

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Logo für designierte Expertisezentren (EZ)



©HP des BMSGPK [1]

Expertisezentren für Seltene Erkrankungen (SE) in der österreichweiten Gesundheitsplanung

Erfreulicherweise hat das BMSGPK im Rahmen einer Aktualisierung seiner HP [1] in einer sehr transparenten Form die Funktion und den steinigen Weg zur Designation und der Einbindung der Österreichischen Expertisezentren für Seltene Erkrankungen (SE) in die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) dargestellt. In einem 3-seitigen Flugblatt ist das Wesentliche zusammengefasst [2].

Demnach sind bis zum Oktober 2023 11 Expertisezentren etabliert worden, von den bereits acht in die ERNs aufgenommen sind. Besonders erfreulich ist, dass unter den Expertisezentren zwei – angeblich inzwischen ein zusätzliches - aus dem Bereich der Kinderchirurgie stammen [1]. Das Fach hat - gegen anfänglichen inneren Widerstand - einen

mächtigen Schritt in die Zukunft gesetzt (siehe nachfolgenden Bericht von H. Till).

Ein Anfang ist getan! Laut Art. 34 der neuen 15 a Vereinbarung zwischen Bund und Ländern vom 13.12.2023 sind jährlich 40 Mill. Euro zum Aufbau von überregionalen Versorgungsangeboten, wie den Expertisezentren, zweckgebunden [3]. Wir werden sehen, wie viel tatsächlich bei den Expertisezentren ankommt.

Jedenfalls gilt es die Zentren auszubauen und richtig zu vernetzen, damit die Kinder österreichweit einen Nutzen davon haben. Die Vergabe von Logos ist richtig, aber wäre zu wenig. (fw)

Weitere Informationen:

- ⇒ HP des BMSGPK: Expertisezentren für SE [1]
- ⇒ BMSGPK-Infoblatt zu Expertisezentren für SE [2]
- ⇒ Parlamentsbeschluss über die 15 a Vereinbarung [3]

Leitfaden für den Designationsprozess für Expertisezentren (EZ)

Die Designation von EZ auf nationaler Ebene ist durch einen stufenweisen Prozess gekennzeichnet, bei dem der Fokus vorerst auf Typ B-Zentren liegt. Bei der Designation spielen sowohl medizinische Kriterien (Expertise), als auch Aspekte der Gesundheitsplanung eine wesentliche Rolle. Dementsprechend sieht das österreichische Designationsverfahren eine Einbindung aller wesentlichen, mit der Gesundheitsplanung befassten Akteure (Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, Bundesländer und Sozialversicherungsträger) vor. Als Grundlage dient ein „Mapping“ (eine flächendeckende Erhebung der in Österreich bestehenden Expertise für seltene Erkrankungen) und die Anforderungen an eine überregionale Versorgungsplanung werden berücksichtigt.

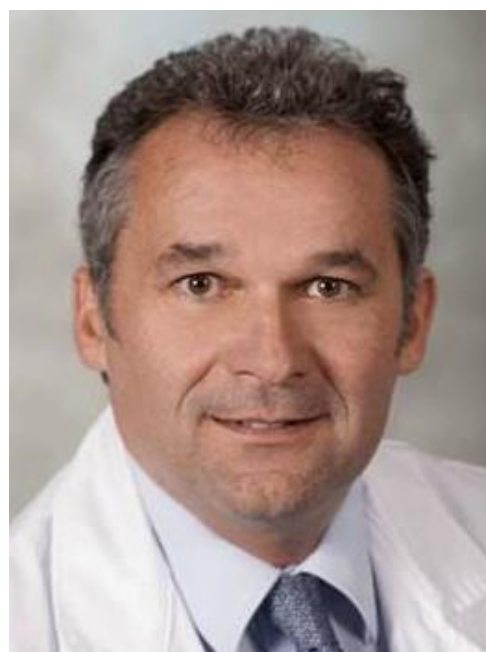
©BMSGPK-Infoblatt zu Expertisezentren [2]

Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie

Unsere Kolleg*innen der Kinder- und Jugendchirurgie tragen in zentralen Bereichen des Sonderfachs die interdisziplinäre Verantwortung für die Versorgung von seltenen angeborenen Fehlbildungen. Dies gilt insbesondere für Neugeborene mit Angeborenen Intestinalen Malformationen (AIM), Vaskulären Malformationen (VASC) und Raritäten in der Kinderurologie. Die Inzidenzen liegen hier bei ca. 1:3-5000 Lebendgeburten (Ösophagusatresie, Zwerchfellhernie, Morbus Hirschsprung, Anorektale Malformation) bis zu 1:15.000 Lebendgeburten (Gallengangsatresie 1:15.000) oder sogar nur 1:30.000 für die Blasenektrophie.

Da viele Fehlbildungen nicht nur extrem selten, sondern auch sehr komplex sind, müssen diagnostische Abläufe und Behandlungsprozesse zentralisiert werden. Dabei entscheidet die hochspezialisierte Spitzenchirurgie über den „Start ins Leben“. Wir sind uns innerhalb der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie (ÖGKJCH) der Verantwortung bewusst, dass bei vielen angeborenen Fehlbildungen die Qualität der initialen Operation einen lebenslangen Einfluss hat. Darüber hinaus wachsen diese Kinder heran und benötigen eine strukturierte interdisziplinäre Nachsorge nach internationalen Standards bis zum Erwachsenenalter (inkl. somatischer Kontrollen, Funktionsdiagnostik, psychologische Beratung, Genetik, sexuelle Entwicklung etc.).

