

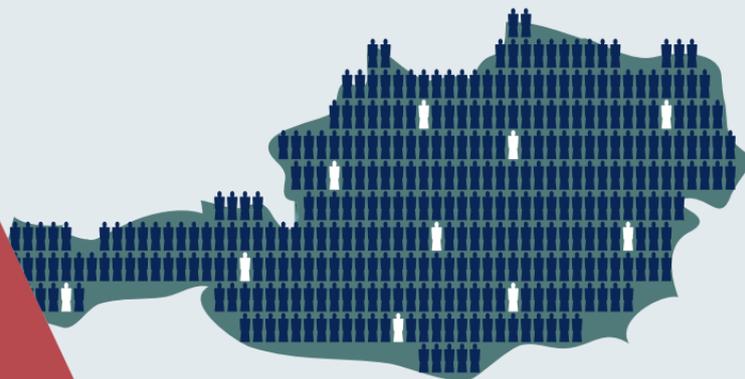
Juni 2022

1-2 / 2022

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen



© BMSGPK, [Nationaler Aktionsplan für SE](#) [1]

Neue Aufgabenteilung bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans NAP.se

Im vorigen News-letter 4/2021 [2] durften wir anhand der unten folgenden Grafik aus dem BMSGPK die an der Umsetzung des NAP.se beteiligten Gremien aufzeigen. Im Vergleich zum Start des NAP.se wurden einige Aufgaben in nunmehr drei Organisationseinheiten (NKSE, NB-NAP.se

und Orphanet) aufgeteilt. Die Arbeitsteilung soll mit den folgenden Beiträgen dargelegt werden.

⇒ [News-letter 4/2021](#) [2]

Interview mit Frau Mag. Dr. Christina Dietscher

Sehr geehrte Frau Dr. Dietscher, Sie sind Leiterin der Abteilung VI / A / 1 im BMSGPK, die für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) [2] zuständig ist.

Der NAP.se war dem Ministerium für viele Jahre ein großes Anliegen, bei seiner Vorstellung 2015 herrschte eine wahre Aufbruchstimmung. In letzter Zeit ist es etwas ruhiger geworden. Keine Frage, die Pandemie ist für alle eine beträchtliche Herausforderung und für die Gesundheitsverwaltung eine ganz besondere. Trotzdem, wird in Zukunft der NAP.se und damit die Anliegen der Patienten mit Seltene Erkrankungen wieder ins Zentrum rücken?



Wir haben den NAP.se evaluieren lassen und das zum Anlass genommen, sowohl die Strukturen zur Bearbeitung der Seltene Erkrankungen neu aufzustellen als auch neue Priorisierungen der im NAP.se festgelegten Maßnahmen vorzunehmen. Die Abarbeitung der priorisierten Maßnahmen ist Schritt für Schritt vorgesehen. Es ist mir aber auch wichtig festzuhalten, dass im föderalen und fragmentierten österreichischen Gesundheitssystem neben dem BMSGPK eine Reihe weiterer Akteurinnen und Akteure für die Maßnahmen zuständig sind, für manche auch federführend. Eine erfolgreiche Umsetzung des NAP.se ist daher nur im Zusammenspiel der Systempartner zu erreichen.

Die Agenden der NKSE, die bisher die Umsetzung des NAP.se betreut hat, sind jetzt aufgeteilt worden? Der Bereich, der die Vorarbeiten für die Zertifizierung der Expertisezentren erbringt und für deren Anbindung an die europäischen Netzwerke (ERNs) sorgt, ist von der Gesundheit Österreich an die MUW gewandert. Warum war dieser Schritt notwendig?

Es hat sich im Verlauf der Arbeiten gezeigt, dass manche primär medizinisch ausgerichteten Maßnahmen am besten an einer medizinischen Einrichtung mit viel einschlägiger Erfahrung verankert sind und dort auch am effizientesten bearbeitet werden können, während jene Arbeiten, die primär die Vorbereitung von Entscheidungen im Gesundheitssystem unterstützten und dafür auch ei-

ne Koordinierung der Systempartner erfordern, wiederum an der GÖG bestens aufgehoben sind. Zudem steht der NAP.se durch diese Arbeitsteiligkeit auf mehreren Beinen, was ihn insgesamt stärkt.

