrankungen aufbereiten und lud deshalb zur Podiumsdiskussion ins Novomatic-Forum.

Fachkreise und Öffentlichkeit verstärkt auf die Bedeutung seltener Erkrankungen (SE) sowie einschlägiger Arzneien zu deren Behandlung hinweisen will der Pharmaindustrieverband Pharmig. Daher lud er zum „Rare-Diseases-Dialog“ ins Wiener Novomatic-Forum, bei der es um Herausforderungen bei der Diagnostizierung solcher Krankheiten ging. Laut Wolfgang Schnitzel, dem Leiter des Arbeitskreises „Seltene Erkrankungen“ der Pharmig, sind weitere Rare-Diseases-Dialoge geplant.

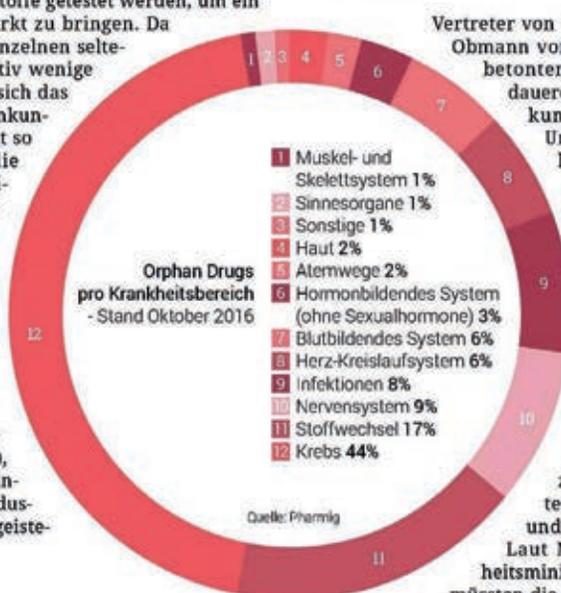
Der Hintergrund ist: Dem Gesundheitsministerium zufolge leiden in Österreich rund 400.000 Personen bzw. sechs bis acht Prozent der Bevölkerung an unterschiedlichen SE. Insgesamt betrachtet, kann das nicht zuletzt auch ein attraktiver Markt für die Pharmabranche sein. Das Problem: Die Entwicklung neuer Medikamente ist aufwendig. Nach Pharmig-Angaben müssen um die 10.000 potenzielle Wirkstoffe getestet werden, um ein neues Arzneimittel auf den Markt zu bringen. Da von den rund 6.000 bis 8.000 einzelnen seltenen Erkrankungen oft nur relativ wenige Personen betroffen sind, kann sich das bei Mitteln gegen seltene Erkrankungen über die Absatzmenge nicht so leicht rechnen. Daher muss die Rentabilität des jeweiligen Präparats über einen vergleichsweise hohen Preis dargestellt werden. Und das ist angesichts der immer wieder aufflammenden und keineswegs nur sachlich geführten Debatten um die Medikamentenkosten eine einigermaßen heikle Angelegenheit. Erst Ende März beschloss der Nationalrat eine Novelle zum Allgemeinen Sozialversicherungsgesetz (ASVG), die die Arzneimittelkosten verringern soll – was in der Pharmaindustrie begreiflicherweise keine Begeisterung auslöste.

Nutzen verdeutlichen

Angesichts dessen ist es aus Sicht der Branche umso wichtiger, den Nutzen der eigenen Produkte für die Patienten und damit letzten Endes auch für das Gesundheitssystem im Ganzen zu verdeutlichen und so den Markt aufzubereiten. Nicht zuletzt dazu dienen Veranstaltungen wie der „Rare-Diseases-Dialog“. Das zeigt ein bei der Veranstaltung im Novomatic-Forum verteiltes Datenblatt der Pharmig, in dem es heißt: „Menschen mit seltenen Erkrankungen haben das gleiche Anrecht, mit wirksamen Therapien behandelt zu werden, wie Patienten, die an häufigen Erkrankungen leiden. Mit diesem Bewusstsein und Verständnis ist es offensichtlich, dass auch Forschung und Entwicklung gestärkt werden müssen, um neue spezifische Therapien für diese seltenen und oft lebensbedrohlichen Leiden zur Verfügung stellen zu können.“

Medikamente gegen seltene Erkrankungen werden als „Orphan Drugs“ bezeichnet und genießen nach ihrer Erstzulassung zehn Jahre lang die Marktexklusivität. Weitere Präparate zur Behandlung der jeweiligen Krankheit dürfen laut Pharmig nur zugelassen werden, „wenn sie besser wirksam oder verträglicher sind, oder um einen Versorgungsgengpass zu überwinden“. Ende 2016 hatten in der EU 126 Arzneien den Orphan-Drug-Status. Davon bestand für 95 noch die zehnjährige Marktexklusivität. Für 31 war diese abgelaufen, sie waren aber noch erhältlich. Darüber hinaus können mehr als andere 130 Medikamente ebenfalls zur Behandlung seltener Erkrankungen verwendet werden.

Im Aufbau



Vertreter von Selbsthilfegruppen, darunter der Obmann von Pro Rare Austria, Rainer Riedl, betonten beim Rare-Diseases-Dialog, es dauere oft Jahre, bis eine seltene Erkrankung richtig diagnostiziert werde.

Und die Diagnose sei auch nur die halbe Miete, wenn es kein Mittel gegen die jeweilige Krankheit gebe. Grundsätzlich positiv sieht Riedl den im Februar 2015 vom Gesundheitsministerium veröffentlichten Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP-se) und die darin vorgesehenen Expertisezentren (EZ). Sie sollen als Anlaufstellen für Patienten dienen. „Es wird aber nicht einfach, die Zentren aufzubauen“, warnte Riedl. Der Grund sei nicht zuletzt die oft beklagte Kompetenzsplitterung zwischen Bund und Ländern im Gesundheitsbereich. Laut Magdalena Arrouas, im Gesundheitsministerium für das Thema zuständig, müssten die EZ von den Ländern bezahlt werden. Daher wollten diese bei deren Ausgestaltung

entsprechend mitreden. Die Verhandlungen seien im Gang. Ihr zufolge bezahlt das Ministerium die seit 2011 bestehende Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) bisher allein: „Und die kostet auch nicht gerade nichts.“ Sowohl laut Patientenvertretern als auch Ärzten ist Österreich im EU-weiten Vergleich bei der Einrichtung der EZ mittlerweile im Hintertreffen. „In Österreich wollen wir immer das Beste. Aber es darf nichts kosten, und zuständig ist niemand“, kritisierte etwa Wolfgang Sperl, Vorstand der Universitätskinderklinik Salzburg. Der Leiter der NKSE, Till Voigtländer, bemühe sich nach Kräften, habe aber nicht die nötigen Ressourcen: „Das ist unerträglich.“ Voigtländer selbst wollte die Lage nicht so schwarz sehen. Qualität gehe vor Schnelligkeit, und insgesamt sei Österreich „genau in der Pipeline“. (kf)

Die seltenen Krankheiten

Ab 27. Juni im Zeitschriftenhandel. 400.000 Österreicher leiden an einer von rund 8000 seltenen Krankheiten. In diesem KURIER-Magazin erklären Mediziner, wie die wichtigsten behandelt werden können.