In diesem Sinne schrieb Priv.-Doz. DI Dr. T. Kroneis von der Selbsthilfeorganisation KEKS (Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre) schon 2019



Univ.-Prof. Holger Till, Präsident der ÖGKCH

an dieser Stelle: „Die Richtung, in die es gehen soll, ist klar. Über kurz oder lang führt kein Weg an einer Schwerpunktsetzung und damit einer Zentrenbildung vorbei“ [4].

Im ersten Schritt meldete das Gesundheitsministerium in den Jahren 2018/2019 mehrere kinderchirurgische Kliniken als Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) bei der Europäischen Kommission zur Teilnahme an den entsprechenden Europäischen Referenznetzwerken (ERN) an. Als ANZ gemeldet wurden für das ERNICA Graz, Linz und 2x Wien (AKH und SMZO) sowie für das VASCERN Graz, Wien SMZO und die Herzchirurgie in Innsbruck.

Im weiteren Verlauf des Designationsprozesses wurden nun im Jahr 2022/2023 die Kinderchirurgien in Wien (AKH) und Graz als Expertisezentren (Typ-B) durch die Bundes-Zielsteuerungskommission selektiert.

Die aktuelle Version des ÖSG (Revision 2023) listet diese Expertisezentren der Kinder- und Jugendchirurgie wie folgt (chronologisch):

- K612 Graz-LKH Univ.-Klinik (ab 12/2022): Angeborene Intestinale Malformationen bei Kindern und Jugendlichen

- K901 Wien AKH (ab 6/2023): Angeborene Fehlbildungen und erworbene Erkrankungen des Verdauungstraktes, Zwerchfellhernien und Bauchwanddefekte bei Kindern und Jugendlichen

- K612 Graz-LKH Univ.-Klinik (ab 09/2023): Gefäßanomalien im Kindesalter

Diese Designationen allein bringen aber keinesfalls eine nachhaltige Verbesserung der Versorgungslandschaft zugunsten der betroffenen Kinder und Jugendlichen. Im Gegenteil: Sollte die Zentralisierung zur Monopolisierung einladen, dann wäre den Familien damit nicht geholfen. Stattdessen müssen transparente, permeable und interaktive Netzwerke entstehen, die kollegial zusammenarbeiten.

Jüngst hat die Bundesfachgruppe der Kinder- und Jugendchirurgie mit den Obmännern Priv.-Doz. DDr. C. Arneitz und Dr. T. Petnehazy eine Stellungnahme zum oben genannten ÖSG 2023 an die Österreichische Ärztekammer verfasst, die ich hier zitieren darf, weil sie den Auftrag wunderbar zusammenfasst: „Die alleinige Nennung der einzelnen Expertisezentren im ÖSG erachten wir als unzureichend und sehen hierbei eine Strukturschwäche, da es an einer klaren Definition der Aufgabengebiete fehlt. Diese Expertisezentren sollen bundesweit geltende Vorgaben für eine einheitliche Behandlung von seltenen Erkrankungen ermitteln und allen Abteilungen zur Verfügung stellen, sowie eine nationale Datenerfassung zur Qualitätssicherung in der Kinder- und Jugendchirurgie anstreben. Essentiell scheint dabei die Stärkung der einzelnen kinderchirurgischen Zentren, wie es der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) vorgibt: „spezialisierte Zentren sind kein Ersatz für die wohnortnahe Grundversorgung und auch kein Ersatz für allgemeine Versorgungsleistungen im stationären Bereich in Standard, Schwerpunkt- und Zentralversorgungskrankenanstalten, wenn diese keine spezialisierten Zentren vorhalten“. Es müssen

daher klare Kriterien für die Aufgaben eines Referenzentrums definiert werden, die Datenerfassung, wissenschaftliche Auswertung und regelmäßige Aktualisierung der Leitlinien sicherstellen“.

Wir sind damit im Sonderfach der Kinder- und Jugendchirurgie gefordert, eine flächendeckende Versorgung innerhalb eines aktiven Netzwerks aus allen Abteilungen, den ANZ's und den Typ B Zentren zu gewährleisten und dabei die Zusammenarbeit durch abgestimmte Behandlungspfade zu harmonisieren. Die Kooperationen mit den entsprechenden Patienten- und Selbsthilfeorganisationen wie KEKS ist eine „conditio sine qua non“. Eine faktenbasierte Prozess- und Ergebnisqualität legt den Grundstein für ein Vertrauen der Bevölkerung und der Kolleg*innen anderer Fachbereiche in unsere Expertise. Schließlich muss auch die Fort- und Weiterbildung zum Wissenstransfer an die nächste Generation und zum qualifizierten Fortbestand unseres Faches eine wichtige Rolle im Netzwerk spielen. Auf die ÖGKJCH und die Bundesfachgruppe kommen hier also neue Herausforderungen für die Gestaltung der Zukunft unseres Faches zu, die besonnen und konsequent angegangen werden müssen. Europäische Vorbilder beweisen aber die zweifelsfreie Bedeutung dieser Schwerpunktbildung auch in unserem Fach.