Es gibt Befürchtungen, dass Strukturvorschläge, die unter dem Dach einer regionalen Universität erarbeitet werden, in anderen Regionen als „gebiast“ empfunden werden und bei der Umsetzung auf besondere Widerstände stoßen könnten. Sehen Sie hier ein Problem?

Offen gesprochen: Auch Vorschläge des BMSGPK stoßen bei anderen Systempartnern nicht immer auf ungeteilte Gegenliebe. Die unterschiedlichen Perspektiven unterschiedlicher Player sind inhärenter Bestandteil des österreichischen föderalen und fragmentierten Gesundheitssystems und haben nichts mit einzelnen Akteuren zu tun.

In der Umsetzung des NAP.se bemühen wir uns aber jedenfalls darum, dass Vorschläge – von wem auch immer sie eingebracht werden – gesamthaft diskutiert und dann als gemeinsame Vorschläge weiterverfolgt werden. Konsens ist uns hier sehr wichtig.

Österreich hat bisher bei der Einbringung von Expertisezentren in die europäischen Netzwerke (ERNs) nicht besonders gut abgeschnitten [3]. Wie soll das verbessert werden?

Diese Aussage würde ich so nicht unterschreiben. Österreich ist in allen 24 Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen mit assoziierten nationalen Zentren (insgesamt 40 ANZ) vertreten und seit Beginn 2022 sind nun 9 Expertisezentren Vollmitglieder in den ERNs. Mit der von den Systempartnern Bund, Ländern und Sozialversicherung mitgetragenen, auf Qualitätssicherung ausgerichteten Vorgangsweise bei der Designation von Expertisezentren stellen wir zudem sicher, dass alle österreichischen Zentren in ihrem jeweiligen Gebiet über Kompetenzen und Kapazitäten auf höchstem Niveau verfügen.

Die Umsetzungsgeschwindigkeit des Designationsprozesses hat ohne Zweifel unter der Coronapandemie gelitten, wir sind diesbezüglich jetzt aber wieder auf einem sehr guten Weg.

Sehen Sie bei der Bundeszielsteuerungskommission weiter eine Bereitschaft für die Anerkennung von Expertisezentren und damit für die überregionale Schwerpunktsetzung einzutreten?

Diese Frage lässt sich klar mit Ja beantworten. Erst Ende 2021 hat die BZK den Beschluss gefasst, für 30 weitere Einrichtungen ein Designationsverfahren einzuleiten.

Leider liegen einige Felder des NAP.se bisher eher brach. Wie soll da Schwung hineinkommen? Welche Felder sollten priorisiert werden?

Auf Basis der Evaluierung, die 2020 durchgeführt wurde, wurde im Jahr 2021 mit den Mitgliedern des Beirats für seltene Erkrankungen und der strategischen Plattform eine Priorisierung der Maßnahmen durchgeführt und ein erster Plan für die weitere Umsetzung erstellt.

Die am Höchsten priorisierten Maßnahmen verteilen sich auf die Handlungsfelder des NAP.se. Oberste Priorität erzielte die Maßnahme „Ausarbeiten eines Konzeptes für ein Undiagnosed Diseases Program (UDP) in Österreich“. Das nationale Büro NB-NAP.se (U. Unterberger) hat mit der Ausarbeitung eines Konzeptes begonnen.

