

# News-letter

## Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen



### Das war's.....: Joint Meeting für Seltene Erkrankungen (SE) Salzburg, 8.- 9. November 2019

Knapp 200 registrierte Teilnehmer aus dem Kreis der Betroffenen, der medizinischen Spezialisten, dem Gesundheitsmanagement und der pharmazeutischen Industrie nahmen an der obigen Veranstaltung teil [1]. Sie war gemeinsam vom Forum Seltene Krankheiten (FSK), der AG Schwerpunktsetzungen (PKM) und Pro Rare Austria organisiert worden. Im folgenden werden die themenübergreifenden Sitzungen referiert. Die Inhalte der Sitzungen mit fachspezifischen Themen werden in der kommenden Ausgabe der Monatsschrift für Kinderheilkunde (12-2019) erscheinen.

⇒ [Programm Joint Meeting 2019](#) [1]

### Ist eine Schwerpunktsetzung in den Kinderchirurgischen Fächern Österreichs sinnvoll?

Der Beginn dieser Tagung war in einer Parallelsitzung der Schwerpunktsetzung in der österreichischen Kinderchirurgie gewidmet. Das Programm eröffnete der Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Kinderchirurgie, *J. Schalamon*, mit einer

Darstellung des Themas aus der Sicht der Kinderchirurgie. In seinem Vortrag hob er besonders die Bedeutung der Strukturqualität in der Betreuung von Patienten mit seltenen chirurgischen Erkrankungen hervor. Essentiell wäre dafür ein zentrales Register, in dem die Diagnosen und die operativen Eingriffe österreichweit abgebildet sind. Den Vortrag schloss *J. Schalamon* mit einem Appell an die öffentliche

Tab. 1 : Auswahlvorschlag zu Selteneren Erkrankungen bzw. MEL mit Versorgungsbedarf in der KJC – alle Akut-KA 2018

MEL / Hauptdiagnose (ICD10-Dreisteller)	(J43) Emphysem	(K42) Hernia umbilicalis	(K43) Hernia ventralis	(K80) Cholelithiasis	(N13) Obstruktive Uropathie und Refluxuropathie	(Q33) Angeborene Fehlbildungen der Lunge	(Q39) Angeborene Fehlbildungen des Ösophagus	(Q40) Sonstige angeborene Fehlbildungen des oberen Verdauungstraktes	(Q41) Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Dünndarmes	(Q42) Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Dickdarmes	(Q43) Sonstige angeborene Fehlbildungen des Darms	(Q44) Angeborene Fehlbildungen der Leber Gallenblase, der Gallengänge und der Leber	(Q54) Hypospadien	(Q62) Angeborene obstruktive Defekte des Nierenbeckens und angeborene Fehlbildungen des Ureters	(Q63) Sonstige angeborene Fehlbildungen der Niere	(Q64) Sonstige angeborene Fehlbildungen des Harnsystems	(Q67) Angeborene Muskel-Skelett-Deformitäten des Kopfes, des Gesichtes, der Wirbelsäule und des Thorax	(Q79) Angeborene Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, anderenorts nicht klassifiziert	Insgesamt	
(GF040) Thorakoskopie – therapeutisch	1					2	2											1	4	
(GF050) Thorakotomie – therapeutisch							20												2	4
(HE140) Korrektur angeborener Fehlbildungen des Ösophagus								1	4										20	
(HF280) Korrektur angeborener Fehlbildungen des Magens und Duodenums								37			1								6	
(HF290) Pylorotomie bei Pylorushypertrophie – offen								22											37	
(HF300) Pylorotomie bei Pylorushypertrophie – laparoskopisch								1	4	6								1	12	
(HG150) Korrektur von Fehlbildungen des Dünndarms								10											10	
(HH250) Korrektur von Fehlbildungen des Kolons											2								2	
(HJ120) Korrektur von Fehlbildungen des Rektums																			2	
(HK070) Korrektur einer Fehlbildung des Anus										13	1								15	
(HM100) Cholezystektomie – offen																			1	
(HM110) Cholezystektomie – laparoskopisch												1							93	
(HM160) Korrektur von Fehlbildungen der Gallenblase und Gallenwege												6							6	
(HP080) Korrektur einer intestinalen Malrotation									1		3	1							6	
(HP100) Verschluss einer Leistenhernie beim Kind – laparoskopisch																			1	
(HP190) Verschluss einer Leistenhernie beim Kind – offen													8	1					12	
(JA110) Nephrektomie – laparoskopisch																			1	
(JB030) Nierenbeckenplastik – offen																			1	
(JB040) Nierenbeckenplastik – laparoskopisch																			3	
(JC060) Unterspritzung des Ureterostiums – endoskopisch																			4	
(JC140) Intramurale Verlagerung des Harnleiters														126	3				129	
(JC170) Ureterozystostomie und Resektion eines Megoureter														9		1			10	
(JD130) Exzision einer Urachusfistel															1				1	
(JH180) Korrektur des Penis bei Epispadie																15			16	
(JH190) Korrektur des Penis bei Hypospadien, Divertikel, Fistel																3			10	
(JU020) Thorakoplastik																			326	
(LJ030) Korrektur angeborener Fehlbildungen der Thoraxwand – offen																	5		5	
(LJ040) Korrektur angeborener Fehlbildungen der Thoraxwand – thorakoskopisch																	33	1	34	
(LM070) Verschluss eines Zwerchfeldefektes beim Neugeborenen																	17		18	
(LM101) Verschluss einer Nabelhernie – offen																			4	
(LM111) Verschluss einer Nabelhernie – laparoskopisch												1							205	
(LM120) Verschluss angeborener Defekte der Abdominalwand																			1	
<b>Insgesamt</b>	<b>1</b>	<b>208</b>	<b>16</b>	<b>94</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>24</b>	<b>63</b>	<b>9</b>	<b>13</b>	<b>23</b>	<b>9</b>	<b>342</b>	<b>138</b>	<b>4</b>	<b>21</b>	<b>56</b>	<b>39</b>	<b>1068</b>	