So bekommen Sie Ihr Exemplar des KURIER-Magazins „SELTENE KRANKHEITEN“:

- 1) In ihrer Straße und an gut lesbaren Zeitschriftenhäuschen um 7,50 Euro
 - 2) Über den KURIER-CLUB versandkostenfrei und zum Vorteilspreis für CLUB-Mitglieder von nur 4,50 Euro
- Info zum KURIER-CLUB Mitgliedschaft und aktuellen Angeboten sowie Bestellung an:
- Telefon 05 9030-777
eMail: kuererclub@kurier.at
Internet: www.kurierclub.at
- 3) Als versandkostenfrei Zustellung an Internet: einfach Mail schreiben an magazin@kurier.at
 - 4) Oder Sie kaufen die Online-Ausgabe über die KURIER-App oder in der KURIER-App (verfügbar für iOS und Android). Merken die KURIER-App als digitale Ausgabe gekauft und auf dem Gerät geladen werden.



„Durchschnittlich leidet jeder 20. Österreicher an einer seltenen Krankheit. Da es aber 8000 von diesen gibt, ist die richtige Diagnose oft sehr schwierig und langwierig. In diesem KURIER-Gesundheitsmagazin können wir uns diesen Handlungsbereichen der Medizin.“

Helmut Brandstätter
Vorstandsvorsitzender KURIER



„Betroffene seltener Erkrankungen reisen oft von Porthos zu Pilatus. Deshalb wünschen wir uns zumindest an den Universitätsklinikstandorten einen Lotsen. Dieser soll „gestandene“ Patienten zu einer korrekten Diagnose und einer kompetenten Versorgung begleiten.“

Rainer Rießl
Chefsanitär Pro Reo Austria

Rund 400.000 Österreicher leiden an einer der rund 8000 seltenen Krankheiten, welche in Europa offiziell anerkannt sind. Die meisten der Betroffenen haben bereits einen langen Leidensweg hinter sich, denn bis die Symptome erkannt und richtig diagnostiziert werden, vergehen durchschnittlich drei Jahre. Dazwischen gehen die Patienten oft als hysterisch, erschöpft und im Extremfall sogar als Suizidkandidat.

Dabei können sie aber schon unter einer lebensbedrohlichen Krankheit leiden. Was tun gleich zum nächsten Problem bei seltenen Krankheiten führt. Erst bei rund 200 von ihnen sollte heute eine Therapie zur Verfügung. In den meisten Fällen können Ärzte

zur die Symptome, etwa Schmerzen, durch begleitende Maßnahmen lindern und die Betroffenen dadurch zwar nicht heilen, aber ihnen ein weitgehend normales Leben ermöglichen. Rare Disease-Zentren in ganz Österreich sollen solche Abhilfe schaffen.

In diesem KURIER-Magazin präsentieren wir Ihnen jene seltenen Krankheiten mit den höchsten Patientenzahlen in Österreich und stellen Ihnen jene Ärzte vor, die sie besiegen wollen. Unterstützung wird gemeinsam eine Reise an die Grenzen der Medizin.



Kurier
(Juni 2017)

Besondere Ex

Rare-Disease-Zentren. Um Patienten bestm
Patientenvertretungen, und die Pharmain

Es ist eine der zentralen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se): Das Bündeln, Vernetzen und Sichtbarmachen der Expertise und Seltene Krankheiten. Bisher gibt es vor allem an den Universitätskliniken Arbeitsgruppen, die sich mit dem Thema beschäftigen – jedoch nur zwei designierte Zentren. Wolfgang Schmitzel, Vorsitzender im Arbeitskreis Rare Diseases der Pharmazie, „Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für seltene Erkrankungen durchgeführt werden, um neue Medikamente zu entwickeln.“ Um die Forschungsstärke in Österreich zu stärken und heimischen Patienten und Patientinnen so früh wie möglich innovative Therapien zu ermöglichen, sei es daher notwendig, das im NAP-se festgeschriebene Ziel rascher umzusetzen. Zu schärfend geht es auch Rainer Rießl, Obmann des Dachverbands Pro Rare Austria, voraus. Er spricht von dringend nötigen Anlaufstellen in möglichst allen Bundesländern. „Ziel ist, dass nicht der Patient reist, sondern die Expertise.“ Bis dato gibt es noch Fälle, die ins Ausland reisen, um an eine adäquate Diagnose oder Therapie zu kommen.

Hier hat Österreich sicher einen gewissen Aufholbedarf.“ Zuständig für den Designationsprozess ist die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen. Ursula Unterberger weiß als Mitarbeiterin der NKSE: „Es gibt ein großes Interesse vieler heimischer Einrichtungen, etwa Universitäten oder anderen Behandlungszentren, als Expertisezentrum für seltene Erkrankungen designiert zu werden, um als Vollmitglied in einem ERN mitwirken zu können.“ Dass dieser Prozess vielen Akteuren nicht schnell genug geht, kann Unterberger nachvollziehen, ebenso, dass diese sich eine Perspektive wünschen. Genau aus diesem Grund fließt derzeit der Hauptteil der Arbeit der NKSE in die Ernennung weiterer Zentren.

Bereits designierte Expertisezentren, die nach strengen Qualitätsauflagen geprüft wurden, gibt es mit dem St. Anna Kinderspital und dem EB-Haus Austria in Wien und Salzburg. Sie sind Anlaufstellen für Betroffene von seltenen Krebsformen und einer bestimmten Gruppe von seltenen Hauterkrankungen. Das heißt jedoch nicht, dass in den anderen Bundesklin-

Ernennung

Durch die Ernennung von qualitätsgeprüften Zentren erhoffen sich alle Beteiligten eine stärkere Vernetzung von behandelnden Ärzten, Forschungseinrichtungen und Behörden. Die Anbindung an die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) soll den Wissenstransfer fördern und letztendlich den Betroffenen zugute kommen. Daniela Karall, die an den Innsbrucker Kliniken ins Leben gerufen hat: „Grundsätzlich funktioniert der Austausch, was einzelne Krankheitsgruppen anbelangt, schon sehr gut. Um aber zum Beispiel zeitnah zu erfahren, welche Patiententendenzen gerade laufen, brauchen wir die Einbindung in ein Europäisches Referenznetz-

„Neue An

Welches Ziel verfolgt
Karin Baxig Mit dem
eine Struktur entwickel
Ziel gesetzt hat, die
Betreuung und Erfolge
Krankheiten voranzut
fachspezifisch in Grup
tauschen und individu
ten aus. Da sind Dem
gen, Rheumatologen, i
sche Immunologen, ink
tere Disziplinen betrie
grosse geht es dann
auch therapeutisch be

Kurier
(Juni 2017)

Expertise notwendig

Möglichst versorgen zu können, fordern Ärzte und Ärztinnen
Industrie das Bündeln von Kompetenzen in speziellen Zentren



Wenn keine fachliche Vernetzung stattfindet. Kaum Bezug leitet das CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases, eine Kooperation der Universitäten für Kinderheilkunde und Dermatologie der MedUni Wien sowie des CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. „Wir sind primär in der Forschung und Vernetzung von Fachspezialisten tätig. Einmal im Monat setzen wir uns in fach-

spezifischen Arbeitskreisen zusammen und beraten über Diagnose und Therapie der Patienten.“ Es gibt laut Bozorg außerdem die Möglichkeit, dass sich Fachkollegen, die bei der Diagnose oder Behandlung nicht mehr weiter wissen, ans Zentrum wenden. Ähnlich läuft das Prozedere in Innsbruck: „Mikro Gründung des Zentrums für seltene Krankheiten in Innsbruck haben wir das Patientenspektrum vom pädiatrischen Bereich auf Patienten allen Alters ausge-

weitet. Wir treffen einander einmal im Monat zum Board seltene Krankheiten und diskutieren die beste Vorgehensweise für unsere Patienten“, so Karall.