Eine weitere primär umzusetzende Maßnahme, das „Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen“, wurde von der NKSE (B.Fröschl, L.Fenz) übernommen. Der

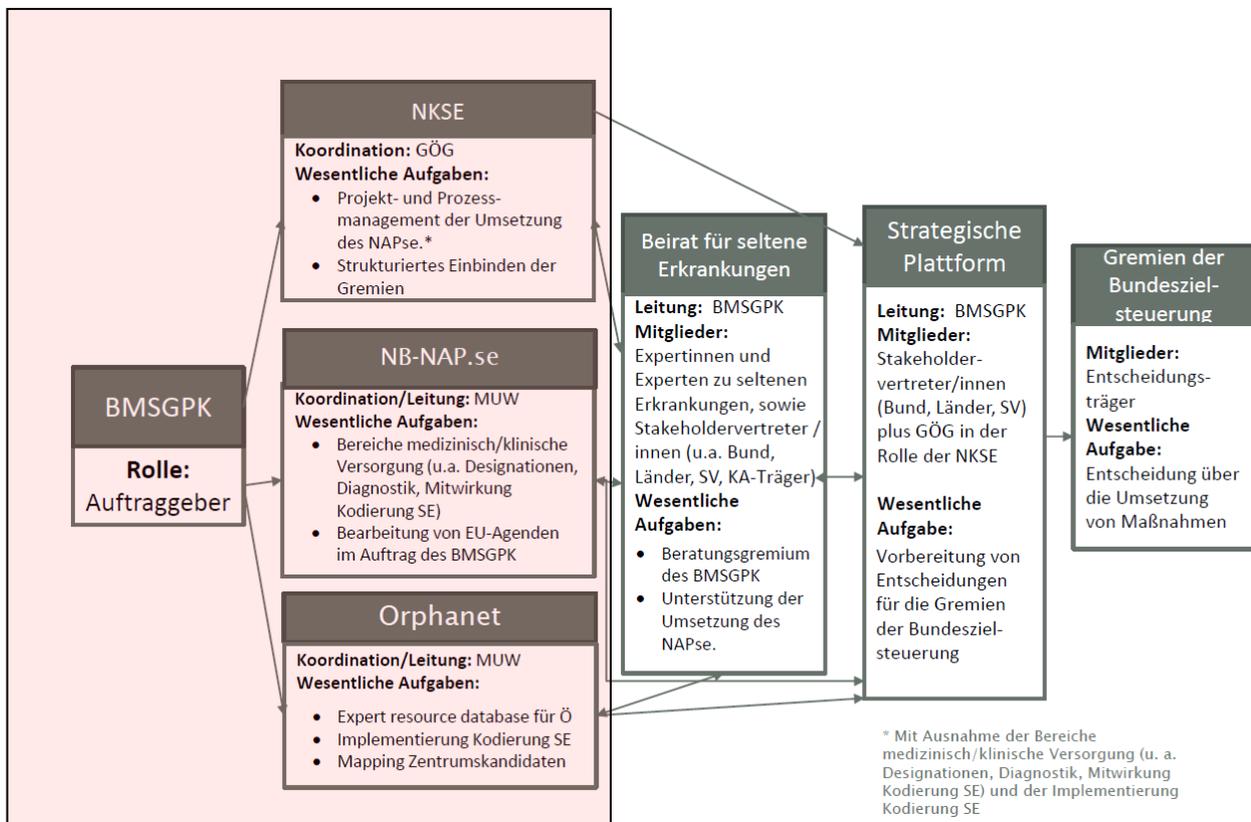
Bereich „Seltene Erkrankungen“ am Gesundheitsportal wird erweitert und mit neuen Inhalten befüllt. So wurde zusätzlich zu den laufenden Aktivitäten, je nach Zuständigkeit, mit der Umsetzung weiterer Maßnahmen begonnen.

Die Unterstützung der Selbsthilfe und eine Beteiligung von Selbsthilfevertreter:innen (Handlungsfeld 9) wird im Rahmen einer gesamthaften Lösung und nicht gesondert für Selbsthilfeorganisationen im Bereich der seltenen Erkrankungen angestrebt. Dazu wurde im Fonds Gesundes Österreich (FGÖ) / Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) die Österreichische Kompetenz- und Servicestelle Selbsthilfe (ÖKUSS) etabliert. Mit Unterstützung der ÖKUSS sollen für Selbsthilfeorganisationen Voraussetzungen und die erforderlichen Rahmenbedingungen geschaffen werden, um eine Beteiligung von Selbsthilfe im Österreichischen Gesundheitssystem zu ermöglichen.