Univ.-Prof. Dr. Holger Till

Weitere Informationen:

- ⇒ HP des BMSGPK: Expertisezentren für SE [1]
- ⇒ Thomas Kroneis: Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie [4]
- ⇒ 24 Implementierte ERNs auf Europäischer Ebene [5]
- ⇒ Selbsthilfeorganisation KEKS - Austria [6]
- ⇒ Selbsthilfeorganisation SOMA – Austria [7]

25.1.2024 - Kommentar von Dr. C. Dietscher (BMSGPK)

„Es sind mittlerweile 13 Zentren national designiert, d.h. auch schon von der Bundes-Zielsteuerungskommission (B-ZK) beschlossen. Für 8 weitere sind die Verfahren bereits positiv abgeschlossen, und der nächste Schritt (formale Beschlussfassung) ist bereits in Aussicht genommen. Und Ende 2023 wurde nach Beschluss der B-ZK ein Designationsverfahren für 20 weitere Zentren gestartet. Einige wenige laufende Verfahren sind noch „pending“.“

Weitere Informationen:

- ⇒ Protokolle der B-ZK [29]



14. Rare Diseases Dialog: T. Leitner, H. Ebner, E. Rebhandl, C. Dietscher (vlr) © E. Prokofieff

Expertisezentren als essenzielle Basis in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen

Um seltene Erkrankungen noch schneller und besser zu erkennen und zu behandeln, müssen Expertisezentren gestärkt werden.

Peter Richter, PHARMIG Academy

Wien, 7. November 2023 – Expertisezentren leisten als hochspezialisierte klinische Einrichtungen einen essenziellen Beitrag zur Behandlung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen. Sie fungieren als überregionale, zentrale Anlaufstellen für definierte Gruppen seltener Erkrankungen. Europaweit eng miteinander vernetzt, teilen sie untereinander das erforderliche Wissen über seltene Erkrankungen und darauf basierende Behandlungserfahrungen. Sollen Betroffene noch schneller zu dieser hoch spezialisierten und umfassenden Versorgung kommen, müssen diese Zentren weiter gestärkt werden. Wie das gelingen kann, wurde beim 14. Rare Diseases Dialogs der PHARMIG ACADEMY besprochen.

Hannelore Ebner, eine über 80-jährige Patientin, die an der seltenen Stoffwechselerkrankung Morbus Gaucher leidet, berichtet, wie es Jahrzehnte dauerte, bis ihre Erkrankung endlich diagnostiziert und behandelt wurde. „Die Schwierigkeit lag nicht nur in der späten Diagnose, sondern es fehlten auch danach noch Informationen, um schneller an

entsprechende Experten zu gelangen und die seit Jahren bereits verfügbare notwendige Therapie zu erhalten. Diese Verzögerungen sollten in der heutigen Zeit nicht mehr vorkommen. Dazu gibt es nun die Expertisezentren, damit Informationen über Erkrankungen verknüpft und Ärztinnen und Ärzte besser informiert werden können.“

„Seltene Erkrankungen betreffen in Summe eine große Gruppe von Menschen, die mit vielfältigen Herausforderungen konfrontiert sind. Die gute umfassende Versorgung Betroffener ist dem Bundesministerium ein wichtiges Anliegen. Genau hier setzt der Nationale Aktionsplan Seltene Erkrankungen an“, führt Mag. **Dr. Christina Dietscher**, Leiterin Abteilung für nicht übertragbare Erkrankungen, psychische Gesundheit und Altersmedizin im Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMSGPK), aus.

Bei der Umsetzung dieses nationalen Aktionsplans steht die **Designation von Expertisezentren** im Vordergrund. Dementsprechend wurden auch in den vergangenen Jahren einige als solche designiert. Das BMSGPK fokussiert darauf, diese Zentren weiter auszubauen und sie an die europäischen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen anzubinden. „Eine wichtige Maßnahme ist dabei auch die Einführung einer einheitlichen Codierung Seltener Erkrankungen und diesbezüglich erbrachter Leistungen. Dies erfolgt mittels sogenannter **ORPHAcodes**.“ Damit können eine bessere Planung und Evaluierung der Versorgung von

Patientinnen und Patienten gewährleistet werden“, erklärt Dietscher.

„Die Teilnahme im **europäischen Referenznetzwerk** für seltene Erkrankungen über die nationalen Expertisezentren hat weitreichende positive Auswirkungen“, erzählt **Ao. Univ.-Prof. Dr. Gabriela Kornek**, ärztliche Direktorin am AKH Wien. „Denn sie öffnen die Tür nach Europa. Eine der Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen ist es ja, dass es mitunter in einem Land nur sehr wenige Betroffene gibt. Demzufolge ist das Bündeln von grenzüberschreitendem Know-how über Krankheiten und Therapieoptionen hier besonders wichtig.“ Eine wesentliche Aufgabe der Expertisezentren sieht Kornek daher auch in der überregionalen Versorgung. Um hier auch zukünftig mehr Patientenorientierung und Qualitätsverbesserungen erzielen zu können, ist die Erhebung von **Patient Reported Outcome Measures (PROMs)** wichtig, sprich den von Patientinnen und Patienten subjektiv wahrgenommenen Gesundheitszustand im Verlauf oder nach einer Behandlung mess- und auswertbar zu machen.

