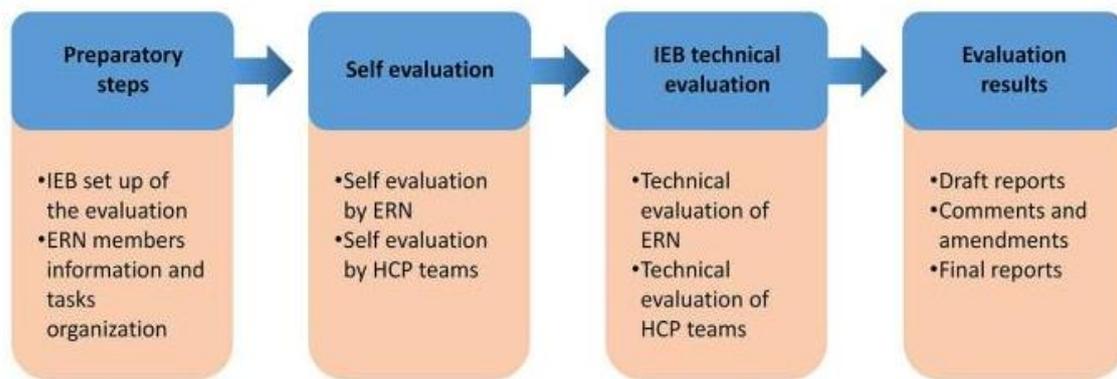


News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Evaluierung der Europäischen Referenznetzwerke (ERN)



Timeline of the evaluation process: IEB (Independent Evaluation Body); ERN (European Reference Network for Rare Diseases); HCP (Health Care Provider)

©Europäische Kommission [1]

Ablauf des aktuellen Evaluierungsprozesses

Evaluierung der ERNs durch die Europäische Kommission

2017 wurden die ersten 24 Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN) von der Europäischen Kommission implementiert [2]. Jetzt fünf Jahre danach läuft die erste Evaluierung, wobei die Netzwerke auf ihren Mehrwert für die Patienten nach einem vorgegebenen Muster (siehe obige Graphik) überprüft werden. Zurzeit liegen die Rohberichte vor, die Endberichte sollen in absehbarer Zeit über das Internet zugänglich sein [1].

Diese Evaluierung ist Anlass für uns, an die neun im Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) angeführten Expertisezentren (Fig. 2) [3], die Teil von ERNs sind, heranzutreten und sie um ihre bisherigen Erfahrungen zu fragen.

Die Abteilung für Kinderurologie im KH der Barmherzigen Schwestern in Linz ist Expertisezentrum für Kinderurologie und Vollmitglied im ERN eUrogen, einem der 24 Netzwerke, die 2017 für Patienten mit seltene Erkrankungen gegründet wurden [4]. Es hat die Zielsetzung, den Patienten mit seltenen, meist angeborenen Fehlbildungen im Urogenitaltrakt die besten diagnostischen, chirurgischen und langzeittherapeutischen Methoden durch europäische Zusammenarbeit anzubieten [5].

(fw)

Weitere Informationen:

- ⇒ Evaluierung der ERNs [1]
- ⇒ Implementierung der ERNs [2]
- ⇒ Österreichische Expertise Zentren laut ÖSG [3]
- ⇒ 24 implementierte ERNs auf Europäischer Ebene [4]
- ⇒ Das ERN eUrogen [5]

| Expertisezentren für seltene Erkrankungen (Typ B), vgl. Kap. 3.2.3.16 | | | |
|---|---|---|-------------------|
| Krankenanstalt | Gruppe seltener Erkrankungen | Europäisches Referenznetzwerk (ERN)* | Versorgungsgebiet |
| K418 Linz BHS (ab 11/2018) | Seltene kinderurologische Erkrankungen | Europäisches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten (ERN eUROGEN) | Bundesgebiet |
| K524 Salzburg LKH (ab 12/2016) | Seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Epidermolysis bullosa (EB) | Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten (ERN Skin) ¹ | |
| K524 Salzburg LKH (ab 11/2018) | Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien | Europäisches Referenznetzwerk für kraniofaziale Anomalien und Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten (ERN CRANIO) | |
| K528 Salzburg CDK (ab 6/2019) | Seltene und komplexe Epilepsien | Europäisches Referenznetzwerk für Epilepsien (ERN EpiCare) | |
| K612 Graz LKH UnivKl. (ab 11/2018) | Knochen- und Weichteiltumore | Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten bei Erwachsenen (solide Tumoren) (ERN EURACAN) | |
| K706 Innsbruck LKH (ab 11/2018) | Seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Verhornungsstörungen | Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten (ERN Skin) | |
| K706 Innsbruck LKH (ab 6/2020) | Seltene Bewegungsstörungen | Europäisches Referenznetzwerk für Neurologische Erkrankungen (ERN-RND) | |
| K952 St Anna KISP (ab 04/2017) | Pädiatrische Onkologie | Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie) (ERN PaedCan) ¹ | |
| K901 Wien AKH mit K912 Hanusch KH und K943 Speising KH (ab 6/2020) | Seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen | Europäisches Referenznetzwerk für Knochenerkrankungen (ERN BOND) | |

