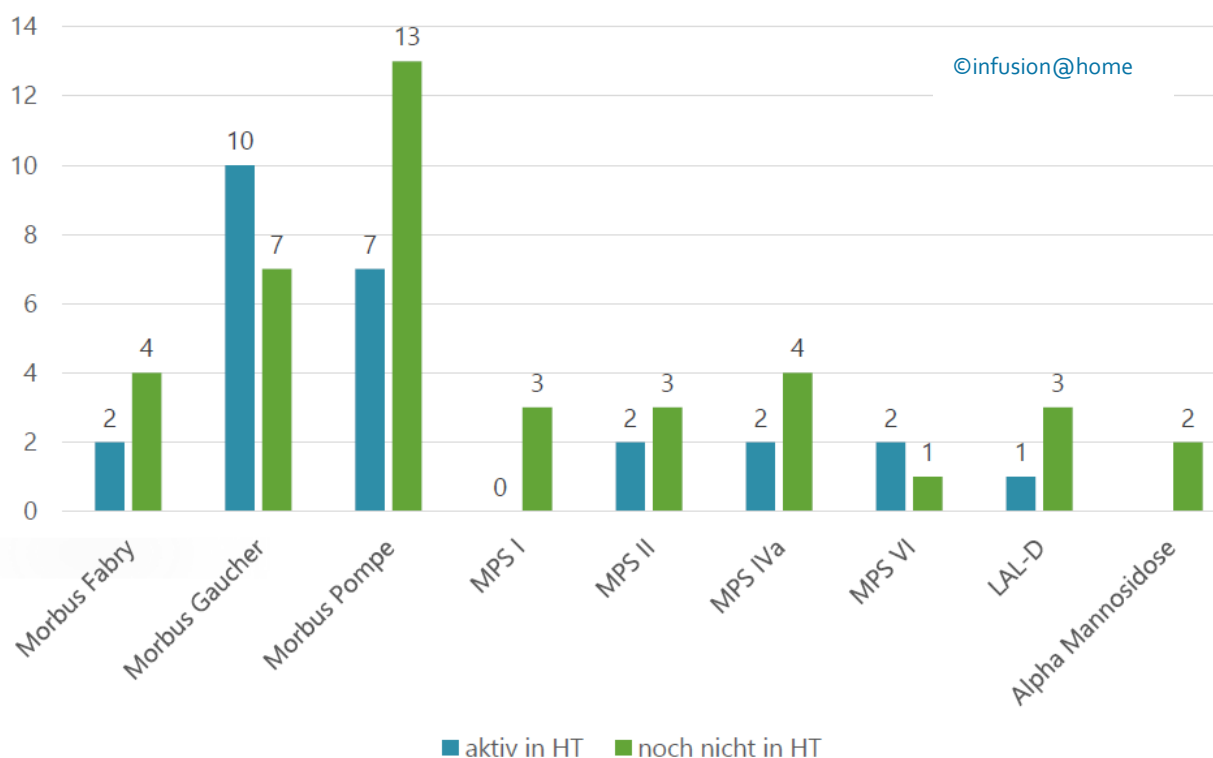


News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

40 uns bekannte Patienten warten auf Heimtherapie



Graphik der Firma [infusion@home \[1\]](#) über die Heimtherapie mit Enzyersatz bei Patienten mit diversen Stoffwechselerkrankungen in Österreich, Mai 2021.

Grob gesagt, in Österreich muss man in der richtigen Region leben, um bei Enzymmangel eine Heimtherapie zu bekommen. Ein Drittel hat Glück und zwei Drittel haben Pech.

Die Firma [infusion@home](#) gibt an, dass in Österreich anfangs Mai d.J. 40 namentlich bekannte Patienten mit schweren Enzymkrankungen auf einen Enzyersatz in Heimtherapie warten. Viele dieser Patienten würden ohne

diese in etwa wöchentlichen Abständen durch Infusion zu verabreichender Therapie nicht überleben bzw. eine erhebliche Morbidität erleiden. Jetzt bekommen sie zwar meist nach oft monatelangem Streit wegen der hohen Medika-

mentenkosten über die Zuständigkeit zwischen Ländern und den Krankenkassen die Infusionen im Krankenhaus. Allerdings gibt es Glückliche, wie die obige Graphik zeigt, die müssen nicht ins Krankenhaus, sondern ein Team kommt ins Haus zur Medikamentengabe. Das ist nicht von der Erkrankung abhängig, sondern bei wem man versichert ist und wo man lebt. Wie gut geht es etwa den Oberösterreichern!!