„Die bessere Sichtbarmachung der Expertisezentren für seltene Erkrankungen ist für den niedergelassenen Bereich und Betroffene mit unklaren Erkrankungen essenziell, um frühzeitig zuweisen und den Patienten gezielte Diagnostik und entsprechende Therapien anbieten zu können“ erklärt **Univ. Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer**, MBA, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MUW. „Diese Zentren bieten ein interdisziplinäres Betreuungskonzept für seltene Erkrankungen. Es gilt daher, diese zu stärken und sichtbarer zu machen. Als erster Schritt notwendig wäre die **Aufnahme in die Versorgungsstruktur des Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG)**.“ Die internationale Vernetzung der Spezialistinnen und Spezialisten in diesen Zentren erlaubt einen intensiven Austausch, die Anwendung neuester Therapiemöglichkeiten und eine Verlaufsbeobachtung für jede seltene Erkrankung. Basis dafür ist entsprechend **qualifiziertes Gesundheitspersonal**, das sich besonders in diesem Fachgebiet etabliert hat.

„Für die umfassende Betreuung über Jahre beziehungsweise Jahrzehnte benötigt es ein Team an ärztlichen Spezialistinnen und Spezialisten, eigens geschultes Pflegepersonal, klinisch psychologische Betreuung sowie sozialarbeiterische und therapeutische Unterstützung, die den Patientinnen und Patienten sowie Familien hinsichtlich ihrer Erkrankung Know-how und Sicherheit vermitteln können“, führt Greber-Platzer aus. Das gehe aber nur, wenn die **Finanzierung dieser speziellen Leistungen sichergestellt ist**.

„Gerade wenn es für seltene Erkrankungen keine Therapie gibt, ist die psychische Belastung

besonders hoch,“ stellt **Andreas Huss**, MBA, Obmann der Österreichischen Gesundheitskasse klar. Man müsse daher auch die psychosozialen Versorgungszentren ausbauen. Vor allem **Case Management**, also die individualisierte Begleitung durch das Gesundheitssystem, könnte zu einer rechtzeitigen Überweisung an die entsprechenden Expertisezentren beitragen. Parallel dazu sei es laut Huss erforderlich, **eine öffentliche wie einheitliche Finanzierung zu stärken**, damit Therapien auch für seltene Erkrankungen verfügbar sind.

Zeit ist ein wichtiger Faktor: „Wir erleben, dass Patientinnen und Patienten, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind, oft erst Jahre nach ersten Symptomen zu einer Diagnosestellung kommen. Eine wesentliche Aufgabe in der Primärversorgung ist, aus der Vielzahl eher harmloser Erkrankungen jene mit einer hohen Gefahr für eine deutliche Gesundheitsbeeinträchtigung herauszufiltern. Bei unklaren Symptomen sollten Hausärztinnen und Hausärzte auch an seltene Erkrankungen denken, dazu ist zum Beispiel über Fortbildungen eine höhere Sensibilisierung notwendig“, erklärt **Dr. Erwin Rebhandl**, Arzt für Allgemeinmedizin und Universitätslektor an der Johannes-Kepler-Universität Linz. Laut Rebhandl können Datenbanken wie **www.symptomsuche.at** [10] oder auch digitale Tools in der täglichen Praxis eine große Hilfe sein, um Betroffene rascher zu diagnostizieren, sie an ein spezialisiertes Zentrum zu überweisen und letztlich auch die **wohnortnahe Primärversorgung dauerhaft in Kooperation mit spezialisierten Zentren** zu unterstützen.

Dass es notwendig ist, die Infrastruktur besser auszubauen, betont auch Patientenvertreter **Claas Röhl**: „Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich brauchen unbedingt gut aufgestellte und finanziell abgesicherte Expertisezentren, die sich der Erforschung und Versorgung von seltenen Erkrankungen, aber auch dem Teilen dieses Wissens widmen. Expertisezentren nehmen auch eine Schlüsselrolle bei der nationalen **Koordinierung der Patientenströme** und dem Festlegen von Behandlungs- und Versorgungsstandards ein.“ Demnach sei laut Röhl ein ganz wesentliches Kriterium bei der Ernennung von Expertisezentren, die **Patientenorganisationen** in die Planung und Durchführung aller Aktivitäten einzubinden.

Der Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY, moderiert von Mag. Tarek Leitner, fand am 6. November als Hybridveranstaltung in der Urania Wien statt.

Weitere Informationen:

⇒ Pressemitteilung über den 14. Rare Diseases Dialog, 6.11.2023 [8]

⇒ Fotos vom 14. Rare Diseases Dialog, 6.11.2023 [9]

⇒ Datenbank über Symptome bei SE [10]

Rückblick:

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen mit Symposium Pro Rare Austria

Der diesjährige Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen (SE) mit Symposium Pro Rare Austria wurde von 6.-7. Oktober 2023 im neu renovierten Josephinum in Wien ausgerichtet.