Vielen Dank für Ihr Gespräch (und den optimistischen Ausblick) 😊 (fw)

⇒ [Nationaler Aktionsplan für SE \[1\]](#)

⇒ [Schwerpunkte und Netzwerke für SE NL 2/2017 \[3\]](#)



Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se (NB-NAP.se)

Für die konkrete Umsetzung wesentlicher Teile des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) sowie dessen aktive Weiterentwicklung richtete das Gesundheitsministerium 2019 an der Medizinischen Universität Wien das NB-NAP.se (Leitung: Prof. Dr. T. Voigtländer) ein. Hier werden insbesondere jene Maßnahmen bearbeitet, die überwiegend medizinische Expertise erfordern. Im Rahmen des aktuellen, bis Ende 2022 laufenden Vertrags liegt der Schwerpunkt auf folgenden Maßnahmen:

Einführung einer Kodierung für seltene Erkrankungen (SE) in Expertisezentren [und Assoziierten Nationalen Zentren in Europäischen Referenznetzwerken (ERN)]

Konkret ist damit die Anwendung von Orpha Codes in den jeweiligen Krankenanstalten-Informationssystemen im Rahmen der offiziellen Diagnosen- und Leistungsdokumentation gemeint. Die Umsetzung der Maßnahme obliegt im Wesentlichen Orphanet Austria (Dr. U. Unterberger), das auch intensiv an der laufenden Überarbeitung und Vervollständigung der Orphanet Nomenklatur und Klassifikation mitarbeitet.

Designation von Expertisezentren

Derzeit sind neun Verfahren in Bearbeitung, eine Reihe von weiteren wird demnächst hinzukommen und teilweise voraussichtlich auch noch 2022 abgeschlossen werden.

Ausarbeiten eines Konzepts für ein Undiagnosed Diseases Program in Österreich

Ein erster Konzeptentwurf wurde bereits erstellt, im April 2022 wurde zu dessen Weiterentwicklung eine Arbeitsgruppe im Auftrag des Gesundheitsministeriums eingerichtet. Die Maßnahme wurde in der rezenten Stakeholder-Befragung des Ministeriums zum NAP.se mit höchster Priorität gereiht und soll dementsprechend prioritär umgesetzt werden. Im Zuge dessen wird auch an operationalen Kriterien für Typ A-Zentren (sog. Expertisecluster) gearbeitet.

Folgende Maßnahmen fallen ebenfalls in den Zuständigkeitsbereich des NB-NAP.se:

Aus Handlungsfeld 2 „Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von SE Betroffenen“:

- Entwicklung eines Re-Auditverfahrens für bereits designierte Expertisezentren
- Entwicklung von Indikatoren zur Ergebnismessung

Aus Handlungsfeld 3 „Verbesserung der Diagnostik von SE“:

- Ausarbeitung und Implementierung von Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für SE

Aus Handlungsfeld 4 „Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von SE Betroffene“:

- Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „Best Point of Service“

Aus Handlungsfeld 7 „Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext von SE“:

- Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich

Die Umsetzung aller Maßnahmen erfolgt in enger Zusammenarbeit mit den eigens dafür eingerichteten Gremien des Gesundheitsministeriums, dem Beirat und der Strategischen Plattform für SE.

Ein weiteres Aufgabengebiet des NB-NAP.se ist die Teilnahme an entsprechenden Gremien der Europäischen Kommission, insbesondere dem ERN Board of Member States (BoMS). Dies beinhaltet die Mitarbeit in Arbeitsgruppen des BoMS, konkret den Working Groups on Monitoring, Legal and Ethical Issues und Integration [of ERN into national healthcare systems], sowie der IT Advisory Group. Prof. T. Voigtländer fungiert derzeit als Co-Chair des BoMS, Dr. U. Unterberger als alternate member.