Seit fünf Jahren kämpfen Patienten, Fachvertreter, Patientenanwaltschaft und Volksanwaltschaft vergeblich gegen dieses System. BM Anschöber hat glaubhaft versichert, dass er es lösen würde. Zu früh gefreut, es gibt ihn als BM nicht mehr. Das Problem besteht weiter. Wird es BM Mückstein lösen?

Auf unseren letzten Artikel hat es zahlreiche Rückmeldungen von Betroffenen gegeben, die über ihre Belastungen, ihre Verzweiflung und ihre Gerichtsverfahren gegen die Krankenkassen berichten. Wenn man Probleme nicht löst, wachsen sie und wachsen und wachsen. Wir werden weiter berichten

- ⇒ Der Kampf um den gemeinsamen „Topf“ [2]
- ⇒ Parl. Anfrage von Karl Öllinger-29.6.2017 [3a, b]
- ⇒ Publikation in Tages- und Fachpresse [4a, b]

Stellungnahme von Michaela Weigl, Vorsitzende der SHG MPS-Austria

Ich habe tatsächlich keine guten Neuigkeiten. Es ist dieses Jahr sogar was passiert, was schlimmer nicht sein könnte:

Eine HT [*Heimtherapie*] wurde genehmigt - im Dezember 2019. Es dauerte aber bis April, bis sie tatsächlich begonnen wurde. Grund war, dass die HT-Firma ihre Leistung bezahlt haben wollte, was ja auch normal ist. Um die Sache zu beschleunigen, überlegte ich schon, ob nicht MPS [*Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen*] die Kosten für die Verabreichung der Therapie übernehmen könnte, was aber völlig verrückt wäre - als Selbsthilfeverein sind wir dafür nicht verantwortlich und könnten das finanziell nicht dauerhaft leisten. Die HT-Firma lenkte ein, bot die Verabreichung gratis an, letzt-

endlich bezahlte aber die betreffende Pharmafirma.

Aber dann kam es: Die Versicherung (██████) verweigerte eine weitere Genehmigung mit der Begründung, sie wäre IRRTÜMLICH erteilt worden.

Mit vielen Telefonaten und langen Emails konnte ich bewirken, dass die Genehmigung nochmals verlängert wurde, aber dann war es wirklich aus und das arme Mädchen musste, nachdem sie erfahren durfte, um wie viel besser die HT ist, wieder zurück ins Krankenhaus. Mit öffentlichen Verkehrsmitteln - in der Coronazeit!

Auch ein Brüderpaar in NÖ durfte die HT beginnen. Unter kuriosen Bedingungen, nämlich so, dass eine Ärztin aus dem Krankenhaus zur Familie fahren musste und sie nicht - wie sonst üblich - von einer der HT-Firmen betreut wurden. Die Ärztin machte das offensichtlich ungern, meinte, man stehle ihr und anderen Patienten auf der Station die Zeit, sie müsse Überstunden machen, um das wieder auszugleichen. Außerdem wurde von der Familie verlangt, dass während der Infusion der beiden erwachsenen Brüder jemand daheim sein muss, weil man vor einer möglichen Infusionsreaktion Angst hatte und in dem Fall nicht allein sein wollte. Es musste sich also immer ein Familienmitglied Urlaub nehmen, um vor Ort zu sein. Als das einmal nicht klappte, kam sie nicht mehr, die beiden Männer mussten zurück ins Krankenhaus! Endlose Interventionen, besonders auch wegen Corona – ein Grund weshalb das KH sie eigentlich auch gar nicht im Haus infundieren wollte.

