

Juni 2018

2 / 2018

## News-letter

### Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Anlässlich der ECRD 2018 in Wien - Betroffene reden

Gasteditor: Johann Hochreiter

## 9. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) 10.-12. Mai 2018 in Wien

eine Nachlese.....

Die dreitägige ECRD in Wien mit 120 Referenten und 900 Teilnehmern bot eine einzigartige Möglichkeit für den Austausch mit vielen Interessenvertretern, die den Bereich der seltenen Erkrankungen (SE) gestalten: Patientenvertretern, Forschern, Vertretern der Industrie, von Regulierungsbehörden und internationalen politischen Entscheidungsträgern. Organisiert wurde die ECRD 2018 von EURORDIS-Rare Diseases Europe in Partnerschaft mit Orphanet und DIA. Gastgeber war die österreichische Allianz für seltene Erkrankungen, Pro Rare Austria.



Gastgeber ProRare: Claas Röhl, Ulrike Holzer, Rainer Riedl, Dominique Sturz, Victoria Mauric, Johanna Sadil und Michaela Weigl ©Pro Rare

Gewählte Patientenvertreter (ePAGs) aus allen Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) trafen sich für einen ganzen Tag vor der Konferenz, um spezifische Sichtweisen zu aktuellen Entwicklungen rund um "ihre" ERNs auszutauschen und zukünftige Vorgangsweisen zu besprechen.

**Martin Seychell**, stellvertretender Generaldirektor für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit der EU, hielt einen Vortrag in der Plenarsitzung und betonte, dass gerade jetzt ein Schlüsselmoment für SE wäre, an dem die Weichen für das Geschehen der nächsten 10 Jahre gestellt werden. Er wies ein-

dringlich darauf hin, dass die ERNs zur Wissensgewinnung und Wissensverteilung dienen, die Betreuung von Patienten im Regelfall aber vom jeweiligen Mitgliedsland geleistet werden müsse.



Die Konferenz ist nachhaltig - die **Aufzeichnung** der Plenarsitzung und die **Vortragsfolien** können mittlerweile über die ECRD Programm-Seite nachgesehen werden. Ein großer Teil der Vortragsthemen drehte sich um ERNs, ihre Verbindung, kompatible Codierung als verbindende Datenbasis und den Schutz von Patientendaten. Abseits des dichtgepackten Konferenzprogramms mit 6 parallel laufenden Themenschwerpunkten war natürlich die zukünftige Ausprägung des Rare Disease Programmes der EU das Gesprächsthema schlechthin. Weitreichende Weichenstellungen und Impulse werden dabei vom European Joint Programme on Rare Diseases (EJP) erwartet. (jh)

⇒ [ECRD 2018](#) [1]

⇒ [European Joint Programme](#) [2]

..... aus Patientensicht .....

### Claas Röhl

... Traurig war allerdings das Bild, wenn man (als österreichischer ePAG) an den Postern der 24 ERN vorbei schritt. Diese hatten alle die europäische Landkarte abgebildet und farbig die Länder markiert, die bereits ein Expertisezentrum in dem jeweiligen ERN aufweisen können. Bis auf 2 Ausnahmen, dem ERN Rare Skin und dem ERN PaedCan, war Österreich meist der einzige graue Fleck auf dieser Abbildung. Es ist absolut notwendig, dass sich die österreichische Politik der Tragweite ihrer lethargischen Haltung zur Implementierung bzw. Designierung der heimischen Expertisezentren bewusst wird. ...

Denn es ist nicht 5 vor 12, sondern bereits 11:59. ...

⇒ [Leserbrief Claas Röhl](#) [3]

(cr)

### Günther Wanke

... Zu den Problemen der Orphan Drugs (OD) sprach Yann le Cam (Eurordis) deutliche Worte. Die Forschung für OD muss zusammengeführt, die Verfügbarkeit muss erhöht und die Preise müssen reduziert werden. Das Netzwerk zwischen Healthcare Professionals (HP) und Patienten muss ausgebaut werden, die klinischen Informationen müssen zum Patienten kommen. ...

Damit Patienten auch von den HP's akzeptiert werden, sind Moderatoren wichtig.

Die Einbindung von Patienten ist stark ausbaufähig und notwendig. ... (gw)

⇒ [Leserbrief Günther Wanke](#) [4]

### Dominique Sturz

... Nun gilt es, die beispielhafte Europapolitik in Österreich mit der Umsetzung des bis Ende 2018 laufenden Nationalen Aktionsplans für seltenen Erkrankungen zu implementieren, welcher unter anderem die Designation von Expertisezentren und deren Anbindung an die europäischen Referenznetzwerke (ERNs) vorsieht. ...