Mehr als 180 Teilnehmende aus dem Gesundheitswesen sowie zahlreiche Betroffene einer SE bzw. Angehörige von Betroffenen folgten vor Ort den Vorträgen und Podiumsdiskussionen. Vertreter:innen von Pro Rare Austria Mitgliedsorganisationen nahmen vor Ort teil und tauschten sich untereinander und mit Gesundheitspersonal und anderen wichtigen Stakeholdern aus.

Aufgrund des großen Interesses und hochaktuellen Themas wurde auch der Live-Stream sehr gut angenommen, da das Vor-Ort-Kontingent bereits früh ausgebucht war.

Der Begriff der **Hoffnung** zog sich durch das gesamte Programm und wurde in den Vorträgen immer wieder aufgegriffen:

„Hoffnung - Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für seltene Erkrankungen im Brennpunkt“

Die Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/AKH Wien stellte gemeinsam mit Pro Rare Austria das Programm zusammen – dieses brachte erstmals an beiden Tagen eine durchgehende Verflechtung von Expert:innen- und Patient:innenvorträgen. Tagungsleiterin **Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer**: „Schwerpunkt 2023 war es, Innovationen in der Gentherapie zu beleuchten und hier insbesondere eine Verbindung zwischen der Forschung und den Betroffenen herzustellen. Hierbei kamen neben den Expert:innen vor allem Betroffene zu Wort, die entweder ihren Lebensweg mit der seltenen Erkrankung darstellten oder von den Erfolgen der neuesten Therapiemöglichkeiten bei bisher nicht behandelbaren Erkrankungen sprachen.“

Der Kongress soll eine explizit interdisziplinär ausgerichtete Diskussionsplattform für medizinisch-wissenschaftliche, politische sowie gesellschaftliche Aspekte von SE sein.

Dieses Konzept wurde allgemein höchst positiv aufgenommen und verlangt somit offenbar nach einer Weiterführung bei kommenden Kongressen.

Barbara Luif, Mitglied von Pro Rare Austria (sie vertritt die Erkrankung Snyder-Robinson-Syndrom), fasst ihre Kongresserfahrung folgendermaßen



13. Österreichischer Kongress für SE
Wien, 6.-7.10.2023 © apbild

zusammen: „Auf dem Kongress für Seltene Erkrankungen hat mich besonders beeindruckt, welche großartigen Initiativen andere Selbsthilfeorganisationen bereits ins Leben gerufen haben und welche ermutigenden Therapieerfolge erzielt wurden. Besonders berührt und zugleich zutiefst nachempfindbar, da ich selbst betroffener Elternteil bin und ähnliche Erfahrungen gemacht habe, waren für mich die bewegenden Patient:innenberichte. Es war deutlich erkennbar, dass sie auch in medizinischen Kreisen etwas bewirkt haben. Die Zusammenarbeit aller Teilnehmenden, einschließlich Ärzt:innen, Forscher:innen und betroffenen Familien, ist entscheidend, um Fortschritte in der Therapieentwicklung für seltene Erkrankungen zu erzielen. Der gemeinsame Wunsch, jeder:m einzelnen Betroffenen einer seltenen Erkrankung so schnell wie möglich eine passende Therapie bieten zu können, war spürbar.“

Solche Veranstaltungen spielen eine wichtige Rolle, um das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schärfen, den Austausch von Wissen zu fördern und die Forschung voranzutreiben.“

Ähnlich äußert sich **Caroline Covini**, mit ihrem Verein „Lasst uns MDS heilen - DupMECP2“ eines der neuesten Mitglieder von Pro Rare Austria, und freut

sich bereits auf den kommenden Kongress: „While the congress highlighted the hurdles and incredible advances in gene therapy, it also brought together specialists, academic research, advocacy groups and rare families sharing their journeys. This resulted in two days filled with sciences, emotions and hope. Above all, it's a powerful reminder: only together, we can make a difference, only together we can enhance the lives of those affected by rare diseases. Many thanks for the excellent organization of the congress. We are already looking forward to the next one“.

Am Freitag waren nach einem ausführlichen Einführungsvortrag von **Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug**, Scientific Director CCRI St. Anna Kinderspital Wien, Vorträge zum aktuellen Stand von Gentherapien bei unterschiedlichen SE anberaamt, viele gefolgt von entsprechenden Patient:innenberichten. Als Schlusspunkt des Tages fungierte eine prominent besetzte Podiumsdiskussion zum heißen Thema Kostenübernahme von neuartigen Therapien für SE unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Rektor der PMU Salzburg. Unsere Obfrau-Stellvertreterin **Mag. Dominique Sturz** war Teil des Podiums und erinnerte eindringlich daran, dass jene Gentherapien, für die gemäß dem Horizon Scanning für 2023 und 2024 die Zulassung durch die Europäische Arzneimittelbehörde erwartet wird, einer ausreichenden und nachhaltigen gemeinsamen Finanzierung durch Bund, Länder und Sozialversicherung bedürfen, wie wir sie derzeit z.B. bei der Gentherapie für eine bestimmte Form der seltenen Netzhauterkrankung LCA, die unbehandelt zur frühkindlichen Erblindung führt, vorfinden. Es sei entscheidend, dass derartige Therapien für Menschen mit seltenen Erkrankungen ohne Verzögerung innerhalb des therapeutischen Zeitfensters zum Einsatz gelangen. Durch den neuen österreichischen Bewertungsprozess, der gemäß EU-HTA umzusetzen ist und als wesentliches Element Patient:innenbeteiligung verpflichtend vorsieht,

erhoffe man sich hier deutliche Verbesserungen beim Zugang zu innovativen Therapien.