Letztendlich durfte einer der Brüder wieder in HT (versichert bei der ÖGK), diesmal ordentlich versorgt, so wie wir es gewohnt sind - und das läuft bis heute wunderbar in dieser Form. ABER: Der zweite Bruder (versichert bei der ██████) muss ins KH! Er ging verzweifelt täglich mehrmals zum Friedhof, erzählte seiner verstorbenen Großmutter, dass er bald zu ihr kommen würde, versuchte sich das Leben zu nehmen, versetzte damit die ganze Familie in Angst und Panik - als hätten sie mit der schweren Erkrankung nicht längst genug zu ertragen. (Das geht nun schon über viele Monate, er weint nach wie vor, wenn er ins KH muss und sieht, um wie viel besser dieselbe Therapie bei seinem Bruder zu Hause abläuft, während er im KH unglücklich und unzufrieden ist – aktueller Nachsatz Juni 21.)

Zum Abschluss aber auch etwas Positives: Eine erwachsene Patientin wurde aus dem AKH in HT verlegt - wegen Corona. Sie ist über 60 Jahre alt, vielleicht war das der Grund. Sie ist überglücklich!

Liebe Grüße, Michaela

(Mail vom 29.11.2020)

Aus einem Leserbrief von Frau Ann-Katrin Elsbacher

Ich bin verheiratet, 28 Jahre alt und habe 2020 mein erstes Kind auf die Welt gebracht.

Ich erfuhr Ende 2014, dass ich an einer chronischen Erkrankung Morbus Pompe leide.

Ich möchte euch einen Einblick in meine letzten zwei Jahre gewähren und versuche mich kurz zu halten. Ich bin wegen der Liebe im Juli 2018 in dieses wunderschöne Land Österreich/Kärnten gezogen. Als wir uns entschieden, unser Leben in Österreich zu verbringen, wusste ich aber auch leider, was für Schwierigkeiten bzgl. meiner Therapie auf mich zukommen würden, da ich vorher schon ein Jahr in Schladming verbracht hatte, wo ich nach vielen Gesprächen ganze dreimal in einem Jahr die Therapie bekam.

Aus Deutschland war ich gewohnt, meine Therapie alle zwei Wochen Zuhause zu erhalten und konnte so flexibel sein und z.B. 100% arbeiten gehen. Dies ließ sich alles reibungslos miteinander vereinbaren. Denn wie auch in Österreich ist auch in Deutschland die Firma infusion@home vertreten. Diese macht es möglich mit ausgebildetem Personal, Menschen mit seltenen Erkrankungen auch zuhause zu betreuen. Das Personal wird bestens vorbereitet (auch auf Notfall-Situationen) und bekommt dann eine Delegation vom Arzt, um Menschen zuhause vor allem mit chronischen Erkrankungen zu betreuen.

Als ich dann also in Österreich angekommen war und sicher meine Therapie alle zwei Wochen im Krankenhaus erhielt, begann ich mich auch hier in Österreich dafür einzusetzen, um meine Therapie zuhause zu erhalten und meinem Leben/ alltäglichen Leben mehr Freiraum und Flexibilität zu verschaffen. Ich ging mit der Gebietskrankenkasse sogar bis vor das Gericht, um dafür zu kämpfen, verlor diesen Kampf aber leider. Natürlich gibt es Gründe, auch schwarz auf weiß, warum die Therapie für zuhause eher „gefährlicher“ ist.

Ich suchte auch etliche Beweise, die dafür sprachen, die Therapie trotzdem zuhause zu erhalten, aber diese reichten leider nicht aus. So erhalten einige wenige in Österreich die Therapie schon zuhause oder bei einem Arzt in einer Praxis. Es gibt ja jetzt auch eine große österreichische Gebietskrankenkasse (ÖGK), die die Heimtherapie unterstützt. Da frage ich mich schon, wo wird dort der Unterschied gemacht?!