Bündelung von Expertise zieht Experten an. Die Attraktivität Österreichs für Experten muss nun durch rasches Handeln der Verantwortungsträger in der Gesundheitspolitik sichergestellt werden, ein Zögern hätte unmittelbare negative Auswirkungen auf das Leben der Menschen mit seltenen Erkrankungen in unserem Land und auf den einst ausgezeichneten Medizinstandort Österreich. (ds)

⇒ [Leserbrief Dominique Sturz](#) [5]

### Victoria Mauric

... *Data is the new gold* und *We want to share data* waren die Kernaussagen von Themenblock 3, welcher sich mit dem digitalen Patienten beschäftigte. Während die digitale Transformation in anderen Branchen bereits Einzug gehalten hat, ist die Gesundheitsindustrie noch nicht völlig in die digitale Welt eingetaucht und der Übergang gestaltet sich komplex. ...

Neue Technologien schaffen ungeahnte Möglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen, bergen aber auch neue Risiken, über die es zu informieren gilt. ... (vm)

⇒ [Vollständiger Artikel Victoria Mauric](#) [6]

# Nationale Aktionspläne in D-A-CH

## **Deutschland**

### **NAMSE vor dem Aus?**

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) wurde 2010 gegründet, um Vorschläge für einen Nationalen Aktionsplan zu erarbeiten. Mit dabei alle wesentlichen Akteure auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen. Die mit breitem Konsens erarbeiteten Maßnahmenvorschläge (vulgo Nationaler Aktionsplan) wurden am 28. August 2013 veröffentlicht.

Vier Jahre später gab es mit Stand Oktober 2017 den ersten **Monitoringbericht** zur Umsetzung.

Dieses Bündnis **NAMSE scheint nun vor dem Aus**, wie das Ärzteblatt zu berichten weiß - auch eine von der **ACHSE** (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, dem deutsche Pendant zu Pro Rare Austria) **initiierte Petition für den Erhalt des NAMSE** konnte das nicht abwenden. Mit dem Auslaufen des NAMSE würden dem Nationalen Aktionsplan sowohl Wurzeln, gemeinsame Plattform als auch Kontrollinstanz mit einem Schlag verloren gehen. Einige Hintergründe werden im Interview Waisenkinder der Medizin angeführt.

Deutschland besitzt eine Menge ERN-Teilnehmer (wobei die meisten Kliniken Teilnehmer bei mehreren ERNs sind) und eine Menge **selbsternannte Zentren für seltene Erkrankungen**. Notgedrungen selbsternannt (und vielleicht auch nicht immer zurecht), weil es auch in Deutschland immer noch **kein etabliertes Anerkennungsverfahren** (wie vom NAMSE gefordert) gibt.

Die ACHSE schreibt dazu: "**Betroffenen mit einer Seltenen Erkrankung ist dies nicht zu vermitteln.**" Wie wahr und wie nachvollziehbar.

⇒ [ACHSE](#) [7]

⇒ [NAMSE vor dem Aus](#) [8]

⇒ [Waisenkinder der Medizin](#) [9]

⇒ [Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen BW](#) [10]

### **Translate NAMSE**

Das Projekt TRANSLATE-NAMSE zielt darauf ab, durch die koordinierte **Zusammenarbeit von Zentren für seltene Erkrankungen** die Diagnosestellung zu beschleunigen und die Versorgung von Patienten mit seltenen angeborenen Erkrankungen sicherzustellen. Darüber hinaus soll der Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin besser strukturiert werden. In neun Zentren für seltene Erkrankungen sollen dafür die vom NAMSE vorgeschlagenen Strukturen und Prozesse eingeführt und nachhaltig umgesetzt werden. Durch ein **Fallmanagement**, das überregionale Expertise einbindet und den Zugang der Versorger

zu den Daten der beteiligten Zentren ermöglicht, soll die Zeit bis zur Diagnose und richtigen Behandlung verkürzt werden.

Das **Versorgungsprojekt TRANSLATE-NAMSE** widmet sich dem Defizit in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Es wird seit Ende 2016 aus dem Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) gefördert und will durch gezielte Maßnahmen eine Verbesserung der Versorgungssituation erreichen. Hierfür werden einzelne zentrale Maßnahmenvorschläge aus dem Nationalen Aktionsplan ab 1. Dezember 2017 für 3 Jahre in TRANSLATE-NAMSE bundesweit umgesetzt und in Hinblick auf eine **Übernahme in die Regelversorgung** erprobt.