Quellen: BMA5GK – Diagnosen- und Leistungsdokumentation der österreichischen KA 2018; GÖG – eigene Berechnungen

Medizinische Einzelleistungen (MEL) an Kindern (<18 Jahre) mit SE erbracht an allen Akutkrankenhäusern Österreichs im Jahr 2018 (G.Fülöp, 2019).

Hand, die weitere Entwicklung mit höheren finanziellen Mitteln zu unterstützen.

Danach strich der Abteilungsleiter für Planung und Systementwicklung in der Gesundheit Österreich GmbH, *G. Fülöp*, die Bereitschaft hervor, die Ausarbeitung eines kinderchirurgischen Registers mit den in der Gesundheit Österreich GmbH verfügbaren Daten zu unterstützen. Besonders wichtig erschien in der Darstellung, dass die Anzahl der in der Kinderchirurgie relevanten seltenen Erkrankungen, soweit diese österreichweit zentral über den ICD-10 erfasst werden können, pro Erkrankung oftmals im einstelligen oder niedrigen zweistelligen Bereich liegt.

*E. Schmiedeke*, selbst Kinderchirurg, gab einen sehr detaillierten Einblick in die Entwicklung und die Bedeutung der European Reference Networks (ERN). Er zeichnete in seinen Ausführungen zuerst ein visionäres Bild über die Arbeit der ERN und zeigte die Wichtigkeit des übergreifenden Zusammenwirkens der Netzwerke in der Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen auf. Den zweiten Teil seiner Ausführungen widmete *E. Schmiedeke* der Frage, wie weit eine Zentralisierung sinnvoll wäre. Anhand von vielen Publikationen erklärte er eindrucksvoll den Zusammenhang zwischen der Anzahl von Eingriffen und der Steigerung der Qualität. Zum Schluss seines Vortrages zählte *E. Schmiedeke* die möglichen nächsten Schritte in der Umsetzung der Zentralisierung auf: die Teilnahme an den ERNs, die Bildung lokaler Netzwerke zwischen ERN- und NichtERN-Kliniken sowie eine kontinuierliche Sammlung von Daten zur Steuerung der Zentralisierung.

Am Ende des ersten Blockes beschrieb Frau *N. Schwarzer* die derzeitige Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland anhand mehrerer Beispiele. Sie ist die Vorsitzende von SoMA e.V., der deutschen, bundesweiten Selbsthilfegruppe für Menschen mit anorektalen Malformationen und *M. Hirschsprung*. Die Mutter einer betroffenen erwachsenen Tochter mit Kloakenfehlbildung stellte fest, dass es derzeit keine ausgewiesenen zertifizierten Zentren für diese Krankheitsbilder in Deutschland gibt und dass die jährlich 200 – 300 neuen zum Teil komplexen anorektalen Malformationen an über hundert kinderchirurgischen Abteilungen operiert würden. Frau *Schwarzer* nannte aber auch verschiedene strukturelle Mängel wie Pflegemangel oder Finanzierungssysteme, die unter anderem auch für die momentane Situation verantwortlich wären. Gleichzeitig forderte die Vorsitzende der Selbsthil-

fegruppe das Einhalten der Kinderrechte und das Recht des Kindes auf das erreichbare Höchstmaß an Gesundheit. Weiter wies sie auf das Recht anderer Patienten hin, deren Behandlungen selbstverständlich in onkologischen und kardiologischen Zentren organisiert werden. Auch aus Sicht der Patientenorganisationen werden kooperierende Zentren und Behandler benötigt.