Ich weiß, dass dieses Medikament für diese Erkrankung sehr teuer ist und die Krankenkasse natürlich schauen muss, dass das vorhandene Geld für alle Mitglieder irgendwie reicht und gut verteilt wird. Nun hatte ich das Gefühl, dass in dem Verfahren irgendwelche Gründe vorgeschoben wur-

den und es eigentlich einzig um die Geldfrage ging. Für mich ist das eine sehr traurige Wahrheit, eine Therapie einem chronisch kranken Menschen für zuhause abzusprechen! Ich weiß, wir sind hier in Österreich, aber in Deutschland funktioniert das Ganze. Also denke ich mir, dass die ganze Therapie gar nicht so „gefährlich“ sein kann. Vor allem wird es immer mehr chronisch erkrankte Menschen geben, und man könnte somit das Krankenhaus entlasten.

Ich kann nur für mich sprechen und sagen, dass gerade in meiner Situation, vor allem da ich mir noch mehrere Kinder wünsche, es echt schwierig ist, alle zwei Wochen ins Krankenhaus zu müssen. Dann alle zwei Wochen jemanden zu haben, der auf mein Kind oder Kinder aufpassen wird, ist nicht selbstverständlich. Gerade in der heutigen Zeit, wo Frau und Mann und auch Großeltern noch arbeiten gehen.

Außerdem ist aufgrund der Pandemie letztes Jahr meine Therapie im Krankenhaus ein paar Mal ausgefallen. Und wir (die anderen chronisch erkrankten Patienten) haben uns auch da bemüht, dass wir unsere Therapie weiterhin bekommen können. Es war eine sehr schwere Kommunikation, zum Krankenhaus und auch zur Krankenkasse. Und wir haben uns sehr allein gelassen gefühlt und waren dem sehr hilflos ausgeliefert. Auch da kam die Idee die Therapie zuhause zu erhalten. Aber niemand redete so wirklich mit uns und man wird einfach nicht ernst genommen. Glücklicherweise ging es dann doch auf einmal im Krankenhaus mit der Therapie weiter.

Ganz liebe Grüße Ann-Katrin Elsbacher

(Mail vom 5.1.21, gekürzt wiedergegeben)

⇒ Vollständiger Leserbrief von Frau Elsbacher [5]

Update zu unserem Bericht vom Dezember 2020

Faruk, dessen Mutter seit 5 Jahren um eine Heimtherapie wegen seiner MPS IVA kämpft und mit Hilfe der AK Wien die zuständige KK 2019 geklagt hat, ja, Faruk bekommt seit 2 Wochen eine Heimtherapie. Mutter und Kind sind überglücklich (Details folgen im nächsten News-letter).

Finn, bei dem seit 2019 eine MPS II bekannt ist, muss weiter wöchentlich an die Kinderklinik in Graz zur Infusionstherapie fahren. Noch haben die Eltern nicht geklagt. Ob es in der Steiermark hilft? Ein Umzug nach Oberösterreich wäre vielleicht weniger mühsam. (fw, hd).

⇒ Bericht zu den beiden Patienten (NL 2020-04, p 3) [6]

Generationswechsel bei Pro Rare Austria



Die neue Mannschaft von Pro Rare Austria
Obfrau U. Holzer (Mitte) mit (vlnr) G. Mayr, E. Weigand, J. Wimmer, L. Riedl

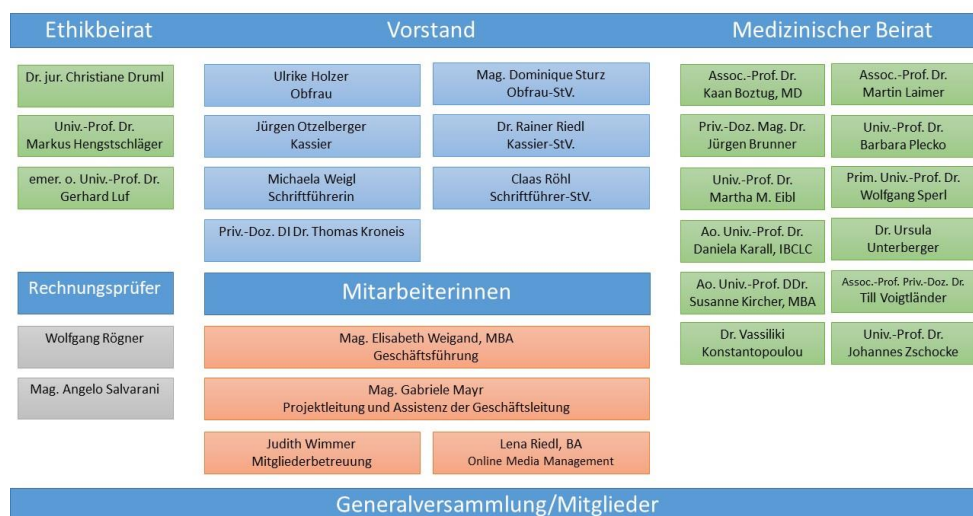
Die Hoffnung lebt - Zur Neuaufstellung von Pro Rare Austria