⇒ [TRANSLATE-NAMSE Projektseite](#) [11]

### **Deutscher Ethikrat: Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen**

Beinahe alle gängigen Themen zu Problemen von SE wurden durch äußerst engagierte Vortragende und durch die folgende Diskussion beim forum Bioethik im April behandelt, **öffentlich und nachhaltig**. Es wurde auch die Frage gestellt, wie die berechtigten Ansprüche der Menschen mit seltenen Erkrankungen innerhalb der **strukturellen und ökonomischen Grenzen des Gesundheitswesens** realisiert werden können - sonst eher ein Tabuthema in der Öffentlichkeit. Speziell wurde auch dem **Nutzen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung** für die Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen sowie der Kostenentwicklung für Arzneimittel nachgegangen. Diskutierte Lösungsansätze reichten von besserer Bewertung und Honorierung von direkt **mit den Patienten verbrachter Zeit**, von **mehr Transparenz** durch neue Strukturen zur Information der Betroffenen über eine bessere Einbindung von Selbsthilfegruppen bei der Erarbeitung von Versorgungskonzepten bis hin zur Ausweitung klinischer Studien und der Förderung von Registern für seltene Erkrankungen.

Die Veranstaltung kann nachgehört werden (Dauer 2,5h), ebenso sind die Vortragsfolien verfügbar.

⇒ [Deutscher Ethikrat - Forum Bioethik: Gar nicht so selten. Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen](#) [12]

⇒ [Veranstaltungsbericht: Ethikrat nimmt seltene Erkrankungen in den Blick](#) [13]

## Schweiz

### Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz

Seit kurzem kooperieren **fünf Spitäler** unter dem Titel **Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz** in der Behandlung und Betreuung bei seltenen und ungeklärten Krankheiten. Über einen Webauftritt mit integrierter **Hotline** können sich **Betroffene, Angehörige und auch die Ärzteschaft** an das Netzwerk wenden und rasch mit einem Fachspezialisten aus der Pädiatrie oder Erwachsenenmedizin in Kontakt treten.

Weiters können auch Ansprechpartner des Sozialen Dienstes Patienten und ihre Angehörigen bei administrativen und versicherungstechnischen Fragen unterstützen.

Die ursprünglich bis Ende 2017 geplante Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten wurde **bis Ende 2019 verlängert**. Ursprünglich geplant war, die Umsetzung per 31. Dezember 2017 abzuschließen. Die Definition des Prozesses zur Bezeichnung von Referenzzentren / Versorgungsnetzwerken ist jedoch um zwei Jahre in Ver-

zug geraten. Viele Maßnahmen des Konzepts hängen von diesen Bezeichnungen ab und konnten ihrerseits nicht plangemäß per Ende 2017 abgeschlossen werden.

**Zur Erfüllung des Auftrags** des Bundesrats wird die Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten zwischen dem 1. Januar 2018 und dem 31. Dezember 2019 **weitergeführt** und abgeschlossen.

Der Schweizer Dachverband für Patientenorganisationen von Menschen mit einer seltenen Erkrankung sowie für isolierte Kranke - **Proraris** - bietet einen guten Überblick über die landesweite Entwicklung.

⇒ [Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz](#) [14]

⇒ [Nationales Konzept Seltene Krankheiten](#) [15]

⇒ [Zentrum für seltene Krankheiten \(Zürich\)](#) [16]

⇒ [Proraris - Allianz Seltener Krankheiten](#) [17]

## Österreich

### Nationaler Aktionsplan Seltene Erkrankungen - NAP.se

Eigentlich ist heuer ein Jubiläumsjahr: **Seit 10 Jahren** wird öffentlich und engagiert für einen Nationalen Aktionsplan geworben und gearbeitet. Wo hochmotivierte empathische Menschen einen guten Teil ihrer Freizeit eingebracht haben, konnten sich auch im Lauf der Jahre einzelne Leuchtturmprojekte etablieren.

#### 2008 - schon 10 Jahre her: Petition für Nationalen Aktionsplan SE

Es ist schon wieder 10 Jahre her, dass eine kleine Gruppe Aktivisten - **Betroffene und Unterstützer** - im Wiener AKH mit Ausstellungstischen, aufgeklebten Postern und auf Schnüren befestigten Collagen auf die drängenden Bedürfnisse von von seltenen Erkrankungen Betroffenen aufmerksam gemacht haben. Beflügelt vom ersten internationalen Tag der seltenen Erkrankungen wurde gemeinsam mit engagierten Ärzten eine **Petition** verfasst, Unterschriften gesammelt und die ersten 2000 dann an die Gesundheitsministerin Andrea Kdolsky übergeben.



v.l.n.r.: Dr. Till Voigtländer, Orphanet Austria, Dr. Rainer Riedl, Gesundheitsministerin Dr. Andrea Kdolsky, Dr. Gabriela Pohla-Gubo (Foto: Sundt)

Ein Blick auf die Petition von damals hinterlässt zwiespältige Gefühle. Von den meisten Forderungen - **von einem Kostentopf für SE** oder von einem nationalen **Netzwerk an Kompetenzzentren**, das möglichst viele Erkrankungen abdeckt - scheinen wir immer noch **weit entfernt** zu sein. Zweifelsfrei haben die Aktivitäten rund um die Petition auch den Grundstein für unseren Nationalen Aktionsplan NAP.se gelegt.