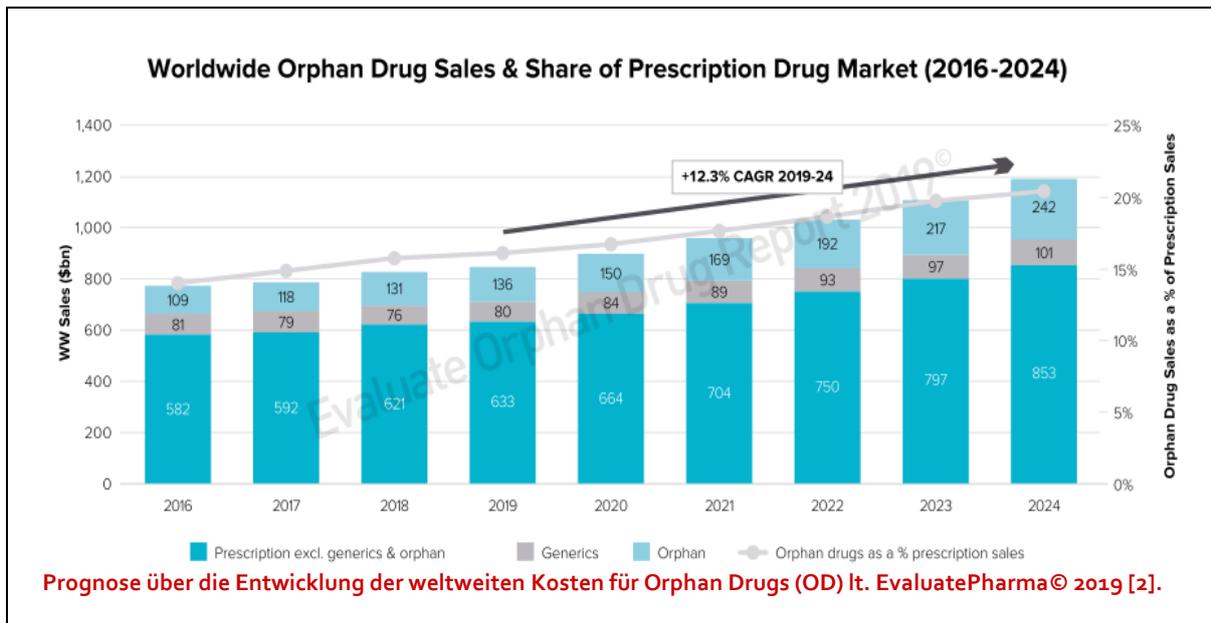
**Podiumsdiskussion** in der Sitzung Kinderchirurgie mit den Referenten und *K. Schmitt* als Moderator (li.), ©*R.Püspök*

Im zweiten Block berichteten dann noch die plastische Chirurgin *H. Piza-Katzer* und die beiden Leiter des Kinderherzzentrums Linz *G. Tulzer* und *R. Mair* über ihre persönliche Erfahrung mit seltenen Krankheitsbildern.

*H. Piza-Katzer* stellte an Hand sehr seltener Handfehlbildungen eindrucksvoll dar, wie wichtig neben der fachlichen Expertise auch die intensive Auseinandersetzung mit der Thematik und die langjährige Erfahrung für den operativen Erfolg wären.

*G. Tulzer* und *R. Mair* berichteten im letzten Vortrag des wissenschaftlichen Programms von der Entwicklung des Linzer KinderHerzZentrums seit 1995 mit allen Schwierigkeiten. Ihre Erfolge belegten sie mit dem therapeutischen Outcome im internationalen Vergleich, der auch in 15 Publikationen seit 2009 in Top Journals veröffentlicht wurde. In ihren Ausführungen hoben die beiden Kollegen besonders die Bedeutung von internationaler Vernetzung und die Teilnahme an internationalen Qualitätskontrollen hervor.