Pro Rare Austria - geht mit neuer Obfrau und neuem Team ins 10. Jahr des Bestehens

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen wurde im Dezember 2011 durch Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen gegründet. Als Initiator fungierte **Dr. Rainer Riedl** neun Jahre als Obmann des Vereins und in dieser Funktion auch als die Stimme für rund 400.000 Betroffene, gemeinsam mit den Vorstandskolleginnen und -kollegen und einem kleinen Team. Sein Wunsch, die Vereinsleitung abzugeben führte zu weit reichenden Überlegungen, wie sich der bundesweit tätige Dachverband im mittlerweile zehnten Jahr seines Bestehens aufstellen sollte. In der Folge hat sich der Vorstand neu formiert, und mit **Ulrike Holzer als Obfrau** sowie **Mag. Dominique Sturz als stellvertretende Obfrau** ist er nun mit zwei starken sowie erfahrenen Frauen an der Spitze besetzt. Rainer Riedl bleibt

Mitglied des in der Zusammensetzung unveränderten Vorstands, alle Vorstandsmitglieder üben ihr Engagement ehrenamtlich aus. Details zu Vorstand und anderen Funktionsträgern zeigt das untenstehende Organigramm.

Zusätzlich vollzog Pro Rare Austria einen weiteren Professionalisierungsschritt und engagierte mit **Mag. Elisabeth Weigand, MBA eine hauptamtliche Geschäftsführerin**, die mit ganzer Kraft die operativen Aufgaben der Patientenorganisation wahrnehmen kann. Dies erfolgte vorausschauend im Hinblick darauf, dass **Johanna Sadil**, die langjährige Mitarbeiterin und erste Ansprechperson für



Organigramm von Pro Rare Austria 2021

Mitglieder, Betroffene und Partner im Juni 2021 ihre wohlverdiente Pensionierung antritt. Seit Herbst 2020 wurde daher das hauptamtlich tätige Team schrittweise neu aufgestellt und übernahm laufend Aufgaben von Johanna Sadil und von **DI Victoria Mauric**, die aus persönlichen Gründen aus Pro Rare Austria ausschied.

Das **neue Team von Pro Rare Austria** und die Kontaktdaten dieses Teams sind in der Infobox angegeben. Alle Mitarbeiterinnen sind Teilzeit beschäftigt.

Die mehrmonatige Übergabe und Begleitung durch Johanna Sadil, bis zuletzt mit vollem Engagement, und die unverändert aktive Tätigkeit der erfahrenen Vorstandsmitglieder wird die professionelle Vertretung für Menschen mit seltenen Erkrankungen auch in dieser Neuaufstellung des Teams weiterhin sicherstellen ebenso wie die Fortführung aller Projekte und Kooperationen. Inhaltlich konzentriert sich Pro Rare Austria auf die aktuell laufende Neu-Priorisierung und Wiederbelebung des **Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)**, um die Umsetzung der gesundheitspolitischen Kernforderungen voranzutreiben, deren Schwerpunkte sich aus der Europapolitik zu seltenen Erkrankungen ergeben, man denke hier beispielsweise an die Cross Border Healthcare Directive, HTA, Neugeborenen-Screening, EU Health Data Space, ERN Implementierung und einige mehr. Aktuelle Projekte verfolgen u.a. Ziele rund um Selbsthilfe freundliches Krankenhaus („aRAREness“, in Kooperation mit der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, AKH Wien), kollektive Patientenbeteiligung (in Kooperation mit ÖKUSS, BVSHOE und NANES), Pflegereform und weitere Verbesserung des Bewusstseins für seltene Erkrankungen im Gesundheitswesen und in der breiten Öffentlichkeit.
(ew)