* https://ec.europa.eu/health/ern/networks_de

Fig 2: Österreichischer Strukturplan - Gesundheit, Seite 53 [3]

Erfahrungen der Abteilung für Kinderurologie, KH Barmherzigen Schwestern, Ordensklinikum Linz, im ERN eUROGEN

Rückblickend muss man die Kinderurologie in Linz als eine außergewöhnliche Erfolgsgeschichte betrachten: Begonnen mit wenigen Betten und einer bescheidenen OP-Kapazität und lediglich 2 Mitarbeitern werden heute in 6 Operationssälen pro Woche mit 8 Mitarbeitern sowie Gastärzten knapp 3000 Patienten jährlich operiert. Waren es in den Anfangszeiten vor allem kleinere Eingriffe am äußeren Genitale sowie der Nieren, stehen heute große komplexe Rekonstruktionen von Blasenfehlbildungen (Blasenexstrophie, Ersatzblasen bei neurogenen Blasen), Nierenerkrankungen (Tumore) und schwere Fehlbildungen des äußeren Genitales (komplexe Hypospadien, persistierende Sinus urogenitales, Phalloplastiken) im Vordergrund. Ein Meilenstein dieser Entwicklung ist die Inauguration des roboter-assistierte da Vinci Operationssystems [6], unter der Observanz von Prof. Lukas Lusuardi (Ordinarius der urologischen Abteilung, Uniklinik Salzburg). Seit 2022 werden komplexe Nierenfehlbildungen des Adoleszenten damit minimal invasiv operiert (für detaillierten Bericht siehe [7]).

2018 erfolgte die Designation der Abteilung für Kinderurologie zum Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen im Sinne des NAP.se (Nationaler Aktionsplan Seltene Erkrankungen) [8]

sowie des ÖSG (Österreichischer Strukturplan 2017) [3]. Neben der wissenschaftlichen, publizistischen Tätigkeit in Zusammenarbeit mit den Unikliniken Salzburg, Innsbruck, München, Regensburg und Leuven stellt die Vollmitgliedschaft im europäischen Netzwerk für seltene urologische Entitäten (European Reference Network (ERN) – eUROGEN) [5] einen Meilenstein in der internationalen fachspezifischen Vernetzung dar. Als einzige urologische Abteilung in Österreich sind wir damit Mitglied eines wissenschaftlichen Boards, an welchem 56 Gesundheitsdienstleister (HCPs) aus ganz Europa beteiligt sind (Fig. 3) [9]. Der Zugang zu einer hochspezialisierten Diagnostik und Behandlung von seltenen kinderurologischen Krankheiten ist damit für betroffene Kinder wesentlich erleichtert. Die Vollmitgliedschaft im ERN eUROGEN wurde mit dem 1.1.2022 aktiv. Auch hier waren die letzten Jahre - aggraviert im Rahmen der Pandemie - durch personelle (Anaesthesie, Pflege) sowie strukturelle (OP-Kapazitäten) Einschränkung geprägt.

Die monatlichen online Sitzungen gemeinsam mit den Kollegen des workstream 1 (congenital urorectal anomalies) des Netzwerkes bieten Gelegenheit für Austausch und Koordination [10].

Aktiv nehmen wir an Patientenvorstellungen im clinical patients management system (CPMS) teil [11], mehrere Webinare wurden organisiert [12].



Aktuell sind wir Teil bei der Erstellung des internationalen Registers für Urethralklappen, um letztlich ERN-Leitlinien zu diesem Thema zu erstellen.

Der Wermutstropfen: Unterstützung von Seiten des Landes gibt es wenig, wenngleich dieses ja das „nationale Zentrum“ anerkannt hat. Auch von Seiten des Bundes gibt es quasi keinen Support trotz der Festlegung im Österreichischen Strukturplan Gesundheit, dass wir einen Auftrag zur überregionalen Versorgung lt. B-VG Art 15a haben. Als Versorgungsgebiet ist das gesamte Bundesgebiet definiert. Die Folgen: Wir sind, bei im Schnitt 30 Operationen in der Woche (keine „kleinen“ Genitaloperationen wie Zirkumzisionen mehr), bis ins Frühjahr 2024 ausgebucht. Regelmäßig müssen

wir OP Termine stornieren, da OP's – auch kurzfristig – personell nicht besetzt werden können. Nun Kindermedizin ist leider noch immer nicht im öffentlichen Bewusstsein angelangt!! (jo)

Weitere Informationen:

- ⇒ Roboter-assistiertes da Vinci Operationssystem [6]
- ⇒ Detailbericht der Abteilung f. Kinderurologie, Linz [7]
- ⇒ Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) [8]
- ⇒ Mitglieder im eUROGEN [9]
- ⇒ Workstream 1 des eUROGEN [10]
- ⇒ CPMS des eUROGEN [11]
- ⇒ Webinar Programm des eUROGEN [12]

Seltene Erkrankungen: Lösungspotenziale eines zentralen Finanzierungstopfs.