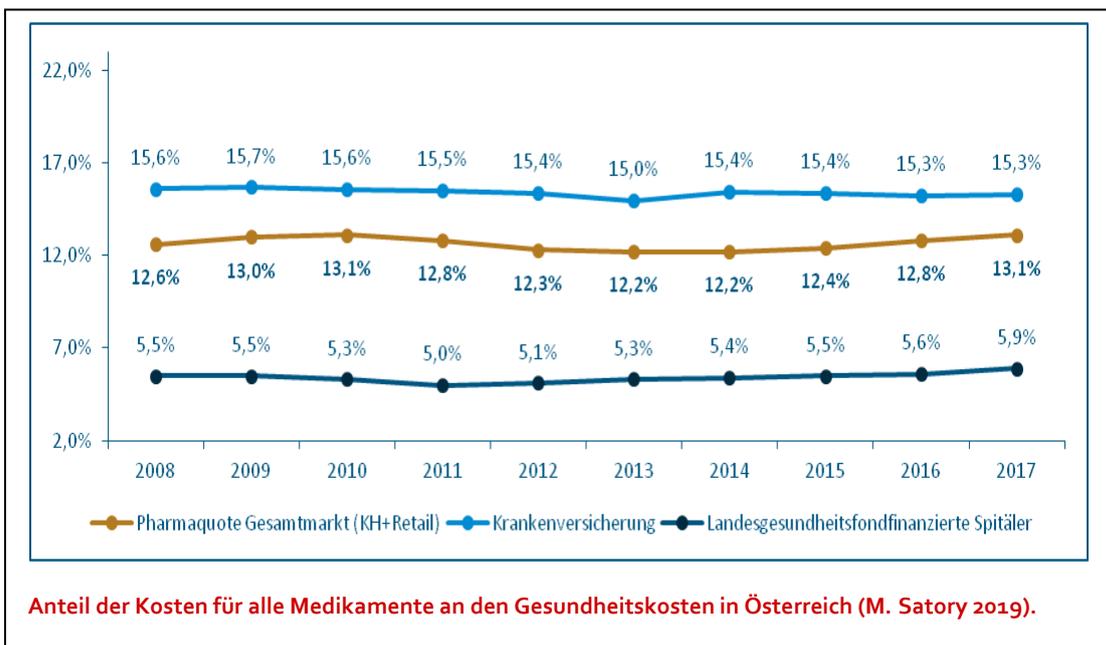
In der abschließenden Diskussionsrunde wurden noch einmal die zum Teil kontroversiellen Ansichten sichtbar. Trotzdem signalisierten alle Referent/innen, dass als erster Schritt für die Weiterentwicklung der Spezialisierung in der Kinderchirurgie ein nationales Register für Patienten mit kinderchirurgischen Fehlbildungen und deren Operationen nötig ist. Die Erarbeitung dieses Registers sollte demnächst in Angriff genommen werden.  
(sd, fw)



## Werden die Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem?

In einer Sitzung organisiert von FSK und AG Schwerpunktsetzung (PKM) wurde von einer hochkarätigen Runde von Experten (C. M. Auer, Gesundheitsministerium Wien, M. Baumgartner, Kispil Zürich, M. Satory, Pharmig Wien, E. Starz, KAGes Graz, A. Bucsics, MoCA Wien/Brüssel) diskutiert, ob die **Kosten der Orphan Drugs (OD) in Zukunft ein Problem für das Gesundheitssystem** werden könnten: Aus Sicht von C. M. Auer können (hohe) Innovationskosten immer in hochentwickelte Gesundheitssysteme integriert werden, so fern ein effizientes Management vorhanden ist, keine Einzelfallentscheidungen gefällt werden und eine Form der Preisregulierung greift. Von den

Medizinern wird eine strikte Disziplin gefordert („nicht alle können und sollen alles machen“). Um die Angst des Systems vor den Kosten von Innovationen zu reduzieren, ist für alle Bereiche ein Nachweis wissenschaftlicher Evidenz nötig. Da der öffentliche Anteil von Innovationen bisher nicht finanziell refundiert wurde (siehe auch A. Bucsics), die geltenden Richtlinien bezüglich Patentschutz und die Marktmacht der Industrie teilweise zur Maximierung ihrer Gewinne missbraucht wurde, werden diese auf EU-Ebene für die Zukunft geändert werden, betonte C. M. Auer. M. Baumgartner zeigte die Situation in der Schweiz: es wurden 3 Referenzzentren für SE eingerichtet. Ansonsten unterscheidet sich die Situation nicht wesentlich von jener in Österreich. Die Diskussion der Finanzierung von OD wurde in der Schweiz durch ein gerichtliches Urteil bezüglich der Höchstkosten von OD/Jahr angefacht. Dies führte zu intensiven Diskussionen in jedem einzelnen Fall; trotzdem werden derzeit noch 95% der Kosten von OD ge-



deckt. EvaluatePharma® prognostiziert für OD bis 2024 eine **weltweite Kostensteigerung von 12,3 Prozent/Jahr** und dann einen Anteil von ca. 20% der gesamten Arzneimittelkosten [2]. Dagegen sind die Gesamtarzneimittelkosten in Ö stabil und liegen im letzten Jahrzehnt konstant zwischen 12 und 13% der Gesundheitsausgaben (M.Satory). Dies war nur über administrativen Druck aufgrund der Einführung von Generika erreichbar (C.M.Auer).



**A. Bucsecs, MoCA, Wien/Brüssel; ©R. Püspök**

Die Industrie (M. Satory) ist wie alle Beteiligten an einer Sicherstellung des Zugangs von Patienten zu Innovationen sehr interessiert: das Risiko von teuren Therapien könnte mit einer Versicherung

durch 18 €/Jahr/Person abgedeckt werden. Der Rechtsanspruch von Patienten auf hochpreisige Therapien ist durch Ärztegesetz, Krankenanstaltengesetz und ASVG geregelt, aber lt. einer Rechtsposition von W. Mazal (zumindest lokal) von den vorhandenen Ressourcen abhängig (E. Starz).