- ⇒ [Petition für einen Nationalen Aktionsplan](#) [18]
- ⇒ ["Seltene Erkrankungen" nicht so selten](#) [19]
- ⇒ [Salzburg will Kompetenzzentrum werden](#) [20]
- ⇒ [Österreichische Wurzeln des NAP.se](#) [21]

## 2018 - Parlamentarische Fragebeantwortung: Nationaler Aktionsplan SE

10 Jahre nach der Petition - wir befinden uns im Monat 54 von 60 der Laufzeit des Nationalen Aktionsplans SE (NAP.se, 2014-2018). Der NAP.se – ein großes mediales Versprechen der Politik, die Situation von SE zu verbessern – erfreut sich nur selten öffentlicher Anteilnahme. Der NAP.se wird aber hin und wieder als Feigenblatt verwendet: Verbesserungswünsche werden mit der Bemerkung, man hätte ja ohnehin den NAP.se, abgewunken.

Es ist selbst für die interessierte Öffentlichkeit nicht gerade leicht, Aktivitäten rund um den NAP.se zu verfolgen. Es passiert (hoffentlich) viel, wenn auch intern und hinter verschlossenen Türen. Oder auch nicht – wer weiß. Irgendwie hat sich der Eindruck etabliert, der gesamte **NAP.se** wäre seit zwei Jahren nur noch auf die **Designierung von Expertisezentren reduziert** und es fällt schwer, weitere Aktivitätshinweise zu finden.

Als die einzige relevante Quelle, um eine Statusdarstellung des NAP.se zu erhalten, hat sich offenbar das Mittel einer **parlamentarische Anfrage** (PA) zum Fortschritt des NAP.se etabliert. Eine Anfrage 2017 wurde relativ allgemein (entsprechend der Anfrage), aber eindeutig mit dem Eingeständnis in der Preamble beantwortet, dass und warum nicht viel weitergeht:

### **Wer ist für den NAP.se zuständig?**

*„Die Umsetzung der im NAP.se genannten Maßnahmen obliegt nicht nur dem BMGF und der von diesem an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) eingerichteten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE), sondern allen im NAP.se angeführten Institutionen.“* [25]

In einer PA aus 2018 wird im Unterschied zum Vorjahr konkret nach Einzelheiten und Aufzählungen gefragt, wodurch manche Antworten auch durch

die interessierte Öffentlichkeit (dazu zähl ich mich) nachgeprüft werden können.

Um die Zusammenschau zu erleichtern, habe ich die **Fragen und die Antworten** geordnet auf einer Seite **zusammengefügt** [22]. Wo es leicht möglich war und mir angebracht erschien, habe ich auch den für mich wahrnehmbaren Sachverhalt zu als fertig deklarierten Maßnahmen angeführt.



Ernüchternder und frustrierender Weise muss ich als Zusammenfassung anmerken, dass der **für Patienten erfahrbare Fortschritt** aus dem NAP.se immer noch gegen **eher gering** tendiert.

### Short News

Die meisten Vorträge des INNOVCare/RD-Action Workshops 12.-13.4.2018 in Oslo können nachgelesen werden.

- ⇒ [Workshop on Creating a Sustainable Environment for Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions](#) [26]
- ⇒ Empfehlung: [Breakout Session](#). [27]

Gastkommentar von Franz Waldhauser in der Presse: ⇒ [Zum Schaden der Patienten](#) [28]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀  
13.6.2018

**Pharmig Academy Dialog: Nutzenbewertungen/HTA bei seltenen Erkrankungen – (wie) kann es funktionieren?**

- ⇒ [Rare Diseases Dialog](#) [29]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀  
19.6.2018

**PKM Jour fixe: Hochpreisige Medikamente und Grenzen der Finanzierbarkeit unseres Gesundheitssystems – eine Frage der Mittelallokation?**

- ⇒ [3. PKM - Jour fixe](#) [30]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀  
21.-22.9.2018