Stefan Prims, (PHARMIG)

Welche Möglichkeiten ein bundesweiter Finanzierungstopf für die flächendeckende Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen bietet.

Wien, 4. Mai 2023 – Hoch spezialisierte Therapien bei seltenen Erkrankungen werden in Österreich uneinheitlich finanziert. In den letzten Jahren wurde deswegen in ersten Ansätzen ein bundesweiter Finanzierungstopf als Lösungsmodell eingerichtet. Inwieweit eine breitere Aufstellung eines solchen Topfes dazu beitragen kann, eine bessere Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen über alle Bundesländer hinweg zu gewährleisten, wird derzeit unter anderem in den laufenden Finanzausgleichsverhandlungen thematisiert – und stand im Fokus des 13. Rare Diseases Dialogs der PHARMIG ACADEMY.

Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sind nicht gleichmäßig über das gesamte Bundesgebiet verteilt. So kann es passieren, dass der Bedarf einer hoch spezialisierten und somit oft auch kostenintensiven Therapie in einer Region höher ist als in anderen. In der Folge wird die finanzielle Leistungsfähigkeit, und damit unter Umständen auch die Versorgungsmöglichkeit des entsprechenden regional verantwortlichen Trägers übermäßig in Anspruch genommen. Je nachdem, wie es um die finanziellen Möglichkeiten und Strukturen in den jeweiligen Bundesländern bestellt ist, sind Betroffene somit Herausforderungen bei der Finanzierbarkeit ihrer Therapien ausgesetzt.

„Auch wenn wir in Österreich seit 2020 eine einheitlichere Gesundheitskasse haben, ist die medizinische Versorgung bei seltenen Erkrankungen unterschiedlich. Das fällt insbesondere bei kostenintensiven Einmaltherapien ins Gewicht, für die es oft ein beschränktes Zeitfenster der therapeutischen Möglichkeit gibt, weil die Therapie beginnen sollte, bevor durch die Erkrankung irreversible Schäden entstanden sind“, erläutert ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Stellvertretende Direktorin der Innsbrucker Kinderklinik und Obfrau des Vereines

Forum Seltene Krankheiten in ihrer Keynote beim 13. Rare Diseases Dialog.

Besonders hoch ist der Handlungsbedarf im Bereich der Pädiatrie. „Krankheiten kümmern sich nicht um Kostenträger. Die aktuelle Situation kann im Extremfall so weit führen, dass eines von zwei Geschwistern, die an derselben Krankheit leiden, Medikamente bekommt und das andere nicht. Wir dürfen keine Patientin und keinen Patienten unbehandelt lassen, egal welchen Alters. Leider fehlen bundesweit einheitliche Lösungen und vor allem ein Solidaritätsinstrument für diese Erkrankungsbilder“, so Karall. Der Finanzierungstopf biete Lösungspotenzial für diese Fälle.

Ein solches Instrument könne laut ao. Univ.-Prof. Dr. Herwig Ostermann, Geschäftsführer der Gesundheit Österreich GmbH, lediglich ein Add-on zum bestehenden System sein. „Es geht um Spitzenabfederung. Von der Schaffung eines weiteren komplexen Systems innerhalb des Gesundheitssystems rate ich ab“, so Ostermann. „Die föderale Struktur Österreichs räumt den Bundesländern ein bestimmtes Maß an Autonomie im Gesundheitsbereich ein und hat durchaus bis zu einem gewissen Ausmaß ihren Sinn. Ein bundesweiter Topf kann die Länder und deren Bevölkerung bei der Gesund-



Fig. 4: Podiumsteilnehmer (v.l.): **T. Leitner**, Moderation, **B. Rupp**, AK-N.Ö., **S. Nanz**, PHARMIG, **C. Woergetter**, PHARMIG, **D. Sturz**, Pro Rare Austria, **H. Ostermann**, Gesundheit Österreich GmbH., **D. Karall**, Med. Uni. Innsbruck, **R. Pichler**, PHARMIG, **G. Gittler**, Apotheke Barmherzige Brüder © E.Prokotieff

heitsversorgung zusätzlich unterstützen. Aber man muss die Nutzung dieser speziellen Ressource an bestimmte Kriterien binden, damit sie sinnvoll eingesetzt werden kann“, führt Ostermann aus.

„Wir benötigen vor allem Output-Messungen im Rahmen von Registern, um nachvollziehen zu können, dass das Geld im Sinne der Patientinnen und

Patienten eingesetzt wird. Diese Real-World-Daten können den Einsatz von Medikamenten für seltene Erkrankungen unterstützen“, erklärt Mag. Gunda Gittler, MBA, aHPH, Apothekenleiterin und zuständig für den Arzneimittelkauf des Einkaufsverbundes der Barmherzigen Brüder. Mit Blick auf den diskutierten Finanzierungstopf sagt Gittler: „Ein gemeinsamer Topf ist ein guter Lösungsansatz, aber wir benötigen keine weitere Zentralisierung des Einkaufs. Der sollte weiterhin regional bleiben und wird ohnedies bereits über die Zusammenarbeit der Krankenhausapotheken und der Spitalsträger in Österreich gelebt. Eine zentrale Beschaffung hat sich auch im Kampf gegen die Pandemie als wenig zielführend erwiesen.“