Johann Hochreiter, langjähriges Mitglied von Pro Rare Austria, streicht auch in diesem Zusammenhang hervor: „Es gibt Patient:innengruppen, die im Scheinwerferlicht stehen und um die man sich gut kümmert, das nennt man dann Leuchtturmprojekte. Und dann gibt es die Vielen, die abseits im Schatten stehen – das ist die große, namenlose Masse, über die man nicht spricht. Umso wichtiger ist dieser Kongress, um auch diese Betroffenen und ihre Erkrankungen auf die Bühne zu bringen.“

Im **Symposium Pro Rare Austria** am Samstag gaben wir gemeinsam mit Ärzt:innen und Psychologinnen einen Einblick in die Themen, mit denen wir uns im Rahmen unseres von den Gemeinsamen Gesundheitszielen geförderten Projektes Booster NAP.se beschäftigen: **Transition sowie Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen**. Unsere Vorstandsmitglieder Michaela Weigl und Claas Röhl (vertrat die erkrankte Obfrau Ulrike Holzer) berichteten über den aktuellen Status dieser Projektteilbereiche. Erste Ergebnisse von Online-Umfragen ergänzt um qualitative Interviews zu Transition und Psychosozialer Versorgung bei SE wurden ebenso präsentiert wie ein kurzer Ausblick auf geplante Aktionen.



V. Konstantopoulou (1.vlr.) und S. Greber-Platzer (4.vlr.), Organisatorinnen des Kongresses, sowie E. Weigand (2.vlr.), Pro Rare © *apbild*

Eine weitere hochrangig besetzte Podiumsdiskussion zur Transition, moderiert von der Geschäftsführerin der Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Dr. Caroline Culen, zeigte Erfolge und Lösungsmöglichkeiten für dieses insbesondere bei SE so wichtigen Themas auf und stellte den Schlusspunkt des Kongresses dar.

Michaela Weigl von Pro Rare Austria: „Dieser Kongress war sowohl inhaltlich als auch organisatorisch sehr gut geplant und Pro Rare Austria ist mit der diesjährigen, an beiden Tagen durchgehend eingehaltenen Kombination von Expert:innen- und Patient:innenvorträgen höchst zufrieden. Wichtig für unsere Anliegen ist, dass Fachpublikum bzw. Gesundheitspersonal Erfahrungen aus direkter Sicht der Betroffenen hört und ein Austausch auf Augenhöhe erfolgt. Wir wünschen uns eine Fortsetzung dieses Konzepts bei kommenden Kongressen.“

Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/AKH Wien, mit Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer für das wissenschaftliche Programm verantwortlich, freut sich über den erfolgreichen Kongress: "Hoffnung war der Titel des Kongresses, ein Wunsch, der in der Zukunft liegt. Meines Erachtens konnte in diesem Kongress durch alle Beteiligten die Hoffnung nicht nur bei den Anwesenden, sondern bei allen Betroffenen und Verbündeten gestärkt werden. Der enorme Einsatz und die unermüdete Motivation, die auch im Kongress sichtbar wurden, haben letztendlich als Ziel, die Zukunft im Bereich der seltenen Krankheiten in jeder Sicht zu verbessern.“

Wir bedanken uns herzlich beim **Forum Seltene Krankheiten**, stellvertretend bei a.o. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, und beim wissenschaftlichen Organisationsteam der Kinderklinik, Frau Dr. Vassiliki Konstantopoulou und der Leiterin der Kinderklinik/AKH Wien, Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, für die sehr konstruktive und kooperative Zusammenarbeit in der Erstellung des Programms und freuen uns bereits jetzt auf den nächsten Kongress für Seltene Erkrankungen. (gm)

Weitere Informationen:

- ⇒ Programm des 13. Österr. Kongress für SE [\[11\]](#)
- ⇒ Fotos des 13. Österr. Kongress für SE [\[12\]](#)
- ⇒ Aufzeichnung der Vorträge des 13. Österr. Kongress für SE [\[13\]](#)

In eigener Sache

Liebe Interessenten am Newsletter
Schwerpunkte und Netzwerke für SE!

2017 haben wir die Herausgabe des obigen NL für 2 Jahre übernommen. Danach haben wir mehrmals verlängert. Ziel war es, den laufenden Prozess der Spezialisierung für SE in der Pädiatrie/Medizin durch sachgerechte Informationen zu fördern und den Standpunkt der Spezialisten einzubringen [\[14\]](#).

Erfreulicherweise haben wir die Unterstützung vieler Kolleginnen und Kollegen und - auf Seite der Gesundheitsadministration - oft verständnisvolle und kooperative Partner gefunden.