(uu)

Siehe auch

⇒ [Orphanet Austria Startseite](#) [4]

Aufgaben und Tätigkeiten der NKSE

Im Jahr 2011 richtete das Bundesministerium für Gesundheit an der GÖG die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) ein. Die NKSE arbeitet daran, die Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen in Österreich zu verbessern und Akteure im Bereich der seltenen Erkrankungen zu vernetzen. Dafür wurde zunächst eine Bedarfserhebung mit dem Titel „**Seltene Erkrankungen in Österreich**“ durchgeführt und ein Bericht dazu Ende 2012 publiziert. Auf dieser Basis wurde der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) ausgearbeitet und im Februar 2015 veröffentlicht. Mit der Begleitung der Umsetzung des NAP.se wurde die NKSE beauftragt. Sie wurde und wird dabei von zwei begleitenden Gremien fachlich unterstützt, dem Beirat für seltene Erkrankungen des BMSGPK (vormals Expertengruppe für seltene Erkrankungen) und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen.

Im Jahr 2020 wurde die bisherige Umsetzung des NAP.se von der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) evaluiert und die Ergebnisse wurden in einem **Evaluierungsbericht** zusammengefasst. Ein zentrales Ergebnis dieser Evaluierung war, dass eine transparente Darstellung der Aufgaben der Gremien des NAP.se und ein zentrales Projekt- und Prozessmanagement die weitere Umsetzung von Maßnahmen befördern würde. Auf dieser Grundlage wurde die NKSE mit dem **Projekt- und Prozessmanagement** der weiteren Umsetzung des NAP.se beauftragt. Davon ausgenommen sind Maßnahmen der Bereiche mit überwiegend medizinisch-klinischem Charakter (u.a. Designation spezialisierter Zentren), Orphanet und der Austausch mit den Gremien der Europäischen Kommission, da für diese Aufgaben das Nationale Büro für seltene Erkrankungen und Orphanet (beides an der MUW angesiedelt) zuständig sind.

Um die weitere Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se voranzutreiben, wurde im Jahr 2021 von der NKSE eine **Maßnahmen-Priorisierung** (ebenefalls auf Grundlage der Empfehlungen der Evaluation) unter den Mitgliedern des Beirats für seltene Erkrankungen durchgeführt. Dabei wurden folgende Maßnahmen als besonders prioritär für die weitere Umsetzung eingestuft:

MN 4: Prüfen, ob die derzeitigen **Abrechnungs- und Honorierungskataloge** das Leistungsgesche-

hen in Zusammenhang mit SE in ausreichendem Maße abbilden

MN 6: Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer **Patienteninformationskarte**

MN 19: Workshop zur Entwicklung von Indikatoren für das **Messen der Qualität der Patientenversorgung** sowie zur Entwicklung von Verfahren für entsprechende Ergebnismessungen; Abstimmung mit vergleichbaren Prozessen auf EU-Ebene

MN 26: Bereitstellen von **SE-relevanten Informationen** für ausgewählte Zielgruppen

MN 40: Ausarbeiten eines **Konzeptes für ein Undiagnosed Diseases Program** in Österreich

MN 45: Etablieren von **optimierten Versorgungsabläufen** am jeweiligen „Best Point of Service“

MN 48: Etablieren eines **regelmäßigen Austausch** zwischen Chefärztinnen/Chefärzten, der sozialen Krankenversicherung und Patientenvertreterinnen/Patientenvertretern

MN 49: Ausarbeiten eines **trägerübergreifenden einheitlichen Kriterienkatalogs** (z. B. im Sinne einer Checkliste) für die Bewilligung von Orphan Drugs und Heilbehelfen im Bereich SE als Unterstützungsinstrument für die Sozialversicherungsträger bei der Entscheidungsfindung im Kontext individuell zu bewertender medizinischer Einzelfallentscheidungen (im Rahmen der Priorisierung geteilt in a: Orphan Drugs und b Heilbehelfe)