„Wir verfügen über einige kostenintensive Therapien für seltene Erkrankungen, für die eine Einigung über die gemeinsame Finanzierung durch Bund, Länder und Sozialversicherungsträger erzielt werden konnte, die dem Vernehmen nach auch gut funktioniert. Dieses Modell sollte als Musterprozess dienen, um den möglichst raschen Zugang zu kostenintensiven Gen- oder Zelltherapien für seltene Erkrankungen, von welchen einige kurz vor der Zulassung stehen, zu ermöglichen, und zwar unabhängig davon, in welchem Land oder Bundesland die betroffenen Patientinnen und Patienten – mehrheitlich Kinder – zu Hause sind. Die therapeutischen Interventionen sind meist zeitkritisch, wir brauchen also einen Prozess, der diesem Umstand gerecht wird, und es braucht Nachhaltigkeit bei der Dotierung des Finanzierungstopfes“, erklärt Mag. Dominique Sturz von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen.

„Unser System braucht doch einige Ergänzungen“, meint Hon. Prof. Dr. Bernhard Rupp, MBA Leiter der Abteilung Gesundheitspolitik in der Kammer für Arbeiter und Angestellte für Niederösterreich in Ergänzung zu Prof. Ostermann. Die Versorgungsqualität für Patientinnen und Patienten dürfe nach Rupp nicht von deren Wohnort-Postleitzahl abhängen. „Wir brauchen österreichweit einheitliche rechtlich abgesicherte Entscheidungsstrukturen für den Spitalsbereich und die Zugänglichkeit innovativer Therapien für wirklich alle Patientinnen und Patienten, die dafür qualifiziert sind. Besonders wenn die Therapien in wenigen Zentren stattfinden, dürfen ‚fremde‘ Patientinnen und Patienten aus anderen Bundesländern nicht benachteiligt werden“, erklärt Rupp.

Weiters plädiert Rupp für einen klaren Rechtsweg für Betroffene, damit sie für die Durchsetzung neuer Therapien nicht erst den Zivilrechtsweg beschreiten müssen. „Dazu sind rasche Instrumente zur Entscheidungsfindung und Rechtsdurch-

setzung erforderlich. Gleichzeitig dürfen wir unseren Spezialistinnen und Spezialisten aus der Medizin nicht zu verstehen geben, dass sie Gegenwind bekommen, wenn sie solche spezifischen Therapien verordnen“, argumentiert Rupp, und fügt hinzu: „Ein Finanzierungstopf mit klarer Zweckwidmung und Zugriffsregelungen, die auf medizinisch-wissenschaftlichen Kriterien basieren, kann helfen.“

„Die finanzielle Situation der Republik ist derzeit angespannt, durch die Auswirkungen der Pandemie, der Teuerung und des Krieges in Europa. Unsere Gesundheitsversorgung sollte jedoch auch und gerade in Krisenzeiten oberste Priorität genießen. Der Mechanismus, dass aus diesem Topf nicht nur genommen, sondern auch nachhaltig eingezahlt wird, ist Gegenstand der Finanzausgleichsverhandlungen“, äußert Dr. Ronald Pichler, Head of Public Affairs & Market Access der PHARMIG, Verständnis. Gleichzeitig müsse Österreich aber seine Position als Innovationsstandort verbessern und dazu zähle auch die Offenheit für medizinischen Fortschritt.

Denn die Wissenschaftskepsis in Österreich ist im Vergleich zu anderen Staaten in Europa besorgniserregend, wie Studien von Eurobarometer und Spectra von 2022 und 2021 belegen. „Den Einsatz moderner Therapien über Sondertopflösungen möglich zu machen, würde einen klaren Nutzen stiften, und zwar nicht nur für Patientinnen und Patienten, sondern auch für das Gesundheitssystem, das dadurch entlastet wird – und damit auch jene Einrichtungen in den Regionen, die bei seltenen Erkrankungen für Behandlungen aufgesucht werden. Neue Therapien können ihre vielseitige Wirkung für die Betroffenen nur dann entfalten, wenn diese sie auch rasch und einheitlich erhalten“, so Pichler.

Weitere Informationen:

- ⇒ 13. Rare Disease Dialog in Wien, am 3.5.2023 [\[13\]](#)
- ⇒ Bericht über den 13. Rare Disease Dialog [\[14\]](#)

Die unendliche Geschichte

Spätestens seit 2016 kämpfen wir, Patienten, Patientenvertreter und Betreuer, um die Finanzierung der Enzymersatztherapien aus einem Topf (Fig.5), um den Patienten den „best place of service“ zu ermöglichen und das Herumgeschiebe von Stakeholder zu Stakeholder zu vermeiden („Patienten Karussell“).