**9. Kongress der Seltene Erkrankungen**

- ⇒ [demnächst beim Forum SK](#) [31]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀  
11.-14.11.2018

**From Rare to Care: Discovery, Modeling and Translation of Rare Diseases (S4)**

- ⇒ [Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology](#) [32]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀◀◀

Im Vergleich zum Vorjahr wurde nur die Designierung der "konkurrenzlosen Zentren" vorangetrieben, womit eigentlich „nur“ ein bereits vorhandener Expertise- und Versorgungszustand bestätigt wurde. Maßnahmen mit direktem Nutzen für eine größere Patientenzahl außerhalb dieser hochspezialisierten Zentren - **Maßnahmen zur Annäherung zum Best Point of Service für Viele** - sind für mich und viele andere Patientenvertreter für SE **keine erkennbar**.

Während sich in anderen Ländern Zentren für SE deklarieren – weil sie einfach notwendig sind, bleiben die beiden **Kernfragen**

- **wo hilft man mir zu einer Diagnose?**
- **wo bekomme ich eine geeignete Behandlung?**

bei uns immer noch ohne Antwortversuch.

Anlassbezogen zur parlamentarischen Fragebeantwortung organisierten die NEOS im NEOS Lab eine überparteiliche **Diskussionsrunde** zur Situation von SE, die auf Youtube **nachgesehen werden** kann.

Einerseits ist es eine Freude, den eloquenten Rednern zuzuhören, weil sie genau aufzählen, wo die Kanülen drücken. Andererseits ist es mehr als ernüchternd zu sehen, wie qualifiziert die Darstellungen mittlerweile geworden sind - und wie **folgenreich** sie trotzdem bleiben. (jh)

- ⇒ [Fragen/Antworten/Kommentare NAP.se](#) [22]
- ⇒ [NEOS Lab auf Youtube: SE in Österreich](#) [23]
- ⇒ [NEOS Wien/Gara: Spannende Diskussion](#) [24]
- ⇒ [NAP.se - Monat 41 – parlamentar. Anfrage 2017](#) [25]

## Veranstaltungen: Hochpreisige Medikamente für SE

Im Juni 2018 finden **zwei wichtige Veranstaltungen** statt, in denen die Bereitstellung hochpreisiger Medikamente für Patienten mit seltenen Erkrankungen diskutiert wird:

### Pharmig Academy: Rare Diseases Dialog „Nutzenbewertung/HTA bei seltenen Erkrankungen - (wie) kann es funktionieren?“

Mittwoch, **13.6.2018**, 16.00-18.30 Uhr:  
Hotel Le Méridien, 1010 Wien, Robert-Stolz-Platz 1

Diskussionspartner:

Dr. Alexander Natz,  
Prof. Dr. Ingrid Pabinger,  
Dr. Brigitte Piso,  
Dr. Rainer Riedl und  
PD Dr. Robert Sauermann

Anlass ist die Absicht der EU, eine europaweit einheitliche Nutzenbewertung mittels „Health Technology Assessments“ (HTA) zu schaffen: dabei werden der medizinische Nutzen und die ökonomischen Auswirkungen eines Arzneimittels nach der Zulassung beurteilt. Bisher wurde dies auf nationaler Ebene durchgeführt, was manchmal zu unterschiedlichen Bewertungen in einzelnen Ländern geführt hat:

Programm (Anmeldung erforderlich):  
⇒ [Pharmig Academy: Rare Diseases Dialog](#) [29]

### 3. Jour fixe der Politischen Kindermedizin „Hochpreisige Medikamente und Grenzen der Finanzierbarkeit unseres Gesundheitssystems – eine Frage der Mittelallokation?“

Dienstag, **19.6.2018**, 18.30 Uhr:  
Salon Schräg, 1010 Wien, Börsegasse 6

Einführungsstatements:

Dr. Andreas van Egmond-Fröhlich,  
PD. Dr. Caudia Wild,  
Michaela Weigl,  
Prof. Dr. Hans Deutsch;

Moderation: Prim. Prof. Dr. Klaus Schmitt

Im Rahmen des 3. Jour fixe der PKM wird die Möglichkeit geboten, die Notwendigkeit einer Kostenbeschränkung bei hochpreisigen Medikamenten, deren Möglichkeiten und Alternativen breit zu diskutieren:

Programm (Anmeldung nicht nötig, aber erbeten):  
⇒ [3. PKM - Jour fixe](#) [30]

(hd)