⇒ Pro Rare Austria [7]

⇒ Team von Pro Rare Austria [8]

Das Alte geht - ein reiches Erbe bleibt



Drei Gesichter, die in Erinnerung bleiben werden. Sie haben Pro Rare Austria in den letzten Jahren wesentlich aufgebaut und geprägt. Sie standen für Verstand, Schlagkraft und Herz dieser Organisation.

Wenn heute der Begriff Seltene Erkrankungen im öffentlichen Bewusstsein tief verankert ist, ist es nicht zuletzt auf deren extrem geschickte Öffentlichkeitsarbeit zurück zu führen. In der Sacharbeit ist ihr Beitrag am Zustandekommen des NAP.se nicht hoch genug einzuschätzen. Wenn es nicht zur vollen Umsetzung gekommen ist, hängt das primär an der österreichischen Gesundheitspolitik, die in der entsprechenden Periode fünf Minister aus vier politischen Lagern verbraucht hat und tief an der Regionalisierung leidet. Letzteres ist für die Betreuung von SE Gift, hier sind eher europäische Lösungen gefragt. Selbst hoch motivierte Gesundheitsmanager, die sich fanden, konnten das nicht wettmachen.

Das alte Team von Pro Rare Austria hat eine Flamme entzündet. Es besteht berechnete Hoffnung, dass sie von der nächsten Generation weiter getragen wird.

Riedl & Co. waren verlässliche Partner, hatten Handschlagqualität und es tut weh, sie gehen zu sehen. Es war ein Vergnügen und eine Ehre mit ihnen zusammenzuarbeiten. (fw,hd,hh)

⇒ Aktion im Kurier [9a, b, c, d]

⇒ Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) [10]

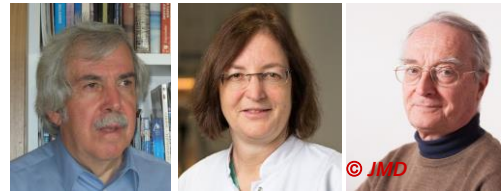
Mitarbeiterinnen von Pro Rare Austria

Mag. Elisabeth Weigand, MBA	Geschäftsführung, Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising Elisabeth.Weigand@prorare-austria.org
Judith Wimmer	Mitgliederbetreuung, Ansprechperson für Betroffene Judith.Wimmer@prorare-austria.org
Mag. Gabriele Mayr	Projektleitung, Assistenz der Geschäftsleitung Gabriele.Mayr@prorare-austria.org
Lena Riedl	Online Media Management

Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien; Büro: Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien
+43 (0)664 - 456 9737 | office@prorare-austria.org

Editorial

Abgesehen von Maßnahmen zur Corona Bekämpfung ruht seit einem Jahr die Gesundheitspolitik. Trotzdem ist viel geschehen, ein ambitionierter Gesundheitsminister, der die Hoffnung geweckt hat, das seit Jahren bestehende **Chaos** in der Versorgung von **Patienten mit Enzyersatztherapie** zu ordnen, ist Geschichte. Das Problem bleibt und wir zeigen heute an konkreten Beispielen, was es für die Betroffenen bedeutet - wie sie im Stich gelassen werden und monatelang ohne Therapie sind, wie sie die Verwaltung hinhält, wie sie verzweifelt beginnen, ihre Krankenkassen zu klagen...



Die im letzten Jahrzehnt zu einer schlagkräftigen Truppe herangereifte Selbsthilfe Organisation **Pro Rare Austria**, die durch konsequente Arbeit zu einer öffentlichkeitswirksamen Lobby für Patienten mit SE herangereift ist, hat einen **Generationswechsel** vollzogen. Sie steht für die nächsten Jahre mit einem neuen und starken Team in den Startlöchern. Wir können ihnen nur Glück wünschen, die Patientinnen und Patienten brauchen es, und alle, die an einer adäquaten Versorgung von Patienten mit SE interessiert sind, brauchen das Feed-back der Betroffenen.