Flächendeckend

Beide Experten begrüßen eine flächendeckende Versorgung in ganz Österreich. Bozorg: „Es braucht aber entsprechende Qualitätskriterien, um den Betroffenen eine bestmögliche Versorgung zu garantieren.“

— THERESA GIRARDI

Wirkungspunkte identifizieren

Das CeRUD?

CeRUD haben wir, die es sich zum Diagnose, klinische Forschung seltener Krankheiten über die Patienten zusammen und all über die Patientendaten, Onkologinnen, Kinderärztinnen und weitere. Neben einer Diagnose, die Betroffenen im Übergang vom

Kinder- ins Erwachsenenalter.

Behandelt das CeRUD?

Die direkte Patientenbetreuung derzeit nicht möglich. Wir kommen den Anfragen gezielt an den Fachspezialisten eine effiziente Bearbeitung zu gewährleisten, erfolgt vorzugsweise über den betreu-

Inwiefern arbeiten Sie zusammen?

Wir arbeiten zusammen, um die

„Diagnose ist die größte Hürde“

Interview. Pro-Rare-Obmann Rainer Riedl über die schleppende Umsetzung des Nationalen Aktionsplans

Wie schafft man es, Anliegen von Menschen mit 6000 bis 8000 verschiedenen Krankheitsbildern zu vertreten?

Rainer Riedl: Das ist eine gute Frage. Im Prinzip ist unsere Hauptaufgabe das Bündeln aller Problemstellungen, Anfragen und Wünsche. Das heißt, wir machen Erhebungen, treten an die Patientengruppen heran und erfassen, welche Sorgen die Menschen haben. Diese Themen greifen wir auf und sprechen sie in der Öffentlichkeit an. Ganz nach dem Grundsatz: Man kann Probleme nur lösen, wenn bekannt ist, dass es sie gibt.

Was ist das größte Problem, mit dem Betroffenen einer seltenen Erkrankung konfrontiert sind?

Das erste Problem und die größte Hürde ist immer noch die Diagnose. Es gibt nur für ganz wenige der 8000 seltenen Krankheiten ein Neugeborenen-Screening, für viele andere beginnt ab der Geburt ein langer Irrweg. Die Zeit, die bis zur Diagnose verstreicht, reicht laut Untersuchungen der GÖG von drei Wochen bis zu 70 Jahren. Aus den Erfahrungen mit meiner Tochter weiß ich: Erst wenn man eine Diagnose hat, kann man sich einigermaßen orientieren und erste Schritte unternehmen. Vorher lebt man im Ungewissen.

Hat sich das mit der Etablierung medizinischer Zentren in Innsbruck, Salzburg und Wien nicht verbessert?

Echte Zentren für seltene Erkrankungen gibt es in Österreich ja erst zwei: Das EB-Haus Austria in Salzburg für seltene Hautkrankheiten und das St. Anna Kinderspital in Wien für seltene Krebserkrankungen. Dort werden Patientinnen und Patienten kompetent betreut. Gleichzeitig muss man aber sagen, dass damit nur ein kleiner Teil der 400.000 Betroffenen versorgt wird.

Auf Drängen der EU wurde 2015 ein Nationaler Aktionsplan verabschiedet, der versieht, das Leben der Betroffenen zu erleichtern. Was hat sich seither getan?

Wir haben viel Energie eingebracht, um diesen Aktionsplan unter der Leitung des Gesundheitsministeriums und gemeinsam mit anderen Stakeholdern im Gesundheitsbereich auf die Beine zu stellen. Allerdings muss man heute ermüdet feststellen, dass von den 83 geplanten Maßnahmen erst eine Handvoll umgesetzt wurde und es wohl noch Jahre bis zu einer vollständigen Implementierung brauchen wird. Der Nationale Aktionsplan ist eine Art Lippenbekenntnis vonseiten der Politik, für die Patienten sind bis dato



ANDREA BRUNER

aber noch recht wenige Verbesserungen spürbar.

Wie versucht Pro Rare das zu ändern?

Bei etwa einem Dutzend der Maßnahmen aus dem Aktionsplan ist die Selbsthilfe federführend. Diese Maßnahmen haben wir unter dem Titel ProNAP als eigenständiges Projekt bei den „Gemeinsamen Gesundheitszielen“ eingereicht und eine Förderung zugesprochen bekommen. An der Umsetzung arbeiten wir nun mit vollem Elan.

Was streben Sie in Eigenregie an?

Ziel ist, dass nicht der Patient reist, sondern die Expertise. Die Realität ist, dass es Betroffene seltener Erkrankungen gewohnt sind, von Pontius zu Pilatus zu reisen. Deshalb wünschen wir uns zumindest an den Universitätsklinikstandorten so etwas wie einen Lotsen. Dieser soll „gestrandete“ Patienten im Sinne eines Case Managements bis zu einer korrekten Diagnose bzw. einer kompetenten Versorgung begleiten. Ein weiteres wichtiges Anliegen ist die finanzielle Basisabsicherung der Selbsthilfe. Viele Patientenorganisationen leben trotz wunderbarer Arbeit noch immer von der Hand in den Mund – das muss sich ändern.

— THERESA GIRARDI

„Man muss ernüchternd feststellen, dass erst eine Handvoll Maßnahmen des Aktionsplans umgesetzt wurden.“

Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria



Was ist eine seltene Erkrankung?



6000–8000

SELTENE KRANKHEITEN WURDEN BIS HEUTE ENTDECKT

Sie gelten als die Waisenkinder der Medizin – deswegen werden sie im Englischen auch „Orphan Diseases“ genannt. Dabei sind seltene Erkrankungen eigentlich gar nicht so „selten“. Immerhin sind insgesamt 30 Millionen Menschen in der Europäischen Union davon betroffen. Allerdings gibt es – je nach Zählweise – zwischen 6000 und 8000 Krankheiten, an denen diese Patienten leiden können. Das macht die Diagnose schwierig.

» Sie tragen Namen wie Epidermoly-
sis bullosa, Chorea Huntington, Hämophilie oder Mukoviszidose. Was unter den Überbegriff der seltenen Erkrankungen fällt, tritt so selten auf, dass ein praktischer Arzt höchstens einmal pro Jahr mit einer davon zu tun hat – manche überhaupt nie. Für Betroffene bedeutet dies oft einen langen Leidensweg: Denn wie verbreitet kann das Wissen über eine bestimmte Stoffwechselstörung, ein Nervenleiden oder eine Hautkrankheit sein, wenn im selben Land vielleicht nur zwei oder drei Menschen dieselben

Symptome zeigen? Deswegen werden seltene Erkrankungen auch die Waisenkinder der Medizin genannt. Sie sind schwerwiegend, können mehrere Organsysteme betreffen und dauerhafte Invaldität nach sich ziehen. Unbehandelt bedeuten sie oft eine verringerte Lebenserwartung.

DEFINITION. Eine gesundheitliche Störung gilt dann als selten, wenn sie weniger als eine von 2000 Personen betrifft. Etwa sechs Prozent der Weltbevölkerung sind von einer seltenen Erkrankung betroffen oder werden »



SELTENE ERKRANKUNGEN

Hunderttausende Menschen in Österreich betroffen

5 von 10.000

Menschen sind von seltenen Krankheiten betroffen

6000 bis 8000

seltene Krankheiten sind heute offiziell bekannt

7 Jahre

vergehen im Schnitt, bis die richtige Diagnose vorliegt

400.000

Betroffene in Österreich, davon 50 % Kinder

30 Mio.

sind in der EU betroffen

BEISPIELE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS): Die Nervenzellen für Muskelbewegungen degenerieren. In der Folge kommt es zur Lähmung von Bewegungs-, Sprach- und Atemmuskulatur.