## Vorschau 9. Kongress der Seltene Erkrankungen 2018 in Graz

MedCampus, Neue Stiftingtalstrasse 6, 8010 Graz

Freitag, 21.9.2018 8:00 – 17:00 Uhr, Samstag, 22.9.2018 8:30 – 15:00 Uhr



Zwei Schwerpunkte geben dem 9.Kongress der Seltene Erkrankungen den Rahmen: Erstens werden neue Möglichkeiten in der Diagnostik Seltener Erkrankungen thematisiert. Hierzu wird das Programm auf die **Themenblöcke Erkennen, Diagnostizieren und Therapieren** heruntergebrochen. Neben konkreten Beispielen der Erkennung von Fällen Seltener Erkrankungen an der Grazer Kinderklinik, werden im Block Diagnostizieren vor allem die neuen genetischen Möglichkeiten der letzten Jahre in den Blickpunkt gerückt. Auch der therapeutische Bereich ist von steter Wandlung geprägt, weshalb neue Behandlungsansätze unter die Lupe genommen werden. Interessierte Zuhörer werden sich und ihre Meinung in zwei **Podiumsdiskussionen zu den Themen Diagnose und Therapie** einbringen können – eine Möglichkeit, den sicherlich eher medizinisch-wissenschaftlichen Themen Ergänzendes aus dem Erfahrungsfundus der Selbsthilfe angedeihen zu lassen. Neben der kulinarischen Begleitung in Form von Kaffee, Mittag und Abendessen, darf man gespannt sein, was der Abend bringt: **Prof. Jürgen Schäfer** - Internist, Endokrinologe, Kardiologe, Intensivmediziner, Autor und Gründer des Zentrums für unerkannte und

seltene Erkrankungen in Marburg/Deutschland – wird aus seinem reichen Fundus als **deutscher Dr. House** schöpfen.

Wo bleibt die **Handschrift der Patienten(organisationen)**? Diese wird sich unter die Beiträge beider Tage mischen, nicht nur durch ihre Anwesenheit im Auditorium/Publikum. Ausgewählte Vorträge zu den Themenblöcken Erkennen/Diagnostizieren/Therapieren hören wir etwa u.a. von **Dr. Jama Nateqi** über dessen **Symptom-Datenbank** für Ärzte und Patienten(vertreter) zur Erkennung Seltener Krankheiten. **Matt Bolz-Johanson, MA**, Leiter für Gesundheit und Forschung bei Eurordis, wird über die **Europäischen Expertenetzwerke** (European Reference Networks, ERNs) und deren Bedeutung für die Verbände der Seltene Erkrankungen und deren Patienten sprechen. Neben diesen sicherlich hochkarätigen Vorträgen spannt sich der Bogen der Themen von ethischen Fragestellungen über **Vorzeigebispiele Selbsthilfefreundlicher Krankenhäuser** hin bis zu **Herausforderungen und Zukunftsplänen in Gesellschaft und Politik.** (tk)

⇒ [Vorprogramm](#) [31]

## Editorial



Auf der ECRD werden keine Weichen für die Zukunft gestellt, aber vielleicht vorbereitet. Heuer diskutierten einige der wichtigsten Personen für die zukünftige Entwicklung – z.B. **Martin Seychell** (stellvertretender Generaldirektor für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit der EU) **als Zahler und Yann Le Cam** (CEO von EURORDIS) **als Patientenvertreter**, ambitioniert über Möglichkeiten, Notwendigkeiten und fordernde Problembereiche. Nicht im Geist von schönfärbenden Sonntagsreden, sondern **ungeschminkt lösungsorientiert**. Und nicht nur am Podium, sondern auch in der Menge. Die **Plenarsitzung** am ersten Vormittag der ECRD ist wirklich wert, **aus der Konserve** angesehen zu werden.

Die schwächelnde Umsetzung von nationalen Aktionsplänen und die vernachlässigte Anbindung von lokalen ERN-Mitgliedern an die nationalen Gesundheitsnetze ist ein Problembereich, der nicht nur in Österreich auftritt. Als Beobachter drängt sich allerdings der Eindruck auf, dass dieser Problembereich in Österreich besonders ausgeprägt und besonders beständig ist.

„ERNs sind dazu da, schwierige Patienten dorthin abschieben zu können“ – das ist eine weit verbreitete Fehlannahme von Außenstehenden. Im Gegenteil: Die Expertise soll reisen, nicht der Patient – dementsprechend wird aus dem aktuellen European Joint Programme (EJP) die **Vernetzungsinfrastruktur** zwischen ERN-Mitgliedern **gefördert**. Die eigentliche Behandlung soll – außer in Ausnahmefällen, wenn keine nationale Expertise vorhanden ist (Mobilitätsrichtlinie) – national erfolgen. Und natürlich müssen auch die Kosten national getragen werden, auch für die Beteiligung an ERN-Netzwerken.