Für 2 von uns hat der 80-er bereits zugeschlagen oder er winkt ums Eck. Jedes Ding hat seine Zeit (Hofmannsthal im Rosenkavalier). Unsere Zeit für die Gesundheitspolitik läuft aus. Wir werden mit Ende 2024 unsere Tätigkeit einstellen.

Natürlich würden wir uns freuen, wenn sich jemand fände, dem die Stärkung von Schwerpunkten und Netzwerken in der Medizin ein Anliegen wäre, die Idee des NL überzeugt und das Projekt mit neuem Schwung vorantreibt. Natürlich würden wir beim Übergang helfen, aber die Verantwortung müssten jüngere Kollegen übernehmen, die näher am Ball sind.

Johann Hochreiter ist weiter bereit Layout, Vertrieb und Beiträge zu liefern.

Wir sind erreichbar unter: NL@expertisenetze.at

Hans Deutsch Franz Waldhauser

Weitere Informationen:

- ⇒ Inhalte unserer Newsletter seit 2017 [\[14\]](#)

Short News

🇩🇪 Nachbesprechung NAKSE 2023
Ab Ende Jänner verfügbar auf
⇒ www.achse-online.de [15]

🇩🇪 ⇒ [Lauterbachs Revolution?](#) [16]
ARD Radiofeature über den Kampf gegen
die Krankenhausreform (7.1.2024)
Dazu [Autorin Martina Keller im Gespräch](#) [17]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

29.2.2024
⇒ [AHF NetUp](#) [18]
Zum Rare Disease Day 2024:
Rare Disease Policies - Next steps!
Save the Date.
Wien, KELSEN (hybrid), 18:00 – 19:30

13.4.2024
⇒ [Pro Rare Austria Vernetzungstreffen](#) [19]
Save the Date.
Wien, Catamaran (ÖGB), 14:00 – 19:00

15.-16.5.2024
⇒ [ECRD 2024](#) [20]
Early Bird Anmeldung bis 2.2.2024
Brüssel (hybrid)

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

Nachschau Herbst 2023

European Health Forum Gastein (EHFG)

(26.-29.9.2023, Gastein)
32 Sessions der Konferenz können nachhaltig nachgesehen werden:

Empfehlungen:

#10: ⇒ [Health system in crisis](#) [21]
(Auer, Rauch)

#19: ⇒ [European rare disease research in crisis?](#)
(Greber-Platzer) [22]

⇒ [EHFG 2023](#) [23]

Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin (ÖPPM)

(2.10.2023, Wien)

Auch die Vorträge auf der Jahrestagung der ÖPPM mit dem Schwerpunkt seltene Erkrankungen können nachhaltig nachgesehen werden.

⇒ [Jahrestagung ÖPPM](#) [24]

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen (SE)

(6.-7.10.2023, Josephinum Wien)

Auch die Vorträge dieses Kongresses können nachhaltig nachgesehen werden.

⇒ [13. Kongress SE](#) [13]

Conference on Rare Diseases and ERNs

(10.-11.10.2023, Bilbao)

Auch die Vorträge zur Gegenwart und Zukunft der Europäischen Referenznetzwerke können nachgesehen werden.

In Session 2 erzählt Till Voigtländer über die kommende Joint Action JARDIN zur Integration der ERNs in die nationalen Gesundheitssysteme.

⇒ [Vortragsteil Voigtländer](#) [25]

⇒ [Konferenz-Seite](#) [26]

Editorial

Nach großem persönlichen Einsatz von **Till Voigtländer / Ursula Unterberger** und **Joy Ladurner** wurde am 27.2.2015 vom Bundesministerium für Gesundheit der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) [27], [28] erlassen.



Ein zentrales Element war die Designierung von **Expertisezentren** für Seltene Erkrankungen (SE), die bundesweit das erforderliche Know-How für die Betreuung und Erforschung für bestimmte Gruppen seltener Erkrankungen vorhalten und mit analogen Instituten in der EU (ERNs) [5] vernetzt sein sollten. Nachdem die Umsetzung anfangs eher zögerlich verlief, ist in den letzten Jahren Bewegung in die Etablierung von Expertisezentren gekommen. Die kürzlich getroffene Vereinbarung zwischen Bund und Ländern über die Finanzierung überregionaler Versorgungsaufgaben lässt hoffen, dass auch die Expertisezentren entsprechend berücksichtigt werden.

Dieser Newsletter soll helfen, Transparenz in die Entstehung, das Funktionieren und die internationale Vernetzung der Expertisezentren zu bringen. Letztlich sollen der IST-Stand und die offenen Fragen abgebildet werden.

Wir können nur hoffen, dass die Entwicklung zügig weitergeht. Die Kinderchirurgie hat ein hohes Tempo vorgelegt.

Kurz geben wir einen Rückblick auf die Tagung des letzten Kongresses für Seltene Krankheiten, die unter dem bezeichnenden Titel „Hoffnung“ stand und gut nachhörbar ist [13].

Franz Waldhauser

Hans Deutsch

Johann Hochreiter

Weitere Informationen:

- ⇒ Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) [27]
- ⇒ Erlassung des NAP.se am 27.2.2015 [28]
- ⇒ 24 Implementierte ERNs auf Europäischer Ebene [5]
- ⇒ Aufzeichnung der Vorträge des 13. Österr. Kongress für SE [13]

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. Gabriele Mayr, Pro Rare Austria (*gm*).