Zystische Fibrose (Stoffwechselstörung): Als Folge des defekten Gens wird bei dieser angeborenen Stoffwechselerkrankung in den Drüsen des Körpers (vor allem Lunge, Leber, Verdauungstrakt) ein zähes, eiweißreiches Sekret gebildet, das deren Funktion behindert.

Primäre Immundefekte: Diese angeborenen Defekte entstehen, wenn ein oder mehrere Organe, Körpergewebe, Zellen oder Proteine des körpereigenen Immunsystems fehlen oder wegen eines genetischen Defekts nicht richtig funktionieren. Die Folgen sind u. a. ständige Verkühlungen, Gelenkentzündungen, Darmentzündungen.

Lungenhochdruck: Bei der Lungengefäßkrankung kommt es durch erhöhten Gefäßwiderstand zu einer Zunahme des Drucks im Lungenkreislauf. Unbehandelt kann Lungenhochdruck lebensbedrohlich für den Betroffenen werden.

Quelle: 2016/2017: Statistik, Österreichische Herz- und Lungengesellschaft



„Je mehr Informationen und je stärker die Vernetzung, umso besser ist die Versorgung der Patienten.“

Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria

im Laufe ihres Lebens daran erkranken. „Das sind mehr als derzeit FDP-Wähler“, setzt Jürgen Schäfer in Relation. Der Kardiologe und Internist führt an der Uniklinik im deutschen Marburg ein Zentrum für seltene und unerkannte Krankheiten. Er hält ein flächendeckendes Netz von sogenannten „Kümmererstationen“ als Anlaufstellen für Betroffene für notwendig. „Sinnvollerweise wären diese an einer Universitätsklinik anzusiedeln, da dort ohnehin Experten für al-

les Mögliche beschaffen müssten allerdings auch faire Abrechnungen gefunden werden.

400.000 ÖSTERREICH sind etwa 400.000 betroffen. Gemeinsame Gruppen fordern Bund, Fachärzte und Familien. Bündelung von Experten über Länderübergreifend mehr Informationen,

FOTOS: ANDREAS TISCHER, ALEX KRAUS/STOCKPHOTOS.COM

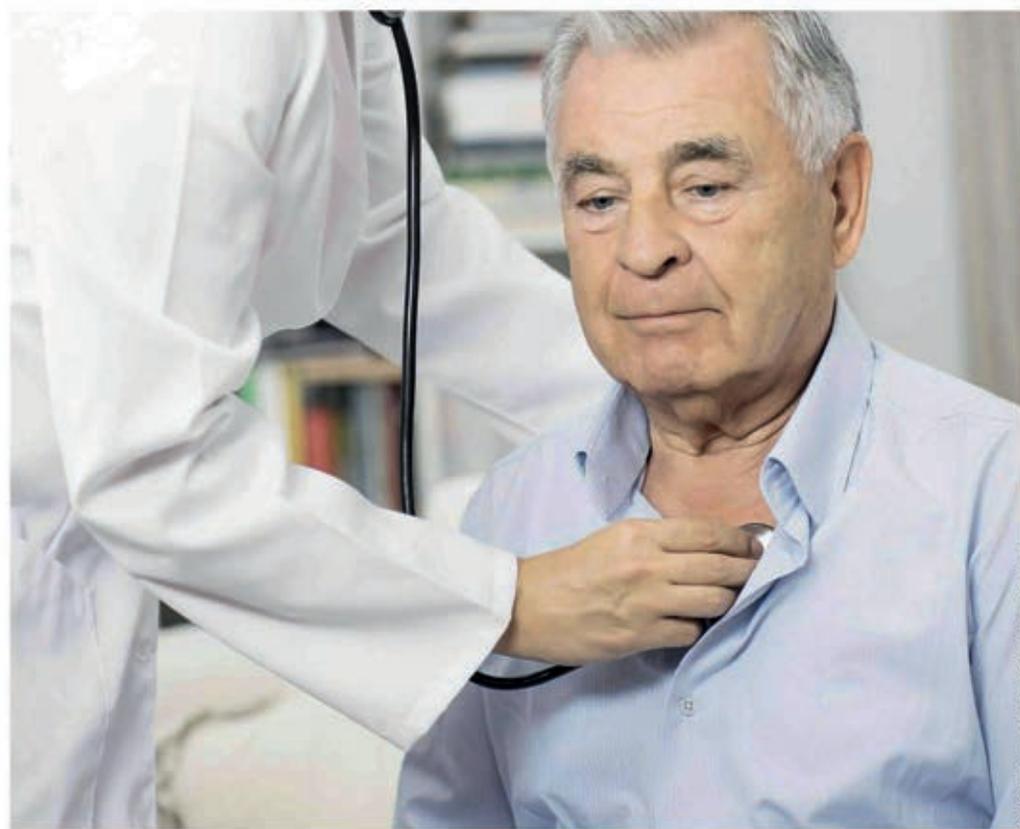


ihre Leiden gelten als psychosomatisch oder neurotisch. Zum Nachweis der Ursache seltener Krankheiten sind häufig spezialisierte, aufwendige und teure Testverfahren notwendig, die nur an wenigen Orten – meist universitären Zentren – zur Verfügung stehen. Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen aus dem Jahr 2015 sieht in Österreich bereits die Designation von spezialisierten Einrichtungen für definierte Patientengruppen vor. Bisher wurden aber nur zwei Expertisenzentren für seltene Erkrankungen nach den strengen Qua-

...äftigt sind.“ Dazu für alle Beteiligten ... nungsmodalitäten

Dank einer EU-Initiative werden seit einigen Jahren mehr Mittel in die Erforschung seltener Krankheiten investiert

...CHER. In Öster- 10.000 Personen be- mit Selbsthilfe-etroffene und auch ... härztinnen eine ... xpertisen und die ... e Vernetzung. „Je ... je stärker die Ver-



FOTOS: VOLKSCHE/STOCKPHOTO.COM, MARCO STOCKPHOTO

Forschung von „Orphan Diseases“ daher hauptsächlich von den betroffenen Familien in Form von Stiftungen gefördert. Das Europäische Parlament versuchte dem entgegenzusteuern, indem es im Jahr 2000 eine Sonderregelung für die Zulassung von Medikamenten für Krankheiten einführte. Durch ein zehnjähriges Alleinvertriebsrecht, Gebührenfreiheit vonseiten der Europä-

Hausärzte sind aufgrund der niedrigen Fallzahlen mit der Diagnose einer seltenen Krankheit oft überfordert

...chen Arzneimittelagentur (EMA) und den Entfall von Zulassungsgebühren wollte man der Industrie Anreize zur Entwicklung von Orphan Drugs zu geben (siehe Seite 18). Ohne Zentren mit entsprechender Expertise können in Österreich dennoch kaum klinische Prüfungen durchgeführt werden, um neue Medikamente zu entwickeln.

INFO-ZENTRALE ORPHANET. Die derzeit umfassendste Informationsquelle für seltene Erkrankungen in Österreich bietet die Internet-Datenbank Orphanet, ein ursprünglich in Frankreich gestartetes Projekt, an dem Österreich seit 2002 teilnimmt. In der umfassenden Datenbank zu seltenen Krankheiten werden landesspezifische Informationen zu Spezialkliniken, Ambulanzen, Labors, Patientenorganisationen, Forschungsprojekten, klinischen Studien und Patientenregistern zu seltenen Erkrankungen bereitgestellt.