Für die Universitätsspitäler differieren die Meinungen der Juristen (siehe M. Mayrhofer [2]). Ein für alle Betroffenen befriedigender Konsens (A. Bucsecs) erfordert die freiwillige Zusammenarbeit aller Interessierten und wird auf Europäischer Ebene getestet (MoCA= Mechanism of Coordinated Access to orphan medicinal products): Eine klare Offenlegung der Entwicklungs-, Produktions- und Distributionskosten durch die Industrie auf europäischer Ebene würde von einem Großteil der Referenten begrüßt werden. (hd, fw, ae)

⇒ [EvaluatePharma©: Prognose des OD Absatz bis 2024](#) [2]

⇒ M.Mayrhofer: Arzneimittelversorgung im KH [3]

## Mover für SE – getragen von Pro Rare Austria

Grau ist alle Theorie - jetzt geht es hinaus in die Praxis! Mittlerweile haben gesundheitspolitische Konzepte für seltene Erkrankungen – in den europäischen Nachbarländern, ebenso wie in Österreich – in greifbare Infrastruktur, neue Netzwerke und Projekte gemündet. Im Fokus des 1. Joint Meetings zwischen Pro Rare Austria und der Politischen Kindermedizin am Samstag, 9. November 2019 standen daher die Frage nach dem konkreten Nutzen dieser Initiativen für Betroffene und Angehörige.

Wie DI Dr. Alexander Kollmann, zukünftiger Leiter des Bereichs „e-health und Telemedizin“ an der SALK und e-health Beauftragter des Landes Salzburg, in seinem Vortrag zum Thema „ELGA: praxisorientierter Nutzen für den Patienten“ eingangs berichtete, ist der Rollout von ELGA bereits weit fortgeschritten. Derzeit sind 120 Spitäler sowie der niedergelassene Bereich mit Ausnahme der Wahlärzte an das System angeschlossen und 8,8 Millionen Nutzer registriert. 40 Millionen e-Befunde mit standardisierten Inhalten und unterteilt nach vier Befundtypen waren bis Anfang November 2019 in ELGA erfasst. Dies nutzt in erster Linie den Patientinnen und Patienten, die nun nicht mehr selbst Informationsträger sind, sondern ihre Befunde und Röntgenbilder zentral gespeichert und mit steuerbaren Zugriffsrechten versehen wissen.

Im Anschluss faszinierte Prof. Dr. Heiko Krude, Direktor am Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie an der Charite – Universitätsmedizin Berlin, das Publikum mit *Lessons Learned* aus dem Versorgungsprojekt „Translate NAMSE“. NAMSE ist das 2010 gegründete „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen“, das unter der Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen erarbeitet hat. Das Projekt TRANSLATE-NAMSE ist als Teil der Umsetzung aus einem Zusammenschluss von neun Zentren für Seltene Erkrankungen an Universitätskliniken in Deutschland entstanden und wird von den gesetzlichen Krankenkassen unterstützt. Im Fokus der Bemühungen stehen eine beschleunigte Diagnosestellung, eine verbesserte sektorenübergreifende Versorgung und eine strukturierte Transition. Erste Ergebnisse zeigen, dass weniger als 20 Prozent der vorstellig gewordenen Erwachsenen und über 75 Prozent der untersuchten Kinder tatsächlich an einer seltenen Erkrankung leiden.



Mitglieder von Pro Rare Austria, Salzburg 2019, © Pro Rare Austria

Analog wurde das deutsche Projekt ZSE-DUO und damit eine duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen vorgestellt. Eine der wichtigsten Aufgaben dieser Zentren ist es, geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung an elf beteiligten Zentren zu etablieren. Im Rahmen des Projektes wird eine duale Lotsen-Anlaufstelle mit psychiatrisch-somatischer und somatisch-fachärztlicher Expertise geschaffen, für welche seit Oktober 2018 bereits über 680 Patienten rekrutiert wurden. Da Betroffene mit komplexen Beschwerdebildern häufig unter psychischen (Begleit-)Erkrankungen leiden, soll untersucht werden, ob eine gemeinsame Patientenbetreuung die Diagnosefindung verbessern oder verkürzen kann.

Derzeit geht man davon aus, dass etwa 90 Prozent der betreuten Patientinnen und Patienten eine psychiatrische Diagnose oder Co-Diagnose aufweisen.