Worum geht es? Etwa 100 bis 150 Patienten in Österreich brauchen eine der oft sehr teuren Enzymersatztherapien. Oft versuchen die finanziell zuständigen Stakeholder, die Patienten aus ihrem

An die Bundes-Zielsteuerungskommission
z.H. von Herrn SL Dr. Clemens Martin Auer
Bundesministerium für Gesundheit
Radetzkystraße 2
1030 Wien

Wien, den 11. Mai 2016

Sehr geehrte Damen und Herren der Bundes-Zielsteuerungskommission!

Die unterzeichnenden Organisationen treten an Sie mit folgendem Anliegen heran:

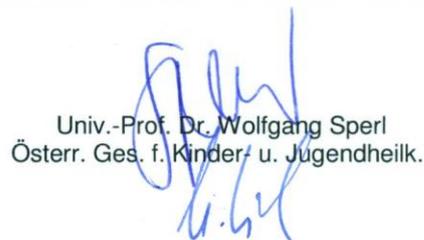
Im Rahmen von Stoffwechselerkrankungen, für deren Behandlung eine **sehr teure Enzymerersatztherapie** benötigt wird, kommt es aufgrund der hohen Finanzierungskosten – 0,25 bis 1,5 Millionen Euro pro Patient pro Jahr – österreichweit in Summe ca. 20 bis 30 Millionen – **oft zu Dissonanzen** unter den potentiellen Kostenträgern über die Kostenübernahme. Dies führt nicht selten zu **beträchtlichen Verzögerungen im Therapiebeginn** und zu kaum zumutbaren Behandlungsorten. Der **Streit** geht um die Frage, ob die nötigen Infusionstherapien stationär, halbstationär oder ambulant durchgeführt werden. Davon hängt ab, ob die **Medikamentenkosten vom Krankenhausträger oder der Sozialversicherung** zu tragen sind. In der angeschlossenen Dokumentation wird die generelle Problematik und ein Lösungsansatz aufgezeigt, aber auch in welcher grotesken Situation manche Patienten kommen (siehe Anlage).

Wir bitten Sie zur Lösung des Finanzierungsproblems eine „**Topf-Lösung**“ unter den beteiligten Finanzierern zu verhandeln, die folgende Komponenten enthält:

- Bildung eines „**Fonds**“, in den Versicherungen, Länder und Bund nach einem auszuverhandelnden Schlüssel einzahlen.
- Aus diesem Topf werden **alle in Österreich durchgeführten Enzymerersatztherapien bezahlt**. Die Therapien werden am „**best point of service**“ durchgeführt, z.B. Univ.-Klinik, Regional Krankenhaus oder niedergelassener Arzt (in der Praxis oder beim Patienten zu Hause).
- Die **Indikation** für diese wenigen, sehr teuren Therapien und der „**best point of service**“ werden durch die zu bildenden **Kompetenzzentren für Stoffwechselerkrankungen** lt. Nationalem Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) gestellt. Bei der Definition des „best point of service“ ist das Prinzip „so wohnortnahe als medizinisch vertretbar“ zu beachten.



Ao.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall
Forum Seltene Krankheiten

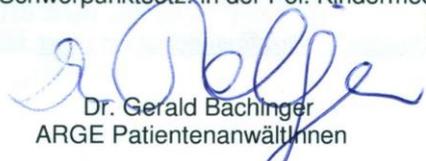


Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl
Österr. Ges. f. Kinder- u. Jugendheilk.



Ao.Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser
AG Schwerpunktsetz. in der Pol. Kindermedizin

Dr. Rainer Riedl
Pro Rare Austria



Dr. Gerald Bachinger
ARGE PatientenanwälteInnen



Dr. Peter Fichtenbauer Dr. Günther Kräuter
Österr. Volksanwaltschaft

Fig. 5: Antrag an die Bundeszielsteuerungskommission auf Errichtung eines bundesweiten Fonds zur Finanzierung der Enzymerersatztherapie

Verantwortungsbereich mit fadenscheinigen Gründen in die Zuständigkeit eines anderen Stakeholders zu verschieben. Den teuren „Schwarzen Peter“ hat dann der andere.

Konsequenz: Patienten wissen oft nicht, ob sie die Therapie überhaupt bezahlt bekommen, sie müssen medizinisch unbegründet 2-wöchentlich stationär aufgenommen werden, ihnen wird die Heimtherapie verwehrt etc. 2019 haben wir das ganze

Dilemma und die zahlreichen frustranen Behandlungsversuche zusammengeschrieben [15]. Geändert hat sich bisher etwas [16], doch die österreichweite Lösung ist ausgeblieben. Jetzt sieht auch die PHARMIG darin einen unterstützenswerten Lösungsansatz. Wir wünschen den Patienten, dass die österreichweite Lösung umgesetzt wird.

(fw)

Weitere Informationen:

- ⇒ Finanzierung von Medikamenten für SE [15]
- ⇒ Wiener Modellprojekt zur Enzymersatztherapie [16]

Neue Gen-Therapie für Haemophilie B mit neuem Finanzierungsmodell für Europa

Seit 1. Mai 2023 ist das neues Gentherapeuticum Hemgenix® der Firma CSL Behring GmbH für Hä-mophilie B auf dem deutschen Markt zugelassen [17, 18].