– MAGDALENA MEERGRAF



„Wir brauchen ein flächendeckendes Netz von ‚Kümmernerstationen‘ für seltene Krankheiten.“

Jürgen Schäfer, Kardiologe am Uniklinikum Marburg

NAP.se - Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Aus Sicht der Patientenorganisation

Aus Sicht

Dr. Rainer Riedl, Obmann der Pro Rare Austria, klärt über die nationalen Pläne im Bezug auf Seltene Erkrankungen auf.

Die Diplomkrankenschwester schwerer Hämophilie leidet. W erzählt sie aus Ihrer Sicht.

INFO

Der NAP.se setzt neun zentrale Themenschwerpunkte, die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen. Diese 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



Dr. Rainer Riedl
Obmann Pro Rare Austria

Stichwort: Nationaler Aktionsplan Seltene Erkrankungen. Was kann man sich darunter vorstellen?

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, SV, 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 Beach-

achtung vorgelegt wurde. Darüber hinaus waren weitere relevante Ministerien - die Bundesministerien für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz sowie für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft - durch ihre Vertretung in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen maßgeblich in die Erstellung des NAP.se involviert.

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 Gesundheit den NAP.se und veröffentlichte ihn auf ihrer Website. Dort heißt es dazu: „Der Plan soll für die Betroffenen eine bessere Versorgung ermöglichen. Eine bessere Koordination soll zu einer Verbesserung der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen führen.“ Nun geht es darum, von der Planung in die Umsetzung zu kommen. Pro Rare Austria wird sich hier auch weiterhin aktiv und konstruktiv einbringen und dafür sorgen, dass die von allen Beteiligten entfachte Dynamik für dieses Thema nicht verloren geht.

Sind auch Patientenorganisationen in diese Pläne eingebunden und wenn ja, worin liegen deren Aufgaben?

Pro Rare Austria, als Dachverband aller Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der

seltenen Erkrankungen, war von Anfang an eingebunden und ist auch jetzt im Beirat für seltene Erkrankungen beim BMGF bei der Umsetzung involviert. Der besondere Stellenwert, der den unmittelbar Betroffenen eingeräumt wird, zeigt sich dadurch, dass Pro Rare Austria vier Personen in diesen Beirat entsenden durfte.

Wer ist eigentlich für die Entstehung dieser Expertisezentren zuständig?

Diese sollen nicht „durch“ den NAP.se entstehen, der NAP.se soll aber dazu beitragen, bereits bestehende Expertise sichtbar und Kandidatenzentren durch eine sogenannte Designation zu offiziellen Expertisezentren zu machen. Dafür gibt es allerdings weder ein Budget noch irgendwelche finanziellen Anreize der öffentlichen Hand. Es liegt damit ein gutes Stück in den Händen von verantwortungsvollen Medizinerinnen und Patientenorganisationen, solche Zentren aus dem Boden zu stampfen. Einige schöne Vorbilder gibt es ja für diesen Prozess: das EB-Haus Austria in Salzburg für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa und die Abteilung für Hämatologie am St. Anna Kinderspital in Wien für pädiatrische Onkologie. Beide Einrichtungen sind auch in den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) vertreten. ■



Petra Isser
Dipl. Gesundheits- und Krankenpflegerin, Familiensekretärin ÖHG

„Ich würde mir wünschen, dass es auch außerhalb der wenigen Ballungsräume in Österreich Zentren gibt.“

Seit ein paar Jahren hört man immer öfter vom NAP.se. Drei verschiedene Blickwinkel sollen Aufschluss über Entwicklungen geben und aufklären, welche komplexe Idee dahintersteht.

Aus Sicht einer Betroffenen

Petra Isser aus Tirol ist Mutter eines Sohnes, der an das sich Betroffene von den Expertisezentren erhoffen,

■ Wie schätzen Sie als Betroffene die momentane Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten in Österreich ein?

Es gibt in Österreich momentan zwischen fünf- und zehntausend verschiedene seltene Erkrankungen und ich als Mutter eines Kindes mit Hämophilie bin sehr froh, im Sozialstaat Österreich zu leben, in dem die Therapien für seltene Erkrankungen finanziert werden. Somit ist es für viele Betroffene möglich, ein annähernd normales Leben zu führen. In manch anderen EU-Ländern ist das leider nicht der Fall. Da müssen wir uns wirklich glücklich schätzen.

■ Kommen wir zu den geplanten Expertisezentren. Was ist Ihnen dabei wichtig?

Die wichtigste Frage für mich ist, wo diese Expertisezentren sein werden. In unserem Fall etwa gibt es nicht viele Betroffene in Österreich, daher wäre mir besonders wichtig, dass bei den Ärzten ausreichendes Basiswissen vorhanden ist. Da es in Österreich nicht viele ExpertInnen auf dem Gebiet der Hämophilie gibt, wäre mir der Standort ganz wichtig. Wenn dieses Expertisezentrum in Wien ist, habe ich als Tirolerin ein Problem. Und natürlich wäre es toll, wenn an den geplanten Expertisezentren ÄrztInnen tätig wären, die sich wirklich gut auskennen. Ein weiterer wichtiger Punkt ist, dass diese Experten dann auch erreichbar sind. Nicht nur von Montag bis Freitag, sondern auch an Wochenenden oder Feiertagen.

■ Welche Hoffnungen setzen Sie in die Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten in Österreich?

Ich erhoffe mir, dass es auch außerhalb der wenigen Ballungsräume in Österreich Zentren gibt. Denn für einen Vorarlberger oder Tiroler ist es eine Weltreise, wenn er mit Kind regelmäßig nach Wien oder Graz fahren muss. Meine Hoffnung wäre, und das bezieht sich gar nicht nur auf die Expertisezentren, dass die Krankenkassen in Österreich einheitliche Regelungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen finden würden. Leider wird das von Bundesland zu Bundesland immer noch unterschiedlich gehandhabt. Auch sehe ich das Problem, dass die wenigen Ärzte, die sich mit seltenen Krankheiten gut auskennen, in diese Expertisezentren abgezogen werden und dann für viele Betroffene schwerer erreichbar sind als vorher.

■ Gibt es einen Punkt, der Ihnen wichtig ist? Was sollte man Ihrer Ansicht nach zur Sprache bringen?

Eine einheitliche Regelung zwischen den Bundesländern wäre schon der erste Schritt. Wie sieht es mit der Rezeptgebührenbefreiung aus? Lässt sich, in unserem Fall, das Hämophilie-Sommercamp als Kur beantragen? Da gibt es leider keine einheitliche Regelung. Ich finde, dass man sich vorrangig darum kümmern sollte. ■

Aus Sicht der Medizin

Dr. Till Voigtländer, medizinischer Leiter der NKSE gibt Einblick, wie auch Mediziner zur Umsetzung des NAP.se beitragen.



Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer
Klinisches Institut für Neurologie,
Med. Uni. Wien NKSE, Gesundheits-
Österreich GmbH

■ Mit welchen Problemen sind PatientInnen, die an seltenen Krankheiten leiden, hierzulande konfrontiert?

Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen hat vor wenigen Jahren eine Analyse zu seltenen Erkrankungen in Österreich gemacht, bei der es insbesondere auch um die Probleme der PatientInnen und der betreuenden Ärzte ging. Dabei haben sich verschiedene Problemlagen herauskristallisiert. Ein wesentliches Problemfeld ist das fehlende Wissen zu seltenen Erkrankungen, in der Gesamtbevölkerung genauso wie im generellen medizinischen Bereich. Dadurch ist es für PatientInnen schwer, an geeignete und qualitativ hochwertige Informationen zu kommen und rasch an die „richtige“ Stelle, d.h. den zu gehörigen Experten, weitergeleitet

zu werden. Hieraus resultieren teils deutliche Verzögerungen in der Diagnostik, den begleitenden Behandlungsmaßnahmen und, wenn es eine spezifische Therapie für die Erkrankung gibt, der Einleitung dieser Therapie. Ähnlich Konsequenzen hat das Faktum, dass wir derzeit in Österreich keine gut sichtbare Zentrumsstruktur haben, vorhandene Expertise also auch von dieser Seite nicht so sichtbar ist, wie sie sein könnte. Ein weiterer wichtiger Punkt ist die Bewilligung von Medikamenten für seltene Erkrankungen. Diese müssen nicht selten lebenslang eingenommen werden und sind teilweise sehr teuer. Krankenkassen müssen daher den Einsatz dieser Medikamente in jedem Einzelfall genau prüfen, was gerade, wenn es um die Erstdiagnose und Ersteinstellung bei einem Patienten geht, mit Verzögerungen und anfänglichen Ablehnungen einhergehen kann.

■ Auf welche Art können Expertisezentren die Versorgung unterstützen?

Expertisezentren sind als gezielte Anlaufstellen für definierte Aspekte und Aufgaben bei der Versorgung von PatientInnen gedacht: Diese umfassen die Erst- oder Bestätigungsdiagnostik einer seltenen Erkrankung, die Festlegung des Behandlungskonzeptes, die Durchführung notwendiger Kontrolluntersuchungen und, sollte eine spezifische Therapie verfügbar sein, die Durchführung oder zumindest Einleitung dieser Therapie. Zudem sind Expertisezentren die Anlaufstelle für Notfallsituationen, entweder direkt oder, wenn der Patient nicht vor Ort ist, beratend per Telefon. Dieses Auf-

gabenportfolio unterstützt die Versorgung der PatientInnen bereits wesentlich. Elementar wird aber auch die Verbindung der Zentren zu kleineren Kliniken und zum hausärztlichen Bereich sein, denn nur so lassen sich die Verzögerungen bei der Diagnostik angehen.

■ Ist ein Mitwirken von Patientenverbänden auch auf der medizinischen Seite möglich?

Das kommt ein bisschen darauf an, wie sie den Begriff „medizinische Seite“ definieren. Eine direkte Einbeziehung in diagnostische und therapeutische Abläufe sehe ich seitens der Patientenverbände nicht, diese Prozesse unterliegen der ärztlichen Verantwortungsebene und sind immer individuell mit den direkt betroffenen PatientInnen abzusprechen. Fasst man den Begriff aber weiter im Sinne einer engen Kooperation zwischen Zentren und Selbsthilfegruppen auf, würde ich Ihre Frage vorbehaltlos bejahen, denn den Patientenverbänden fällt eine wichtige Rolle zu, vor allem in der generellen Information der Betroffenen zu ihrer Krankheit, zu deren Auswirkungen und zu möglichen Maßnahmen und Unterstützungen im medizinischen, sozialen, schulischen oder beruflichen und familiärem Bereich. Wir dürfen niemals vergessen, dass niemand die Lebensrealität eines Lebens mit einer seltenen Erkrankung so gut kennt wie die betroffenen PatientInnen und deren Angehörige selbst. Wenn es um medizinische Inhalte geht, sollten diese allerdings immer mit den entsprechenden Experten, beispielsweise eines Zentrums, abgestimmt sein.

Interviews: Lukas Wieringer

Seltene Erkrankungen Endlich Ze

Text: Susanne Hinger

In den letzten Jahren ist bei seltenen Erkrankungen endlich einiges in Bewegung geraten. Lang ist für viele Patienten mit seltenen Erkrankungen nicht nur ihr Leidensweg und oftmals auch ihr Weg durch die Institutionen bis zur Diagnose und zu einem auf die spezifische Erkrankung spezialisierten Experten; lang ist auch schon die Geschichte um mehr Bewusstsein und um eine bessere Verankerung der seltenen Erkrankungen im Gesundheitssystem.

Fortschritte auf europäischer Ebene

In den letzten Jahren ist nun einiges in Bewegung geraten, und seltene Erkrankungen sind zumindest mehr ins Bewusstsein gerückt, sozusagen vom Schattendasein ins Zentrum der Bemühungen. Vor 10 Jahren noch ein Randthema und in ihrer Bedeutung unterschätzt oder ignoriert, finden seltene Erkrankungen heute – zumindest in ihrer Gesamtheit und den damit verbundenen Implikationen – Beachtung und sind im Zentrum gesundheitspolitischer Bestrebungen angekommen. Das gilt auf europäischer Ebene, wo der Europäische Rat von den Mitgliedstaaten die Entwicklung nationaler „Aktionspläne“ eingefordert hat und nun das Konzept europäischer Referenznetzwerke und Expertisenzentren sukzessive umgesetzt wird. Die Arbeiten konzentrieren sich derzeit auf die Designation von thematisch übergeordneten Referenznetzwerken für mehrere Gruppen seltener Erkrankungen, die Patienten mit einer seltenen Erkrankung und ihren Ärzten Zugang zu maximaler Expertise ermöglichen sollen – im Inland oder bei Bedarf im europäischen Ausland. Letztlich geht es – wenn das notwendig ist – auch um die Möglichkeit, Patienten grenzüberschreitend, d. h. in einem Zentrum in einem anderen Land, zu behandeln.

- ▶ **Fortschritte** gibt es auf europäischer Ebene, aber auch auf nationaler.
- ▶ **Bündelung von Expertise:** An der Etablierung von Referenznetzwerken und Expertisenzentren für einzelne oder auch Gruppen seltener Erkrankungen wird gearbeitet.
- ▶ Auch **in Österreich** sind endlich die ersten beiden Expertisenzentren designiert worden. Die Gesundheitsplanung ist in den Prozess involviert. Angesichts des komplexen österreichischen Gesundheitssystems mit der Vielzahl an Systempartnern ist der Prozess aufwändig.
- ▶ **Als Erfolg der letzten Jahre** wird eine merkbar gesteigerte Awareness für seltene Erkrankungen und ein positives wohlwollendes Gesprächsklima der Systempartner beschrieben.



Zentren und Netzwerke

Die Vernetzung und Bündelung der europäischen Expertise erfolgt übrigens unter österreichischem Vorsitz. Als vom Gesundheitsministerium delegierter Vertreter Österreichs im europäischen Board of Member States, das u. a. mit der Designation von europäischen Referenznetzwerken betraut ist, wurde Assoc.-Prof. Univ.-Doz. Dr. Till Voigtländer nun bereits zum zweiten Mal von den Vertretern der 28 Mitgliedstaaten zum Co-Vorsitzenden gewählt.

Österreichische Referenzzentren: ein langer Weg

Bewegung gibt es mittlerweile aber seit einigen Jahren auch auf nationaler Ebene, wo zunächst der „Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ (NAP_{se}) – den Empfehlungen des Europäischen Rates vom Juni 2009 folgend – erarbeitet wurde. Nach jahrelangen fachlichen und inhaltlichen Vorarbeiten und einem noch längerem Fine-Tuning zwischen allen relevanten Stakeholdern konnte der NAP_{se} dann Anfang 2015 endlich publiziert werden – ein langer Prozess, an dessen Finalisierung viele (Beobachter, aber auch Beteiligte) schon gezweifelt hatten. Am Ende, wenn auch verspätet gegenüber den europäischen Vorgaben, steht nun aber ein Dokument, das – den Besonderheiten des komplexen österreichischen Gesundheitswesens entsprechend – alle Systempartner beteiligt. Sukzessive sollen nun die einzelnen Punkte des NAP_{se} umgesetzt werden. Auch das braucht Zeit, die Implementierung der einzelnen Schritte muss wieder mit den einzelnen Stakeholdern abgestimmt werden.