Über die Zukunftsperspektiven des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) in Österreich referierte in Folge Assoc. Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer vom Nationalen Büro für die Umsetzung des NAP.se. Neben einem Bericht über den aktuellen Status der Designation, wonach mittlerweile sieben Expertisezentren (Typ B-Zentren) sowie 42 Assoziierte Zentren ausgewiesen wurden, konnten auch Schwerpunkte für die Zukunft des NAP.se definiert werden. So soll die Designation aller Typ-B Zentren in den kommenden zwei Jahren abschließen und die Qualitätssi-

cherung in diagnostischen Labors vorangetrieben werden. Im Bereich der Codierung solle die Ergänzung des ICD-10 (bzw. 11) durch Orpha-Codes mittels Zusatzfeld bei der Leistungsdokumentation ermöglicht werden. Darüber hinaus könnten neue Themen, wie ein holistisches Case Management oder die Etablierung eines nationalen Gremiums zur Vernetzung der Zentrumskoordinatoren, aufgegriffen werden.

Dazu passend schilderten Ulrike Holzer, Claas Röhl und Dominique Sturz aus dem Vorstand von Pro Rare Austria und Patientenvertreter in den europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERN) den Patientennutzen der ERNs und lieferten Erfahrungsberichte über ihre Zusammenarbeit mit den Experten. Derzeit verbinden 24 thematische ERNs über 900 Expertisezentren und Gesundheitseinrichtungen in 26 EU-Mitgliedsstaaten. Gleichzeitig wurden mehr als 250 Patientenvertreter in 24 European Patient Advocacy Groups (ePAG) ernannt, um als Bindeglied mit Patientenorganisationen und andere relevanten Stakeholdern EU-weit zu fungieren. Sie sind in Steuerungsgremien und Arbeitsgruppen involviert, bringen die Patientenperspektive ein und sorgen dafür, dass diese in allen Entwicklungs- und Entscheidungsprozessen abgebildet ist. Die Patientenvertreter sind auch hier im Ehrenamt tätig und erhalten derzeit keine Kompensation für ihren Aufwand.

Eine europäische Perspektive steuerte auch Dr. Alexander Binder, Scientific Officer am European Joint Research Center, in seinem Vortrag über die „European Platform on Rare Disease Registration“

bei. Die EU Rare Disease Plattform wurde am Tag der seltenen Erkrankungen 2019 ins Leben gerufen und macht Register bzw. Registerdaten, basierend auf 37 beschreibenden Charakteristika für jedes Register, auffindbar. Damit soll der Fragmentierung des Sektors entgegengewirkt und dazu beigetragen werden, die kritische Masse an Patientendaten für epidemiologische, klinische und pharmakologische Studien zu erreichen. Die zur Teilhabe ggf. benötigte Software wird den interessierten Organisationen gratis zur Verfügung gestellt.

In einer abschließenden Diskussionsrunde hatte das Publikum die Möglichkeit, den Vortragenden des Vormittags Fragen zu stellen oder Anregungen mit auf den Weg zu geben. Nach der Mittagspause galt die Aufmerksamkeit dann dem Thema Kinderrehabilitation aus pädiatrischer bzw. psychiatrischer Sicht sowie dem aktuellen Status der Rehabilitation in Österreich. (vm)

## Kinderrehabilitation: Nutzen für Patienten mit SE

Zum Ausklang der Tagung wurde die Nutzbarkeit der neu errichteten Kinderrehabilitationseinrichtungen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen erörtert.

Nach langer Vorarbeit ist es gelungen, insgesamt 6 Kinder-Rehabilitationszentren in Österreich auf-

Kinder mit chronischen Erkrankungen. Die Kinderpsychiaterin Dr. B. Lienbacher aus Wildbad Einöd und ihre Kolleginnen aus Bad Erlach und Rohrbach stellten die Möglichkeiten der Mental Health Rehabilitation dar. In Wildbad Einöd, das schon über ein Jahr besteht, wurden im vergangenen Jahr über 200 PatientInnen durch ein multiprofessionelles Team versorgt. Die überwiegenden Diagnosegruppen waren Anpassungsstörungen, Angst und Depression z.T. gemischt; posttraumatische Störungen, Hyperaktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörungen oder larvierte Pubertätskrisen. Problematisch wurde die noch fehlende Ausstattung im Personalbereich dargestellt, weiters waren anfangs strukturelle Bedingungen schwierig (z.B. gemeinsamer Speisesaal mit Erwachsenen). Das Angebot umfasst neben den klassischen medizinischen, psychologischen und psychotherapeutischen Angeboten Schule, Sport, Freizeit und intensive Familienbetreuung. Herausragend ist die Möglichkeit, Eltern an der Psychiatrischen Rehabilitation für Erwachsene aufzunehmen und so hochprofessionell mitzubetreuen. Wolfgang Sperls Beitrag umfasste die Erfolgs-Geschichte der Rehabilitation für Kinder + Jugendliche in Österreich, ohne die Schwierigkeiten im Mental Health-Bereich zu vergessen. Die kinder- und jugendpsychiatrische Rehabilitation wurde im Rahmen der Entwicklung dieser Zentren in einen Mental Health-Bereich umgewandelt und gemeinsam mit der pädiatrischen Rehabilitation abgehandelt. Deshalb hat es - entgegen dem vom Hauptver-