Symptome bei Hämophilie

Haemophilie B wird durch einen Mangel oder Funktionsverlust des Faktors IX verursacht. Dieser Faktor ist einer von 13 Faktoren, die für eine normale Blutgerinnung notwendig sind. Haemophilie B kommt bei 1 auf 20.000-50.000 fast ausschließlich männlichen Neugeborenen vor und führt, abhängig vom Grad der erniedrigten Konzentration des Faktor-IX-Proteins im Blut zu mehr oder minder schweren Blutungen; abhängig von der Dauer dieser Blutungen treten schwerwiegende Komplikationen auf, wie Blutungen in Gelenke, Muskeln und inneren Organen, auch des Gehirns. Bisher musste dies durch regelmäßige Infusionen von Faktor IX (1-2x/Woche) verhindert werden.

Hemgenix® ist ein gentechnisch veränderter Vektor, der nicht vermehrungsfähig ist, aus dem Adenovirus Serotyp 5 (AATV5) stammt, eine spezielle Version der menschlichen Gerinnungsfaktor-

IX-Genvariante R338L trägt und durch einen leberspezifischen Promotor (LP1) gesteuert wird, um sich in Leberzellen anzureichern. Diese produzieren dann den Blutgerinnungsfaktor IX und können dessen Mangel ausgleichen. Hemgenix® wird in einer Infusion, verdünnt mit 0,9%iger Natriumchloridlösung, langsam infundiert. Bis zur Wirkung dauert es mehrere Wochen, weshalb der Faktor-IX-Mangel bis dahin ausgeglichen werden muss.

Die neue Gen-Therapie ist zunächst nur für erwachsene Patienten mit schwerer und mittelschwerer Haemophilie B seit 20.2.2023 durch die Europäische Kommission zugelassen, nachdem durch den zuständigen Ausschuss für neuartige Therapien (CAT) der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) am 9.12.2022 eine Empfehlung für eine bedingte Zulassung zur Behandlung von Erwachsenen ausgesprochen wurde, die keine Faktor-IX-Inhibitoren entwickelt haben (Antikörper, die die Wirkung von Faktor IX hemmen). Nebenwirkungen

waren vorübergehende Kopfschmerzen und grippeähnliche Symptome, bzw. Anstiege der Leberwerte im Blut (bekannt für Adenoviren-basierte Gentherapien), die durch Kortikosteroide behandelt werden konnten. Die Wirkung dieser Einmal-Therapie dauerte bisher 2-3 Jahre an: die Vorfälle mit starken Blutungen verringerten sich um 54%, innerhalb von 2 Jahren nach der Infusion konnten 94% von 54 Patienten jede prophylaktische Therapie absetzen. Die vorliegenden Daten weisen bisher darauf hin, dass der Schutz mindestens 8 Jahre und möglicherweise noch viel länger andauert. Die Langzeitwirkung und die Sicherheit

dieser Therapie werden über die nächsten 15 Jahre beobachtet.

Das Problem ist aber die Finanzierung dieser Therapie, da sie in den USA 3,5 Millionen US-\$/Patient kostet [19, 20, 21]. Laut Erzeugerfirma werden 5-8 Mill. US-\$/Patient dem Gesundheitssystem erspart. Für Deutschland wurde eine andere Preisstrategie angekündigt: die Zahlungen sollen sich über mehrere Jahre erstrecken, nach dem Prinzip: „Zahlung bei Erfolg“. Bei der Festsetzung des Preises pro Jahr orientiert sich die Firma an den bisherigen Therapiekosten/Jahr (230.000 – 400.000 €/Jahr) und passt sich in den Folgejahren der bisherigen Standardtherapie an. Und wann wird diese Therapie auch für Kinder zugelassen?

Bei der häufigeren Haemophilie A (Fehlen des Faktors VIII der Blutgerinnung) war die Entwicklung einer Gentherapie bisher nicht von Erfolg gekrönt: für

eine gute Therapie-Wirkung war eine größere Steigerung des Faktors VIII im Blut nötig und es zeigten sich stärkere Abwehrreaktionen der Patienten gegen den entsprechenden Adenovirus-Vektor.

(hd)

Weitere Informationen:

- ⇒ Produktinformation Hemgenix® [17]
- ⇒ Produktinformation Hemgenix® [18]
- ⇒ Bedingte Zulassung von Hemgenix® [19]
- ⇒ Therapiekosten mit Hemgenix® [20]
- ⇒ Konzept zur Finanzierung der Therapie mit Hemgenix® [21]

Short News

⇒ [Rare Diseases Dialoge - Nachlese](#) [22]

Mit dem 13. Rare Diseases Dialog zu einem zentralen Finanzierungstopf.

⇒ [Die Eckpunkte des Eckpunktepapiers zur Krankenhausreform](#) [23]

[Den Bock zum Gärtner gemacht](#) [24]

Kommentare zur dt. Krankenhausreform im BrainPainBlog von Christian Schöps

⇒ [Die gesundheitliche Situation von Menschen mit SE in Deutschland](#) [25]

Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung ISI durchgeführt im Auftrag des BMG

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

13.9.2023

⇒ [AHF NetUp](#) [26]

Gentherapie – Chancen und Herausforderungen innovativer Therapien in Österreich
Wien, Urania (hybrid), 18:00 – 19:30

28.-29.9.2023

⇒ [NAKSE 2023](#) [27]

3. Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen (DE)

Holiday Inn Berlin Airport (hybrid)

2..10.2023

⇒ [Jahrestagung der ÖPPM](#) [28]

Lindner Hotel Am Belvedere, Rennweg 12

6.-7.10.2023

⇒ [13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen](#) [29]

Wien, Josephinum

6.11.2023

⇒ [14. Rare Disease Dialog](#) [30]

„Wir sehen was, was Du nicht siehst“ -

Drehscheibe Expertisezentren

Wien, Urania (hybrid), 16:00 – 18:00

Veranstaltungen zum Herbstbeginn

Dieser Herbst verspricht ein Kongressschwerpunkt für seltene Erkrankungen zu werden.

NAKSE

28.-29.9.2023, Berlin

Den Beginn macht in Deutschland die NAKSE (Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen), die auch dieses Jahr wieder hybrid angeboten wird. Zentrales Diskussionsthema ist die Frage, wie aktuell Menschen mit Seltene Erkrankungen gut unterstützt und bestmöglich versorgt werden können, während sichergestellt werden soll, dass sie auch vom wissenschaftlichen Fortschritt profitieren.

Ein großer Themenblock beschäftigt sich mit Orphan Drugs. Und zwar nicht nur um Zugangs- und Regulierungsperspektiven, sondern auch um akademische Arzneimittelentwicklung und Evidenzgenerierung.

Andere Themenblöcke diskutieren Patientepfade, Ergebnisse von Projekten wie Translate-NAMSE, die Integration der ERNs, sowie den Nutzen von Daten und Digitalisierung für Patienten.

⇒ NAKSE 2023 [27]

Jahrestagung der ÖPPM

2..10.2023, Wien

Die Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin (ÖPPM) bietet dieses Jahr den besonderen Schwerpunkt Seltene Erkrankungen.

Dargestellt werden Forschung und Therapieentwicklung, Bedeutung, Möglichkeiten und Grenzen von personalisierter Medizin im Rahmen der Europäischen Gesetzgebung, individuelle Heilversuche und gesundheitsökonomische Aspekte. Und natürlich viel mehr.

⇒ Jahrestagung der ÖPPM [28]

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

6.-7.10.2023, Wien

Neue Gentherapien bilden den Einstieg ins Programm. Dabei kommen nicht nur Mediziner zu Wort, sondern auch Patienten berichten von ihren Erfahrungen. Das omnipräsente Thema Kostenübernahme wird in einem Diskussionspanel behandelt werden.

Der zweite Tag behandelt krankheitsspezifisches Management mit Lessons Learned am Weg zur Versorgung, psychosoziale Versorgung und Transition.

⇒ 13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen [29]



13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

6.-7. Oktober 2023, Josephinum Wien



Hoffnung

Der Blick in die Zukunft:
Gentherapien für seltene Erkrankungen
im Brennpunkt

www.forum-sk.congresspilot.com

Editorial

Fünf Jahre nach der Implementierung der 24 European Reference Networks (ERN) für seltene Erkrankungen veranlasst die Europäische Kommission die Evaluierung der ERNs. Das Ergebnis soll ins Internet gestellt werden. Diese Vorgangsweise ist hoffentlich auch für die nationalen Krankenanstalten beispielgebend. Bisher stellen zwar einige Abteilungen ihre Ergebnisse ins Netz, aber oft sind sie nicht überprüft, manchmal haben sie eher den Character von PR-Gags oder fehlen überhaupt. Die nächsten Jahre müssen sicher der Generierung von vergleichbaren Daten aus den Spitälern und deren Veröffentlichung gewidmet sein.



Ein Beispiel für das eklatante Versagen unseres Gesundheitssystems ist die Behandlung der Patienten mit Bedarf einer Enzymersatztherapie. Seit Jahren ist den Stakeholdern das Problem bekannt. Und es gibt auch einige ihrer Manager, die das Problem gerne lösen würden. Da hierfür aber Einstimmigkeit notwendig ist, ist es bisher zu keiner bundesweiten Lösung gekommen. Einer findet sich immer, der dagegen ist. Dass dies ein generelles Problem unseres Gesundheitssystems ist, liest man praktisch täglich in den Zeitungen. An manchen der Patienten mit Enzymersatztherapie sieht man es auf individuelle Ebene heruntergebrochen, besonders wenn ihre Eltern beim Volksanwalt auftreten. Lösung in Sicht bei den laufenden 15-a Verhandlungen? Muss nicht sein, die paar Patienten sind vielleicht gerade ein Thema für die Kaffeepause.