Mittlerweile haben 2 österreichische Zentren auch den Designationsprozess abgeschlossen und wurden als Expertisezentren im Rahmen der europäischen Referenznetzwerke designiert:

zum einen ist dies das Expertisezentrum für pädiatrische Onkologie am St. Anna Kinderspital, Wien, zum anderen das Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa, EB-Haus/Paracelsus-Universität Salzburg. Mit der Designation weiterer sechs österreichischer Expertisezentren ist demnächst zu rechnen (siehe Kasten).

Medizinische und politische Entscheidungen

Macht Österreich seine Aufgaben besonders sorgfältig, oder warum dauert vieles länger als in den meisten Ländern? Eine Besonderheit liegt sicher in der Struktur des österreichischen Gesundheitswesens begründet, wie Assoc.-Prof. Univ.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Österreichs unerschütterlicher Vorkämpfer für Orphan Diseases, erläutert: „Mit 3 wesentlichen Systempartnern, die essenziell für das Gesundheitssystem sind – Bund, Länder und Sozialversicherungen –, zählt das österreichische System sicher zu den komplexesten.“ Staaten mit zentralistischen Systemen tun sich hier wesentlich leichter. Umgekehrt müsse man auch sehen, dass

Länder, die hier weiter fortgeschritten sind, wie etwa Frankreich oder UK, auch schon 10–12 Jahre vor uns damit begonnen haben. „Deshalb stehen diese Länder auch mit weiter ausgebauten Systemen da als Österreich. Letztlich haben aber auch all jene Länder, die ein gutes System haben, ihre Zeit gebraucht“, sagt Voigtländer. Davon abzugrenzen seien darüber hinaus auch Länder, die letztlich überhaupt kein Prüfsystem auf nationaler Ebene etabliert haben: „Das ist der Prozess natürlich einfacher, am Ende stellt sich jedoch die Frage nach der Qualität des Ergebnisses.“ So haben etwa viele osteuropäische Staaten, aber auch Deutschland überhaupt keine Regeln für die Bewerbung als Expertisezentrum erstellt, sodass sich viele Institutionen nach Eigeneinschätzung beworben haben.

Wo stehen wir nun heute in Österreich, was die Versorgungssituation der seltenen Erkrankungen und auch was die Umsetzung der europäischen Vorgaben betrifft? „Unser derzeitiger Fokus ist die medizinisch klinische Versorgung. Im ersten Schritt ging es um die Identifikation von Einrichtungen in Österreich, die sich ▶

Expertisezentren im Rahmen der europäischen Referenznetzwerke

Zwei designierte Zentren

- Zentrum für pädiatrische Onkologie (St. Anna Kinderspital, Wien)
- Zentrum für Genodermatosen, Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB-Haus/Paracelsus-Universität Salzburg)

Designation Mitte 2018 zu erwarten:

- Zentrum für Sarkome und Weichteiltumoren, Universitätsklinik für Orthopädie, Graz
- Zentrum für Knochen- und Mineralstoffwechsel, in Wien, primär koordiniert von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wien
- Kraniofaziale Anomalien an der Mund-, Kiefer und Gesichtschirurgie in Salzburg
- Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen an der Universitätsklinik für Dermatologie Innsbruck

Die Entscheidung über die beiden noch offenen Designationskandidaten wird auf gesundheitspolitischer Ebene bis Ende dieses Jahres getroffen.

mit seltenen Erkrankungen beschäftigen", wie Voigtländer erläutert. Es konnten über 150 Einrichtungen in Österreich identifiziert werden, die sich mit seltenen Erkrankungen befassen. In mehreren Fragerunden und Evaluationsverfahren, in denen erhoben wurde, in welchem Ausmaß Kriterien für Zentren erfüllt werden, wurden zunächst knapp 40, und von diesen nun 6 Einrichtungen ausgewählt, die Mitte 2018 als Expertisezentren und damit als Vollmitglieder in einem europäischen Referenznetzwerk designiert werden sollen. Mit den beiden bereits bestehenden Zentren (St. Anna Kinderspital und EB-Haus) wird Österreich dann über 8 Expertisezentren verfügen (siehe Kasten).

Diskussionen und offene Fragen

Gerade der im Vergleich mit anderen Ländern restriktiv erscheinende Auswahlprozess für Expertisezentren hat in Österreich für viele Dis-

kussionen gesorgt und ist vielen unverständlich; insbesondere dann, wenn große Institutionen, an denen z. B. eine Vielzahl unterschiedlicher seltener Erkrankungen auf hohem Niveau betreut oder auch beforscht wird, nicht zum Zug kamen. Wie ist das zu erklären?

Voigtländer verweist hier darauf, dass die Auswahl natürlich einerseits auf medizinischer Expertise beruhe, aber andererseits auch die Gesundheitsplanung miteinschließe. „Das, was jetzt geplant und konzipiert wird, muss auch langfristig gesichert sein.“ Das heißt, die Bezahler müssen eingebunden sein. „Das macht den Prozess von außen betrachtet auch so bürokratisch.“

Mit der Designation zu einem Expertisezentrum ist also nicht primär eine Auszeichnung oder Beurteilung zu verstehen, sondern auch eine Verpflichtung und Verantwortung für die Zukunft verbunden – und dafür müssen die

Ressourcen langfristig vorhanden und muss letztlich auch die Finanzierung gesichert sein, und zwar in einem Ausmaß, das regionale Verpflichtungen und die regionale Versorgung übersteigt. Zwar ist der Zweck der Referenznetzwerke auch so definiert, dass primär die Expertise und nicht der Patient reisen soll (Stichwort: „virtual boards“). Das heißt aber dennoch, dass jedenfalls die Expertise, bei Bedarf aber auch die Behandlung für Patienten aus anderen Bundesländern (und gegebenenfalls sogar aus anderen europäischen Ländern) gewährleistet sein muss. Im komplexen, fragmentierten österreichischen Gesundheitssystem kann die Behandlung von Patienten aus anderen Bundesländern für Spitalsträger eine relevante Frage werden, gerade wenn es um sehr seltene Erkrankungen geht, für die Therapien oft mit extrem hohen Kosten einhergehen. Der österreichische Weg, die Gesundheits-

8. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen



Im Interview:
Assoc.-Prof. Univ.-Doz. Dr. Till Voigtländer
Klinisches Institut für Neurologie, Medizinische Universität Wien,
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE),
GÖG Wien

Wie ist Ihr Resümee zum 8. Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen?

Der 8. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen hat 3 verschiedene Themenbereiche abgedeckt: Ein Teil war der medizinisch-ärztlichen Fortbildung gewidmet, ein zweiter Focus lag auf der medizinisch-klinischen Versorgung und Entwicklung, und ein dritter Teil befasste sich mit der sozialen Versorgung.

Ziel war, zu diesen verschiedenen Themen die unterschiedlichen Akteure zusammenzuführen und zu einem konstruktiven Dialog zu bringen, in dem es darum geht, die Standpunkte, aber auch die Rahmenbedingungen der anderen Seite kennenzulernen: dass also z. B. die Politik auch einmal Erfahrungsberichte von Patienten hört und was das in der konkreten Lebenssituation bedeutet; genauso dass Patienten hören, dass es in unserem Gesundheitssystem gewisse Vorgaben gibt, innerhalb derer man sich bewegen kann. All das ist mit diesem Kongress hervorragend gelungen.