**Podiumsdiskussion über Kinderrehabilitation: Referentinnen und Moderatoren (L. Thun-Hohenstein und W. Sperl); (v.l.n.r.), © R. Püspök**

zubauen. Überwiegend dienen diese Zentren der rehabilitativen Versorgung körperlich erkrankter Kinder, Kinder nach einer Krebserkrankung und

band selbst publizierten Konzept [4] - weder eine eigenständige kinderpsychiatrische Leitung noch die Umsetzungen entsprechender Qualitätsstan-

dards gegeben. Mittlerweile wurden diese Punkte teilweise korrigiert, so wurde die Leitung der Mental Health-Bereiche in die Hände von erfahrenen Kinder- und Jugendpsychiaterinnen gelegt. In der anschließenden Diskussion (Moderation L.Thun-Hohenstein) wurden die Möglichkeiten diskutiert und zukünftige Entwicklungsmöglichkeiten erörtert. Als Konsequenz der Diskussion wurde die Schaffung einer gemeinsamen Arbeitsgruppe der KinderärztInnen und Kinder- und JugendpsychiaterInnen angeregt, welche von Wolfgang Sperl organisiert werden wird. (lt)

⇒ [Hauptverband: Rehabilitationsplan 2016](#) [4]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

16.-17.10.2020 (Linz)  
[11. Österreichischer Kongress für SE](#) [5]

20. - 21. 11. 2020 (Salzburg)  
[14. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin](#) [6]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

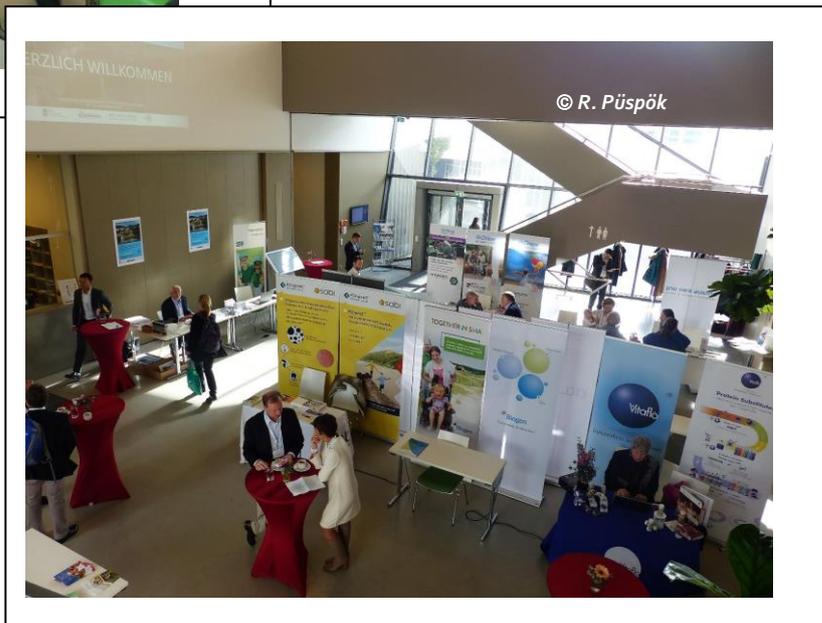
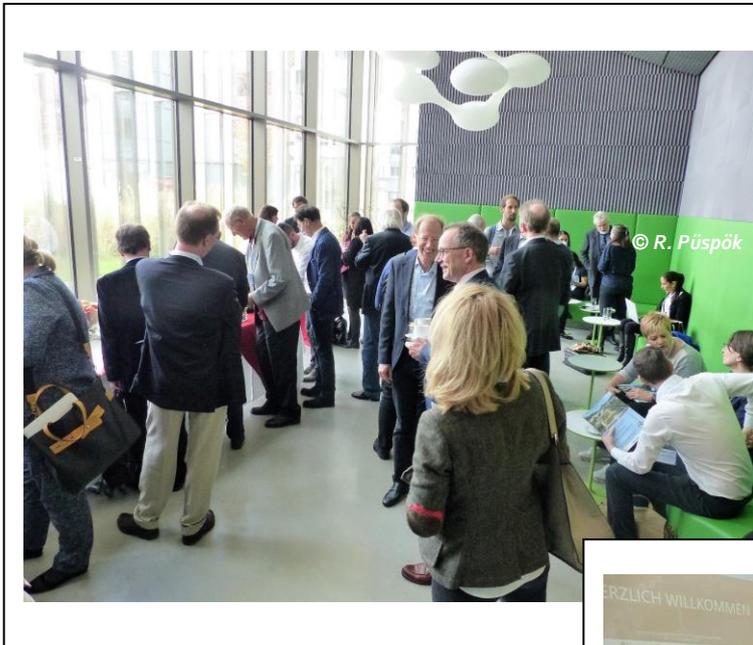
▶▶▶ Rare Disease Day 2020 ◀◀◀