Die Designierung von Expertisenzentren (die Voraussetzung zur Mitgliedschaft in einem ERN) ändert momentan an der Versorgung von Patienten gar nichts. Dem Rechnung tragend etablieren sich da und vor allem dort Netzwerke für Seltene Krankheiten, um Betroffenen eine Versorgung nach dem Stand des Wissens bieten zu können. Sowohl die Beispiele in Deutschland als auch in der Schweiz zeigen, dass es auch dafür **Transparenz** und irgendeine Form von **Qualitätssicherung** geben muss. Der **Aufwand für Diagnose und Betreuung** von SE ist im Regelfall natürlich höher als bei häufigen Erkrankungen, dementsprechend braucht es auch eine entsprechende Kodierung und **angepasste Vergütung** – ein Themenbereich, über den im deutschen Ethikrat kürzlich öffentlich diskutiert wurde und über den es bei uns sehr still ist.

Als wichtige Eckpunkte der zukünftigen europäischen Entwicklung wurden **Transparenz, Evidenz** und – wie von Helmut Hintner schon am 5. Kongress SE – **Effizienz bei Handlungen** genannt. Wir dürfen 10 Jahre nach der Petition SE nicht das Bemühen – egal, ob von Betroffenen, Ärzten oder anderen Engagierten – negieren und in die Rundablage entsorgen.

Johann Hochreiter

⇒ [5. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten](#) [33]

⇒ [NAP.se aktuell aus einer Patientenperspektive](#) [34]

---

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

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

Als Gasteditor diesmal für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Dipl.-Ing. Johann Hochreiter (jh)

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Claas Röhl (cr), Ing. Günther Wanke (gw), Mag. Dominique Sturz (ds), Dipl.-Ing. Victoria Mauric (vm), Priv.-Doz. Dipl.-Ing. Dr. Thomas Kroneis (tk), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (hd)

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: Dipl.-Ing. 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] ECRD 2018:  
<https://www.rare-diseases.eu/>
- [2] European Joint Programme (Vortrag bei [RE\(ACT\) Congress 2018](#)):  
[https://www.react-congress.org/wp-content/uploads/compressed\\_07-DJulkowska.pdf](https://www.react-congress.org/wp-content/uploads/compressed_07-DJulkowska.pdf)
- [3] Leserbrief Claas Röhl:  
[http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief\\_Claas\\_Roehl\\_ECRD\\_2018.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief_Claas_Roehl_ECRD_2018.pdf)
- [4] Leserbrief Günther Wanke:  
[http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief\\_Guenter\\_Wanke\\_ECRD\\_2018.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief_Guenter_Wanke_ECRD_2018.pdf)
- [5] Leserbrief Dominique Sturz:  
[http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief\\_Dominique\\_Sturz\\_ECRD\\_2018.pdf](http://www.expertisenetze.at/NL/2018-02/Leserbrief_Dominique_Sturz_ECRD_2018.pdf)
- [6] Vollständiger Artikel Victoria Mauric:  
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/oesterreich-schlaegt-alle-rekorde-ueber-900-teilnehmer-bei-der-ecrd-2018-in-wien/>
- [7] ACHSE:  
<https://www.achse-online.de/de/index.php>
- [8] NAMSE vor dem Aus:  
<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/95217/Nationales-Aktionsbuendnis-fuer-Menschen-mit-seltenen-Erkrankungen-vor-dem-Aus>
- [9] Waisenkinder der Medizin (SWR Radio):  
<https://www.swr.de/swraktuell/waisenkinder-der-medizin-ueber-seltene-erkrankungen-die-gar-nicht-so-selten-sind/-/id=396/did=21709450/nid=396/1cpc6cs/index.html>
- [10] Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen BW:  
<http://www.seltene-erkrankungen.info/>
- [11] TRANSLATE-NAMSE Projektseite:  
<https://translate-namse.charite.de/>
- [12] Deutscher Ethikrat - Forum Bioethik: Gar nicht so selten. Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen:  
<http://www.ethikrat.org/veranstaltungen/forum-bioethik/gar-nicht-so-selten>
- [13] Veranstaltungsbericht: Ethikrat nimmt seltene Erkrankungen in den Blick:  
<https://www.vfa-patientenportal.de/aktuelles/veranstaltungsberichte/ethikrat-nimmt-seltene-erkrankungen-in-den-blick.html>
- [14] Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz:  
<https://www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases.php>
- [15] Nationales Konzept Seltene Krankheiten:  
<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/themen/mensch-gesundheit/seltene-krankheiten/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>
- [16] Zentrum für seltene Krankheiten (Zürich):  
<https://www.zentrumseltenkrankheiten.ch/>
- [17] Proraris - Allianz Seltener Krankheiten:  
<https://www.proraris.ch/seltene-krankheiten/proraris-allianz-seltener-krankheiten-schweiz-1.html>
- [18] Petition für einen Nationalen Aktionsplan:  
[http://www.meduniwien.ac.at/orphanet/downloads/Petition\\_lang\\_download.pdf](http://www.meduniwien.ac.at/orphanet/downloads/Petition_lang_download.pdf)
- [19] "Seltene Erkrankungen" nicht so selten:  
<https://derstandard.at/3239133/Seltene-Erkrankungen-nicht-so-selten>