Franz Waldhauser

Daniela Karall

Hans Deutsch

Short News

Die deutsche Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen führt neben relevanten Infos zur Forschung einen Kalender über zukünftige Veranstaltungen [11].

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

24.-25.9.2021 (Linz?)

11. Österreichischer **Kongress für Seltene Erkrankungen**. Details noch ausständig [12].

19.-20.11.2020 (Salzburg)

14. **Jahrestagung der Politischen Kindermedizin** Weiteres unter [13].

23.-24.9.2021 (Berlin)

Nationale Konferenz der ACHSE e.V. zu Seltenen Erkrankungen. Weiteres unter [14].

26.2.2022 (Wien)

Pro Rare Austria: **Tag der seltenen Erkrankungen** [15].

Impressum/ Offenlegung (§§ 24,25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber : Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20; E-Mail: 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: Mag. Elisabeth Weigand (*ew*), Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter (*hh*).

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: nl@expertisenetze.at

Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe: [Erklaerung_iS_MedienG.pdf](#)

Detaillierte Adressen der Links:

[1] infusion@home

<https://infusionathome.eu/>

[2] Der Kampf um den gemeinsamen „Topf“

http://www.polkm.org/newsletter_rare_diseases/newsletter_rare_diseases_20-4.pdf

[3] Parlament. Anfrage von Karl Öllinger-29.6.2017

a https://www.parlament.gv.at/PAKT/VHG/XXV/JJ/13749/fname_644885.pdf

b https://www.parlament.gv.at/PAKT/VHG/XXV/AB/AB_12957/imfname_668465.pdf

[4] Publikation in Tages- und Fachpresse

a https://diepresse.com/home/meinung/gastkommentar/5416954/Gastkommentar_Zum-Schaden-der-Patienten

b <https://www.springermedizin.at/finanzierung-von-medikamenten-fuer-seltene-erkrankungen/16737172>

[5] Vollständiger Leserbrief von Frau Elsbacher.

https://www.expertisenetze.at/storage/Morbus_Pompe-Ann-Katrin_Elsbacher.pdf

[6] Bericht zu den beiden Patienten (NL 2020-04, p 3)

https://www.expertisenetze.at/NL/2020-04/News-letter_SelteneErkrankungen_2020-4.pdf

[7] Pro Rare Austria

<https://www.prorare-austria.org/>

[8] Team von Pro Rare Austria

<https://www.prorare-austria.org/ueber-pro-rare/team/>

[9] Aktion im Kurier

a <https://kurier.at/wissen/seltene-krankheiten-es-fehlt-an-fachzentren/312.391.722>

b <https://kurier.at/gesund/seltene-krankheiten-noch-immer-defizite-bei-diagnose-und-therapie/400419800>

c <https://kurier.at/gesund/neue-netflix-serie-seltenen-krankheiten-auf-der-spur/400589786>

d <https://kurier.at/wissen/gesundheit/25-jaehrige-als-botschafterin-der-menschen-mit-seltenen-erkrankungen/400761117>

[10] Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

https://www.sozialministerium.at/dam/jcr:e8ce1a03-34of-4d9a-bedo-e18bee4a2fa8/190228_NAP-Seltene-Erkrankungen.pdf

<https://jasmin.goeg.at/112/>

[11] Veranstaltungskalender der deutschen Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für SE

<https://www.research4rare.de/aktuelles/veranstaltungen/>

[12] 11. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen 2021

<https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/save-the-date-11-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-erkrankungen-2021/>

[13] 14. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin

<http://www.polkm.org/>

[14] Nationale Konferenz der ACHSE e.V. zu Seltene Erkrankungen 2021

<https://www.research4rare.de/aktuelles/veranstaltungen>

[15] Pro Rare Austria: Tag der seltenen Erkrankungen

<https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/save-the-date-der-pro-rare-austria-tag-der-seltenen-erkrankungen/>

Mit wegweisenden
Therapien komplexen
Krankheiten begegnen.

morbus
FABRY

MPS I

morbus
GAUCHER

morbus
POMPE

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME