

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

The Great Shutdown



In Österreich begann er am 10.3.2020 und klingt seit 14.4.2020 schrittweise aus. So hoffen alle !!!

Aussetzung der Begutachtung der Aufnahmeanträge 2019 zu den ERNs durch die EU

Vom 1. April bis 1. September setzt die Europäische Kommission die Begutachtung der in Oktober und November 2019 eingebrachten Neuanträge auf Teilnahme an bestehenden ERNs aus [1].

Zur Begründung heißt es: „Im Kontext der COVID-19-Pandemie bindet die Bewältigung der aktuellen Krise im Bereich der öffentlichen Gesundheit die Ressourcen der Gesundheitsdienstleister und der Angehörigen der Gesundheitsberufe in der Union in vollem Umfang“ [2].

Das ist eine der wenigen nachweisbaren Nachteile, die die österreichischen Patienten mit Seltene Erkrankungen (SE) sicher trifft. Es gibt auch einige Evidenz, dass weltweit die Gruppe der SE betroffen ist [6]. Das ist nicht verwunderlich, berücksichtigt man, in wie vielen Staaten der Welt das ge-

samte Gesundheitssystem zusammengebrochen ist. Aus diesen Zahlen Schlüsse auf Österreich zu ziehen, ist nicht legitim. Dazu wird wohl die Erhebung eigener repräsentativer Zahlen nötig sein. Wichtig wäre dies schon, wenn man den Aspekt der SE in die momentan hochemotional geführte Diskussion um die Angemessenheit der durch die Regierung gesetzten Maßnahmen einbringen will; und diese sollte einmal auf eine rationale Basis gestellt werden.

Dennoch: Haben wir nicht dringendere Probleme? Entsteht nicht durch den Mangel an Umsetzung der im NAP.se aufgelisteten Maßnahmen für die Patienten mit SE wesentlich mehr Schaden?

Hier ist schon viel länger Handlungsbedarf, wie ein engagierter Betroffener fast verzweifelt in einem Blog darstellt [9]. Die Pandemie verzögert zwar

European Reference Network (ERN)

Im März 2017 wurden auf Ebene der EU 24 Netzwerke (ERNs) errichtet, an denen über 900 hochspezialisierte Krankenhausabteilungen (Expertise-Zentren) aus der EU zusammenarbeiten, um Patienten mit SE aus allen Bereichen der Medizin optimale Therapien anzubieten [3].

Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) [4]

2015 wurde im Auftrag des damaligen Gesundheitsministeriums unter der Federführung von Till Voigtländer unter Zusammenwirken von ÖBIG und zahlreichen Experten und Betroffenen der NAP.se erarbeitet und publiziert. Er versucht die Probleme der Patienten mit SE in Österreich darzustellen und in 9 Handlungsfeldern konkrete Behebungsschritte aufzuzeigen. Die Umsetzung sollte bis 2018 abgeschlossen sein. Aus diversen Gründen sind viele Punkte bisher nicht angegangen worden, was zu großer Frustration, besonders bei den beteiligten Betroffenen führt. Das neue BM bekennt sich zu den Inhalten des NAP.se, doch aus verständlichen Gründen fehlen bisher konkrete Umsetzungsschritte [5].

*Abkürzungen

SE Seltene Erkrankungen

weiter, da alle Kräfte gebunden sind, aber das Übel liegt tiefer und dauert und dauert (fw).

⇒ [Call for membership to ERNs 2019](#) [1]

⇒ [Durchführungsbeschluss der EU-Kommission](#) [2]

Die Folgen von COVID-19 für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Die gesundheitliche Bedrohung durch COVID-19 hat unser aller Leben auf den Kopf gestellt. Um die Ausbreitung des Virus und eine drohende Überlastung unseres Gesundheitssystems zu verhindern, wurden drastische Maßnahmen von der Bundesregierung gesetzt. Viele Bereiche (Gastronomie, Veranstaltungen, etc.) standen bzw. stehen völlig still. Andere Bereiche, so auch die Versorgung in den österreichischen Spitälern, wurden auf einen Minimalbetrieb heruntergefahren. Während die Effekte auf die Ausbreitung des Virus positiv ausfielen, hatten die Einschränkungen im Zugang zur Gesundheitsversorgung und die oftmals unglückliche Kommunikation der Maßnahmen auch nachteilige Konsequenzen für die Gesundheit der Menschen in Österreich.

Besonders Menschen mit seltenen Erkrankungen sind auf eine kontinuierliche und umfassende gesundheitliche Versorgung angewiesen. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen, Visiten in Spezialambulanzen, begleitende Therapien, psychosoziale Unterstützung sind einige Beispiele, die aus dem Alltag von dieser Gruppe von PatientInnen nicht wegzudenken sind, ohne dass ihre Gesundheit bedroht ist. Eine Studie vom europäischen Dachverband für Seltene Erkrankungen (EURORDIS) hat

gezeigt, dass 9 von 10 Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Europa angegeben haben, dass ihre Gesundheitsversorgung durch die Maßnahmen während der Pandemie unterbrochen wurde. 60% der PatientInnen sagten aus, dass diese Unterbrechung Auswirkungen auf die Erhaltung ihrer Gesundheit haben, 30% berichteten, dass sie potentiell lebensbedrohliche Folgen befürchten. 80% der Befragten gaben an, dass Termine für ihre begleitenden Therapien (wie zum Beispiel Physiotherapien, Ergotherapien, Schmerztherapien,...), die mitunter die einzigen Therapiemöglichkeiten für Menschen mit Seltenen und/oder chronischen Erkrankungen darstellen, verschoben oder abgesagt wurden. 3 von 10 Menschen mit Seltenen Erkrankungen gaben an, dass die Spitalsabteilung, in der sie normalerweise betreut werden, geschlossen ist bzw. war.

Diese Umfrageergebnisse zeichnen ein erschütterndes Bild davon, wie die Maßnahmen zum Schutz der Bevölkerung vor der gesundheitlichen Bedrohung durch COVID-19 leider einen sehr negativen Effekt für Menschen mit seltenen Erkrankungen haben. Einer PatientInnengruppe, die auch vor der COVID-19 Krise mit einer suboptimalen Versorgungssituation zu kämpfen hatte.

Deswegen hat ProRare Austria ein Statement zur COVID-19 Situation verfasst, das von 20 Vertretern der Medizin bzw. Gesundheitswissenschaften und 40 Patientenorganisationen unterstützt wird. (cr)

⇒ [Eurordis-study: preliminary global results](#) [6]

⇒ [Statement: Versorgung von SE unter Corona](#) [7]

⇒ [Details zu Studie und Aktion](#) [8]

NAP.se - unselig entschlafen

.....aus dem Sarkoidoseblog [9]

Mittlerweile ist es mehr als ein Jahr her, dass der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen, der NAP.se (2014-2018), leise und im allerengsten Vertrautenkreis laut offiziellem Zeitplan und verlangter Namensgebung ausgelaufen ist. Er hat es aber auch nicht leicht gehabt, das Licht der Welt zu erblicken. Obwohl der Anfang ambitioniert war. Vor einem Jahrzehnt sprach der Gesundheitsminister noch von *ambitionierten Bemühungen mit dem Ziel, den Zugang zu möglichst rascher Diagnose, bestmöglicher Therapie und der notwendigen Unterstützung zu gewährleisten* [1]. Von der Beschlussfassung zur Ausarbeitung eines Nationalen Aktionsplans am 15. November 2008 dauerte es auch kaum mehr als 6 Jahre, bis beinahe 7 mm hoch Papier verbreitet werden konnte.

Die Erwartungen von uns Patienten in den NAP.se waren groß: Jahrelang sind wir mit Hinweis auf das kommende Aktionsprogramm getröstet worden, aber nun sollte alles besser werden. Und manches ist auch besser geworden. Allerdings - soweit ich es sehen und beurteilen kann - aus dem persönlichen Engagement Einzelner und nicht aus einem Titel oder mit der Unterstützung durch eine Maßnahme des nationalen Aktionsplans.

Auch ich selber habe eine Menge Zeit ins Werben für die Maßnahmen des NAP.se investiert und kann abschließend sagen, dass ich meine Zeit auch im Sinne meiner physischen und mentalen Gesundheit hätte sinnvoller verbringen sollen - und sei es auch nur durch Zählen der Gänseblümchen im Garten gewesen.

Natürlich haben sich auch in meinem persönlichen Bereich aus NAP.se-Aktivitäten im Lauf der Zeit Verbindungen und gemeinsame Handlungen ergeben. Es ist aber in praktisch jedem einzelnen Fall leicht argumentierbar, dass die Ergebnisse (sofern es welche gibt) ohne die Strategie NAP.se im Hintergrund weitaus griffiger, ergiebiger, effizienter und Ressourcen-schonender gewesen wären.

Wir Patienten haben nichts erreicht. Wir haben noch nicht mal einen Cent Basisfinanzierung für unsere Dachorganisation für Seltene Erkrankungen erreicht, obwohl deren Gründung eine dezidierte (nachträgliche) Maßnahme des NAP.se war. Ein Vergleich mit den Milliarden, die derzeit inflationär verteilt werden, rückt die politische Wertschätzung der Menschen mit Seltenen Erkrankungen unmissverständlich ins rechte Licht.

Der NAP.se ist tot. Falls er jemals abseits von Designierungen gelebt haben sollte, ist er spätestens mit Corona zu Nichts zerfallen. Zu Nichts - außer einer Menge in warmer Luft aufgelöster Versprechungen, vernichteter Lebenszeit von Engagierten und zerbröselten Hoffnungen von Bedürftigen. (hh)

Schande über die Zuständigen, welche die (Nicht-)Umsetzung des NAP.se zu verantworten haben.

Schande über mich, falls ich mich noch weiter damit foppen lasse.

⇒ [Bericht im Sarkoidoseblog](#) [9]

⇒ [Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen \(NAP.se\)](#) [4]

Short News

Kürzlich hat Zolgensma® die vorläufige EU-Zulassung zum Einsatz bei spinaler Muskelatrophie (SMA) erhalten. Es handelt sich um ein hoch innovatives Gentherapeutikum, das durch eine einmalige Verabreichung das pathologische Gen ersetzen soll. Wermutstropfen: ca. 1,9 Mill. € Kosten pro Patienten.

⇒ [Pharmazeutische Zeitung](#) [10]

Ein laufend **aktualisierter Veranstaltungskalender** zu Themen der **SE** findet sich auf unserem Server.

⇒ [Expertisenetze](#) [11]

Originale und **Inhaltsangaben** früherer **News-letter** finden sich auf unserem Server.

⇒ [NL - Inhaltsangaben](#) [12]

▶▶▶▶▶ **Save the Date** ◀◀◀◀◀

25.6.2020, 16-18 Uhr (Wien, Videokonf.)

[7. Pharmig Rare Disease Dialog](#): SE im Schatten der COVID-19-Pandemie? [13]

19.-22.9.2020 (Salzburg)

[17. Jahrestagung](#) der Österr. Ges. f. Neurologie mit „Seltene Erkrankungen“ als Highlight [14].

16.-17.10.2020 (Linz)

[11. Österreichischer Kongress](#) für Seltene Erkrankungen **Abgesagt!!** Weiteres bald [15]

20. - 21. 11. 2020 (Salzburg)

[14. Jahrestagung](#) der Politischen Kindermedizin **Abgesagt!!** Weiteres unter [16].

Editorial



Blickt man auf die letzten 3 Monate zurück und versucht herauszufinden, welche berichtenswerten Fortschritte es bei der Schwerpunktsetzung gegeben hat, kommt man fast zwingend auf Wittgensteins Satz: „Wovon man nicht reden kann, darüber muss man schweigen“. Natürlich, die Coronapandemie hat alle Ressourcen okkupiert, nicht nur im ausführenden Gesundheitssystem sondern auch in Gesundheitspolitik u. – management. Und das nicht nur in Österreich und in der EU, sondern auf der ganzen Welt. Aber die Probleme bleiben: Die SE sind weiter selten, sie müssen noch immer erkannt werden und sollten die optimale Therapie erhalten.

Vieles ist in den letzten Jahren in Österreich erreicht worden. Mit dem NAP.se wurde ein Problemkatalog der SE mit detaillierten Lösungsvorschlägen auf den Tisch gelegt. Und er wird für immer mit dem Gesicht von PD Till Voigtländer und seiner jahrelangen Arbeit daran verbunden bleiben. An der Umsetzung hat es dann doch beträchtliche Kritik gegeben und manche halten den NAP.se bereits für tot.

Seit einigen Monaten ist das Bundesministerium in einer neuen Hand, den Minister frisst die Coronakrise auf, wie täglich zu sehen ist. Mit ihm treten immer öfter altbewährte Gesichter und junge Hoffnungsträger auf. Letztlich wird es auch dort eine neue Geschäftseinteilung geben mit hoffentlich klarer Zuteilung des Aufgabenbereiches SE. Es braucht sicher ein Management mit dem klaren Mandat, die Probleme, die lange bekannt sind, anzugehen, und es braucht ein Gesicht, das glaubwürdig zwischen Brüssel und Wien vermittelt, um Österreich entsprechend seiner fachlichen Kompetenz in die ERNs einzubringen.

Die Basis ist gut gerüstet: ProRare hat in den letzten Jahren einen ungeahnten Höhenflug erlebt. SE sind heute im Kopf fast jedes Österreichers, auch Dank des Geschicks seines langjährigen Geschäftsführers Dr. Rainer Riedl. Auch wenn er sich jetzt einmal erschöpft zurückzieht. Bleibendes ist da.

Das Forum Seltene Erkrankungen, der Zusammenschluss aller einschlägigen Spezialisten im Land, fasst Fuß im ganzen Land und wächst von Jahr zu Jahr. Und das ist gut so.

Sollte der Brückenschlag von unten und oben gelingen, würde es vielen Patienten dauerhaft helfen. Die SE sind ein Bereich, wohl wert, dass sich ein Minister seiner annähme.

Franz Waldhauser

Daniela Karall

Hans Deutsch

⇒ [Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen \(NAP.se\)](#) [4]

⇒ [Pro Rare Austria](#) [17]

⇒ [Forum Seltene Krankheiten](#) [18]

⇒ [Eintrag auf HP des Sozialministeriums](#) [5]

[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: DI Dr. Johann Hochreiter (*hh*), Ing. Claas Röhl (*cr*).

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter (*hh*).

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

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

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] Call for membership to ERNs 2019

https://ec.europa.eu/health/ern/consultations/2019_call_membership_en

[2] Durchführungsbeschluss der EU-Kommission

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32020D0534&from=EN>

[3] European Reference Networks

https://ec.europa.eu/health/ern_de

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

https://www.sozialministerium.at/dam/jcr:e8ce1a03-340f-4d9a-bedo-e18bee4a2fa8/190228_NAP-Seltene-Erkrankungen.pdf

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

[5] Eintrag auf HP des Sozialministeriums

<https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html>

[6] Eurordis-study: preliminary global results

https://download2.eurordis.org/documents/pdf/PressRelease_COVID19surveyresults.pdf

[7] Statement: Versorgung von SE unter Corona

https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/news/2020-04-22_Statement_Versorgung_final_V8.pdf

[8] Details zu Studie und Aktion

<https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/statement-zur-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-undoder-chronischen-erkrankungen-in-zeiten-von-c/>

[9] Bericht im Sarkoidoseblog

https://www.sarko.at/RDD_index.htm

[10] Pharmazeutische Zeitung

<https://www.pharmazeutische-zeitung.de/zolgensma-erhaelt-zulassung-und-spezielles-zugangsprogramm-117714/>

[11] Expertenetze

<https://www.expertisenetze.at/>

[12] NL - Inhaltsangaben

https://www.expertisenetze.at/Themen_NL/NewsletterCatalog_EN.htm

[13] 7. Pharmig Rare Disease Dialog: SE im Schatten der COVID-19-Pandemie?

<https://www.pharmig-academy.at/veranstaltungen/aktuelle-veranstaltungen/2020-06-25/7-virtueller-rare-diseases-dialog-seltene-erkrankungen-im-schatten-der-covid-19-pandemie/>

[14]. 17. Jahrestagung der Österr. Ges. f. Neurologie

<https://www.oegn-jahrestagung.at/>

[15] 11. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/

[16] 14. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin

<http://polkm.org/>

[17] Pro Rare Austria

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

[18] Forum Seltene Krankheiten

https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/