Was waren für Sie die Highlights des Kongresses?

Als Highlight habe ich empfunden, dass wir mit Enrique Terol einen führenden Vertreter der EU-Kommission zu Gast hatten,

der über den aktuellen Stand der Entwicklung bei europäischen Referenznetzwerken berichtet hat. Zweites Highlight war für mich die Podiumsdiskussion mit den verschiedenen Akteuren, in der man gerade das Gesundheitsministerium als sehr aktiven Partner erleben konnte, der die Empfehlungen auf europäischer Ebene in bestmöglicher Art und Weise auch national umzusetzen versucht.

Es hat sich in den letzten Jahren einiges getan in Richtung Bewusstseinsbildung, v. a. im klinischen Bereich, aber auch auf politischer Seite. Glauben Sie, dass Patienten jetzt schon von den Entwicklungen profitieren können und dass schon Veränderungen wahrnehmbar sind?

Ich glaube schon, dass auch abseits der Klinik, also im niedergelassenen Bereich und im Bereich der primären Spitalversorgung, die Awareness für seltene Erkrankungen zugenommen hat. Das setzt sich aber wahrscheinlich noch kaum in einer Verbesserung und Beschleunigung der Patientenpfade um. Dazu sind wir derzeit auch noch zu sehr mit diesem Strukturierungsprozess befasst. Dass Ärzte lokal wissen, dass sich ein Kollege in einem bestimmten Zentrum mit einer bestimmten Erkrankung beschäftigt, und dann einen Patienten hinschicken, das gab es vorher auch schon, und das funktioniert. Unsere große Aufgabe neben der Definition der Zentren und der „Klärung der Landschaft“ ist es aber noch, Wege zu finden, wie diese Information dann in der ganzen primären Spitallandschaft und im Bereich der niedergelassenen Ärzteschaft ankommt.



planung in den Designationsprozess von Anfang an einzubeziehen, wird damit auch verständlich.

Auf europäischer Ebene ist auch die Frage der Valorisierung von „virtual boards“, die vom Aufwand zwar nicht mit der Patientenbehandlung vergleichbar sind, aber in Summe auch große Ressourcen binden, noch nicht entschieden.

„Für die ersten Jahre werden hier von den designierten Zentren auch Vorleistungen zu erbringen sein“, so Voigtländer. Hier müssen zu nächst IT-Systeme und Programme zur Dokumentation etabliert werden. Denkbar wäre auf europäischer Ebene dann, auf Basis der dokumentierten Daten einen Ausgleich, sozusagen eine Art Gegenrechnung durchzuführen.

Ein weiterer – emotional besetzter – Diskussionspunkt ist, dass es bei uns zu einer Erkrankungsgruppe oft mehrere Institutionen mit vergleichbarer Expertise gibt, sodass die

Entscheidung schwierig wäre, wer hier als „das Expertisenzentrum“ im europäischen Referenznetzwerk designiert werden sollte. Hier wird immer wieder diskutiert, ob sich nicht Zentren etwa aus verschiedenen Bundesländern oder von verschiedenen Unikliniken zu einem Zentrum zusammenschließen könnten

und sich als ein virtuelles Zentrum, oder sozusagen disloziert bewerben könnten; ein Prozess, der derzeit jedoch nicht vorgesehen ist. Begründet wird das mit dem Grundkonzept eines Zentrums, die maximale Expertise mit dem entsprechenden Umfeld an einem Ort zusammenzufassen. ■

Auf den nächsten Seiten lesen Sie:

Konkrete Fragen zu ausgewählten seltenen Erkrankungen

- Herausforderungen am Weg zur Diagnose
- Wie erfolgt die Diagnosestellung?
- Wie erfolgt die Therapie?
- Wie ist die Versorgungssituation in Österreich?
- Herausforderungen im Patienten-Management
- Wo gibt es Verbesserungsbedarf?

Bewusstsein ist enorm gewachsen



Im Interview:

Dr. Vassiliki Konstantopoulou
Ambulanz für angeborene Stoffwechselerkrankungen,
pädiatrische Genetik und Syndromologie, Universitätsklinik für
Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

Wie beurteilen Sie die Situation für Betroffene von seltenen Erkrankungen in Österreich, insbesondere was den Weg zur Diagnose betrifft, aber auch das Bewusstsein unter Ärzten?

Aufgrund der Vielzahl der – bekannten – seltenen Erkrankungen sowie der Heterogenität der Symptomatik innerhalb eines Krankheitsbildes ist es oft schwierig, eine Verdachtsdiagnose promptly zu stellen. Mit den neuesten technischen Errungenschaften wie Exom Sequencing (Durchforsten der Erbinformation) wird dies jedoch zunehmend einfacher. Das gilt v. a. für das Gebiet der seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen und genetischen Erkrankungen, die meistens im Kindesalter diagnostiziert werden. Hierzu besteht zumindest auf universitärer Ebene bereits ein großes Bewusstsein.

Wie ist Ihr Resümee zum 8. Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen?

Ziel dieses Kongresses war es, Awareness zu schaffen und eine weitere Brücke zwischen den betroffenen Gruppen und sozialen Netzwerken, inklusive der politischen Ebene, zu schlagen. Unter betroffenen Gruppen oder sogenannten Playern verstehen wir Ärzte, d. h. Kliniker wie auch niedergelassene Kollegen, aber auch betroffene PatientInnen, Patientenorganisationen (Selbsthilfegruppen), die

Politik, die auch im Bereich der seltenen Erkrankungen investiert, und die sozialen Träger. Durch diesen Kongress wurde sichtbar, dass mit viel persönlichem Einsatz von allen Playern viel bewirkt werden und Früchte tragen kann, natürlich auch auf der Basis der geleisteten Vorarbeiten; auch wenn man mitunter das Gefühl hat, dass es länger dauert, bis Früchte gesehen werden können.

Hat sich aus Ihrer Sicht in den letzten Jahren im Bewusstsein etwas verändert?

Vor allem auf der Basis der EU-Initiative und des dadurch entstandenen Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) ist meiner Ansicht nach in den letzten Jahren das Bewusstsein dafür auf allen betroffenen Ebenen immens gewachsen. Die Kooperation zwischen den Kollegen, Klinikern und Niedergelassenen, wurde intensiver – sie wollen ja alle das Beste für ihre PatientInnen. Eine teure Therapie bzw. benötigte Hilfsmittel können mit weniger Aufwand bewilligt werden, auch wenn die Bürokratie immer noch eine große Hürde darstellt. Bemerkenswert ist, dass sich auch im Bewusstsein der PatientInnen selbst etwas verändert hat, sie erlangen zunehmend ein selbstbewusstes Auftreten, z. B. auf Basis von Selbstedukation im Rahmen von eigenen internationalen Kongressen, und werden dazu befähigt, gleichberechtigte Player zu sein.

Wo sehen Sie nun die Herausforderungen für die Zukunft?

Die großen Herausforderungen sehe ich nun im weiteren Ausbau der schon vorhandenen Strukturen und in der Schaffung einer besseren Organisation und Vernetzung. Die Herausforderung liegt also jetzt im Schritt vom „Papier“ zur Anwendung.

Die Gespräche führte Susanne Hinger

Danksagung

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

abbvie



ALEXION



CSL Behring
Biotherapies for Life™



Intercept

KEDRION
INTERNATIONAL

NOVARTIS



PHARMIG
Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs



SANOFI GENZYME

santhera
THEIR FUTURE - OUR FOCUS

Shire

VERTEX



Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangi leiomyomatose
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Porphyrrie ... 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 erythematoses
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