27. und/oder 29.2.2020 (Innsbruck)  
 Kino und Amyloidose-Nachmittag, Details demnächst beim [Forum SK](#) [7]

27. 2.2020 (Wien, Schönbrunn)  
[Lange Nacht der Seltenen Erkrankungen](#) [8]

29.2.2020 (Wien)  
[Der ProRare Tag der Seltenen Erkrankungen](#) [9]

▶▶▶ Rare Disease Day 2020 ◀◀◀



## Editorial

Dieser Newsletter ist den Berichten über das am 8.-9. November 2019 in Salzburg organisierte Joint-Meeting des Forum Seltene Krankheiten, der Politischen Kindermedizin und Pro Rare Austria gewidmet. Wir freuen uns sehr, dass die Veranstaltung so gut besucht war. Die Tagung zeigte den aktuellen Stand der von der EU geforderten Einrichtung von spezialisierten Zentren für Seltene Krankheiten und deren lokaler und internationaler Vernetzung und wies einerseits besonders auf derzeit noch vorhandene Defizite und Probleme hin, zeigte aber an Hand herausragender Beispiele auch innovative Wege zur Verbesserung der Diagnostik und Behandlung unter möglichst intensiver Einbindung der Patienten bzw. deren Eltern. Am ersten Tag wurde vormittags in 2 Parallelsitzungen medizinisch wissenschaftliche Neurungen berichtet und von Vertretern der österreichischen Kinderchirurgie Möglichkeiten erörtert, die Notwendigkeit der Einrichtung von Zentren zur Behandlung von seltenen Erkrankungen in diesem Bereich auch in Österreich zu fördern: das wichtigste Erfordernis scheint die Installierung sinnvoller Register zur Erfassung der Diagnosen, Therapien und Komplikationen in diesem Bereich. Danach sollten Diskussionen und Entscheidungen im Konsens aller Einrichtungen in Österreich erfolgen. Eine Hauptsitzung befasste sich mit den hohen Kosten neuer Therapien für SE: auch hier sollte die Lösung im Konsens, aber auf europäischer Ebene gesucht werden, möglicherweise sind legislative Maßnahmen nötig. Die Sitzungen am zweiten Tag der Tagung zeigten einerseits die bisherigen Erfahrungen mit der Einrichtung von Zentren und deren Vernetzung vor allem im Hinblick auf eine Verbesserung der Patientenbetreuung, die Erfahrungen mit neuen diagnostischen Methoden, mit der Einbindung der Patientenorganisationen und den Möglichkeiten der digitalen Vernetzung. Den Abschluss machten Berichte und eine Diskussion über die Optimierung von Reha-Zentren für Kinder in Österreich. Die gewonnenen Erkenntnisse werden sicherlich in die zukünftige Arbeit aller Beteiligten einfließen.



Franz Waldhauser

Hans Deutsch

---

### Impressum/Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber: Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4/20; E-Mail: [nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (*fw*), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (*hd*).

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Dr. Andreas van Egmond-Fröhlich (*ae*), Univ.-Prof. Leonhard Thun-Hohenstein (*lt*), Dr. Stefan Deluggi (*sd*), Dipl.-Ing. Victoria Mauric (*vm*).

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: [nl@expertisenetze.at](mailto:nl@expertisenetze.at)

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

[http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung\\_iS\\_MedienG.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf)

Mit wegweisenden Therapien komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

## Detaillierte Adressen der Links:

- [1] Programm Joint Meeting 2019  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/wp-content/uploads/2019/10/Programm\\_Kongress\\_2019\\_klein.pdf](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2019/10/Programm_Kongress_2019_klein.pdf)
- [2] EvaluatePharma©: Prognose des OD Absatz bis 2024  
<https://info.evaluate.com/rs/607-YGS-364/images/EvaluatePharma%20Orphan%20Drug%20Report%202019.pdf>
- [3] M. Mayrhofer: Arzneimittelversorgung im KH  
M.Mayrhofer, RdM 26; Ö&G 9-12 (2019)
- [4] Hauptverband: Rehabilitationsplan 2016  
<http://www.hauptverband.at/cdscontent/load?contentid=10008.564714&version=1482310295>
- [5] 11. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/)
- [6] 14. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin  
<http://www.polkm.org/>
- [7] Forum SK  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/)
- [8] Lange Nacht der Seltenen Erkrankungen  
<https://medahead-fortbildung.at/event/lnacht-seltene-2020/>
- [9] Der ProRare Tag der Seltenen Erkrankungen  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/der-pro-rare-tag-der-seltenen-erkrankungen-2020/>