Wieviel darf eine pharmazeutische Firma an Kosten verrechnen, wenn ihr ein entscheidender Durchbruch gelingt, der das Leben eines Menschen vom Grund auf verändert? In der Betreuung der Hämophilie ist offenbar ein derartiger Meilenstein gelungen. Es wirft wieder ethische und ökonomische Fragen auf. Das Ziel ist klar: Es muss weiter der finanzielle Anreiz so sein, dass die Industrie bereit ist, das Risiko von Fehlinvestitionen auf sich zu nehmen, aber es muss von der Allgemeinheit auch finanzierbar sein. Wo liegt hier der vernünftige Schnittpunkt?

Franz Waldhauser

Hans Deutsch

Johann Hochreiter

[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:

Prim. Prof. Josef Oswald (*jo*).

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



Detaillierte Adressen der Links:

[1] Evaluierung der ERNs

https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview/evaluation-european-reference-networks_de

[2] Implementierung der ERNs

https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_de

[3] Österreichische Expertise Zentren laut ÖSG

https://goeg.at/sites/goeg.at/files/inline-files/%C3%96SG_2017_-_Textband%2C_Stand_07.10.2022.pdf

[4] 24 Implementierte ERNs auf Europäischer Ebene

https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en

[5] Das ERN eUrogen

https://health.ec.europa.eu/system/files/2020-10/erneurogen_factsheet_en_o.pdf

[6] Roboter-assistiertes da Vinci Operationssystem

<https://de.wikipedia.org/wiki/Da-Vinci-Operationssystem>

[7] Detailbericht der Abteilung f. Kinderurologie, Linz

http://www.expertisenetze.at/NL/2023-02/Abteilung_fuer_Kinderurologie.pdf

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

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

[9] Mitglieder im eUROGEN

<https://eurogen-ern.eu/who-is-involved/healthcare-providers/>

[10] Workstream 1 des eUROGEN

<https://eurogen-ern.eu/workstreams-and-expertise/workstream-1/>

[11] CPMS des eUROGEN

<https://eurogen-ern.eu/what-we-do/virtual-consultations-cpms/>

[12] Webinar Programm des eUROGEN

<https://eurogen-ern.eu/webinars/webinar-programme/>

[13] 13. Rare Disease Dialoge in Wien, am 3.5.2023

<https://www.pharmig-academy.at/veranstaltungen/aktuelle-veranstaltungen/2023-05-03/13-rare-diseases-dialog/>

[14] Bericht über den 13. Rare Disease Dialoge

<https://www.pharmig.at/mediathek/pressecorner/seltene-erkrankungen-loesungspotenziale-eines-zentralen-finanzierungstopfs/>

- [15] Finanzierung von Medikamenten für SE
<https://www.springermedizin.at/finanzierung-von-medikamenten-fuer-seltene-erkrankungen/16737172>
- [16] Wiener Modellprojekt zur Enzyersatztherapie
https://www.expertisenetze.at/NL/2021-03/News-letter_SelteneErkrankungen_2021-3.pdf
- [17] Produktinformation Hemgenix® [2]
<https://www.gelbe-liste.de/neue-medikamente/hemgenix-haemophilie-b>
- [18] Produktinformation Hemgenix® [3]
https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/hemgenix-epar-product-information_de.pdf
- [19] Bedingte Zulassung von Hemgenix® [4]
<https://www.pei.de/DE/newsroom/hp-meldungen/2022/221220-gentherapeutikum-haemophilie-b.html>
- [20] Therapiekosten mit Hemgenix® [5]
<https://www.spektrum.de/news/haemophilie-das-3-5-millionen-dollar-medikament/2091675>
- [21] Konzept zur Finanzierung der Therapie mit Hemgenix® [6]
<https://www.wiwo.de/my/unternehmen/industrie/kosten-fuer-therapien-3-5-millionen-dollar-fuer-ein-medikament/29124072.html>
- [22] Rare Diseases Dialoge - Nachlese
<https://www.pharmig.at/themen/seltene-erkrankungen/rare-diseases-dialoge/>
- [23] Die Eckpunkte des Eckpunktepapiers zur Krankenhausreform
<https://brainpainblog.org/2023/07/12/die-eckpunkte-des-eckpunktepapiers-zur-krankenhausreform/>
- [24] Den Bock zum Gärtner gemacht
<https://brainpainblog.org/2023/08/07/den-bock-zum-gaertner-gemacht-medizincontroller-kritisieren-reform-der-krankenhausfinanzierung/>
- [25] Die gesundheitliche Situation von Menschen mit SE in Deutschland
https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Gesundheit/Berichte/seltene_erkrankungen_bf.pdf
- [26] AHF NetUp
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/>
- [27] NAKSE 2023
https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/nakse/NAKSE-2023-Gemeinsam-fortschritt-erreichen.php
- [28] Jahrestagung der ÖPPM
<https://www.personalized-medicine.at/die-oepmm/news/detail/jahrestagung-der-oepmm/>
- [29] 13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen
<https://forum-sk.congresspilot.com/>
- [30] 14. Rare Disease Dialog
<https://www.pharmig-academy.at/veranstaltungen/aktuelle-veranstaltungen/2023-11-06/14-rare-diseases-dialog/>