- [20] Salzburg will Kompetenzzentrum werden:  
<http://www.salzburg24.at/salzburg-will-kompetenzzentrum-fr-seltene-krankheiten-werden/news-20080229-11591485>
- [21] Österreichische Wurzeln des NAP.se:  
[https://www.sarko.at/NAP\\_history.htm#Oesterreichische\\_Wurzeln](https://www.sarko.at/NAP_history.htm#Oesterreichische_Wurzeln)
- [22] Fragen/Antworten/Kommentare NAP.se:  
[https://www.sarko.at/Current/NAP\\_PA\\_FA\\_2018-05.htm](https://www.sarko.at/Current/NAP_PA_FA_2018-05.htm)
- [23] NEOS Lab auf Youtube: SE in Österreich:  
<https://youtu.be/3041gj4UoMA>
- [24] NEOS Wien/Gara: Spannende Diskussion:  
[https://www.ots.at/presseaussendung/OTS\\_20180515\\_OTSo209/neos-wiengara-spannende-diskussion-zum-thema-seltene-erkrankungen](https://www.ots.at/presseaussendung/OTS_20180515_OTSo209/neos-wiengara-spannende-diskussion-zum-thema-seltene-erkrankungen)
- [25] NAP.se - Monat 41 – parlamentarische Anfrage 2017:  
[https://www.sarko.at/NAP\\_2017\\_Monat\\_41.htm](https://www.sarko.at/NAP_2017_Monat_41.htm)
- [26] Workshop on Creating a Sustainable Environment for Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions:  
<https://innovcare.eu/event/workshop-creating-sustainable-environment-advance-holistic-innovative-care-rare-diseases-complex-conditions/>
- [27] Breakout Session:  
[https://innovcare.eu/wp-content/uploads/2018/04/Breakout-Sessions-Recap\\_ALL\\_INNOVCare-RD-Action\\_Workshop-Holistic-Care-RD\\_Norway\\_12-13-April.pdf](https://innovcare.eu/wp-content/uploads/2018/04/Breakout-Sessions-Recap_ALL_INNOVCare-RD-Action_Workshop-Holistic-Care-RD_Norway_12-13-April.pdf)
- [28] Zum Schaden der Patienten:  
[https://diepresse.com/home/meinung/gastkommentar/5416954/Gastkommentar\\_Zum-Schaden-der-Patienten](https://diepresse.com/home/meinung/gastkommentar/5416954/Gastkommentar_Zum-Schaden-der-Patienten)
- [29] Rare Diseases Dialog:  
<https://www.pharmig-academy.at/fortbildung/unser-aktuelles-fortbildungsangebot/seminar/detail/rare-diseases-dialog-nutzenbewertungenhta-bei-seltenen-erkrankungen-wie-kann-es-funktionieren/>
- [30] 3. PKM - Jour fixe:  
[http://www.expertisenetze.at/storage/veranstaltungen/2018-06\\_Einladung\\_zum\\_3\\_Jour\\_fixe\\_der\\_PKM.pdf](http://www.expertisenetze.at/storage/veranstaltungen/2018-06_Einladung_zum_3_Jour_fixe_der_PKM.pdf)
- [31] demnächst beim Forum SK (Programm für 9. Kongress Seltene Erkrankungen):  
[https://www.forum-sk.at/seltene\\_krankheiten/](https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/)
- [32] Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology:  
<http://www.keystonesymposia.org/18S4>
- [33] 5. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten:  
[https://www.sarko.at/NAP\\_2015-10\\_5KongressSE\\_Salzburg.htm](https://www.sarko.at/NAP_2015-10_5KongressSE_Salzburg.htm)
- [34] NAP.se aktuell aus einer Patientenperspektive:  
[https://www.sarko.at/RDD\\_index.htm](https://www.sarko.at/RDD_index.htm)