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

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: 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

Mit wegweisenden
Therapien komplexen
Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

morbus
FABRY

MPS I

morbus
GAUCHER

morbus
POMPE

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

Detaillierte Adressen der Links:

- [1] HP des BMSGPK: Expertisezentren für SE
<https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-f%C3%BCr-seltene-Erkrankungen.html>
- [2] BMSGPK: Infoblatt zu Expertisezentren
<https://www.sozialministerium.at/dam/jcr:04155529-c737-4402-begc-f0c326ddob03/Infoblatt%20-%20Expertisezentren%20f%C3%BCr%20SE.pdf>
- [3] Parlamentsbeschluss über die 15 a Vereinbarung vom 13.12.2023
https://www.parlament.gv.at/dokument/XXVII//2310/fname_1595860.pdf
- [4] Thomas Kroneis: Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie
https://www.expertisenetze.at/NL/2020-01/News-letter_SelteneErkrankungen_2020-1.pdf
- [5] 24 Implementierte ERNs auf Europäischer Ebene
https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en
- [6] Selbsthilfeorganisation KEKS-Asurria
<https://keks.at/>
- [7] Selbsthilfeorganisation SOMA-Austria
<https://soma-austria.at/>
- [8] Pressemitteilung über den 14. Rare Diseases Dialog, 6.11.2023
<https://www.pharmig-academy.at/media/3278/20231107-seltene-erkrankungen-expertisezentren-als-essenzielle-basis-in-der-versorgung.pdf>
- [9] Fotos vom 14. Rare Diseases Dialog, 6.11.2023
<https://www.pharmig-academy.at/newsroom/14-rare-diseases-dialog-wir-sehen-was-was-du-nicht-siehst-drehscheibe-expertisezentren/>
- [10] Datenbank über Symptome bei SE
<https://www.symptomsuche.at/>
- [11] Programm des 13. Österr. Kongress für SE
https://forum-sk.congresspilot.com/wp-content/uploads/2023/09/07_Programm-SE-2023.pdf
- [12] Fotos des 13. Österr. Kongress für SE
<https://www.prorare-austria.org/news/pressebilder/2023-13-kongress-fuer-seltene-erkrankungen>
- [13] Aufzeichnung der Vorträge des 13. Österr. Kongress für SE
<https://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/aufzeichnungen-der-vortraege-am-kongress-fuer-se-und-der-jahrestagung-der-oeppm>
- [14] Inhalte unserer Newsletter seit 2017
https://www.expertisenetze.at/Themen_NL/NewsletterCatalog_EN.htm

- [15] www.achse-online.de
<https://www.achse-online.de/de/>
- [16] Lauterbachs Revolution?
<https://www.ardaudiothek.de/episode/ard-radiofeature/lauterbachs-revolution-doku-ueber-den-kampf-gegen-die-krankenhausreform/ard/13027199/>
- [17] Autorin Martina Keller im Gespräch
<https://www1.wdr.de/mediathek/audio/wdr/ard-radiofeature/audio-lauterbachs-revolution---autorin-martina-keller-im-gespraech-100.html>
- [18] AHF-NetUp
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/>
- [19] Pro Rare Austria Vernetzungstreffen
<https://www.prorare-austria.org/news/veranstaltungen/event/pro-rare-austria-vernetzungstreffen-2024/>
- [20] ECRD 2024
<https://www.rare-diseases.eu/>
- [21] EHFG: Health system in crisis
<https://youtu.be/6FLEgHqBUl?si=NZq7lodTJoHixlj>
- [22] EHFG: European rare disease research in crisis?
<https://youtu.be/NejshSqYMCs?si=-gixJx5MRAD7btz>
- [23] EHFG 2023
<https://www.ehfg.org/conference/programme>
- [24] Jahrestagung ÖPPM
<https://www.personalized-medicine.at/die-jahrestagung-der-oepm-2023/aufgezeichnete-vortraege-anlaesslich-der-jahrestagung/>
- [25] Vortragsteil Voigtländer
<https://youtu.be/oZLYSGDI-PU?si=e2qM1XqgxPzzFH7o&t=969>
- [26] Konferenz-Seite
<https://www.eesc.europa.eu/en/agenda/our-events/events/conference-rare-diseases-and-european-reference-networks/registration>
- [25] Vortragsteil Voigtländer
<https://youtu.be/oZLYSGDI-PU?si=e2qM1XqgxPzzFH7o&t=969>
- [27] Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)
https://www.sozialministerium.at/dam/jcr:e8ce1a03-340f-4d9a-bedo-e18bee4a2fa8/190228_NAP-Seltene-Erkrankungen.pdf
- [28] Erlassung des NAP.se am 27.2.2015
https://www.polkm.org/images/newsletter/newsletter_23.pdf
- [29] Protokolle der B-ZK
[https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Gesundheitsreform-\(Zielsteuerung-Gesundheit\)/Protokolle-der-Bundes-Zielsteuerungskommission-ab-2023.html](https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Gesundheitsreform-(Zielsteuerung-Gesundheit)/Protokolle-der-Bundes-Zielsteuerungskommission-ab-2023.html)