MN 56: Spezifische qualitätsgesicherte **Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen** für Ärztinnen und Ärzte, u. a. Integration von Themen zu SE in das Diplom-Fortbildungsprogramm der ÖÄK, Präsentationen zum Thema bei Fachkongressen, Entwicklung von E-Learning-Konzepten

MN 63: **Öffentlichkeitsarbeit** [Anmerkung: Zielgruppen]

MN 64: Bestandsaufnahme bestehender **Patientenregister für SE** und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich

MN 65: Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur **Qualitätssicherung**

MN 66: Sicherstellen der **Interoperabilität** mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen

76: Schaffen von Rahmenbedingungen für die Sicherstellung einer **langfristigen Finanzierung** [Anmerkung: der Selbsthilfe]

MN 80: Vertretung der Selbsthilfe für SE in Entscheidungsgremien und **Einbeziehen in Entscheidungsprozesse**

Derzeit arbeitet die NKSE an der Umsetzung von Maßnahme 26 („Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen“). Dafür wurden Recherchen über verfügbare Informationsquellen/Plattformen zu SE durchgeführt. Aktuell werden die Informationen überprüft, mit dem Beirat abgestimmt und verdichtet, um diese in einem weiteren Schritt auf dem Gesundheitsportal (gesundheit.gv.at) zur Verfügung stellen zu können (Informationen über designierte, nationale Zentren, ausgewählte seltene Krankheitsbilder, Selbsthilfe, ...).

Bezüglich der Maßnahmen, für deren Umsetzung neben dem Bund andere Stakeholder (z.B. Länder, Sozialversicherung oder österreichische Ärztekammer) zuständig sind, unterstützt die NKSE organisatorisch und inhaltlich das BMSGPK bei der Abstimmung. Dieses Jahr haben z.B. erste Gespräche mit Vertreter:inne:n der Sozialversicherung zu MN 4 und MN 49 (a und b) stattgefunden.

(bf)

Weitere Informationen:

- ⇒ [NKSE](#) [5]
- ⇒ [Evaluation Nationaler Aktionsplan Seltene Erkrankungen \(NAP.se\)](#) [6]
- ⇒ [Orphanet](#) [7]
- ⇒ [Seltene Krankheiten \(sozialministerium.at\)](#) [8]

Short News

⇒ [Parlamentarische Anfrage](#) [9] zum Umsetzungsstand des NAP.se (4.5.2022)

⇒ [1. Vienna Health Talk](#) [10] über Rare Disease in Österreich (28.2.2022)

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

27.6.-1.7.2022

⇒ [ECRD 2022](#) [11]

23. & 24. 9.2022

⇒ [12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten](#) [12]

19.10.2022:

⇒ [12. Rare Diseases Dialog](#) [13]

21.-22.4.2023:

⇒ [15. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin](#) [14]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

Von Versorgungslücken zur Netzwerkforschung

12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten

23. & 24. September 2022, Linz

Freitag, 23.9. Samstag, 24.9.

ZEIT	SESSION (HÖRSAAL 1)
08:50 - 09:00	Begrüßung
09:00 - 10:30	Sitzung 1: Abdominale Fehlbildungen
	Kongenitale Nephropathien Siegfried Waldegger, Innsbruck
	Kinderurologie Josef Oswald, Linz
	Morbus Hirschsprung – eine seltene Erkrankung mit vielen Ge Stefan Deluggi, Linz
	Seltene kinderchirurgische Erkrankungen in Österreich – Stat Johannes Schalamon, Klagenfurt
10:30 - 11:00	Pause
11:00 - 12:30	Sitzung 2: Skelett
	Knochenbrüchigkeit Wolfgang Högler, Linz
	Seltene Kleinwuchsformen Gabriele Häusler, Wien
	Seltene Diabetesformen Elisabeth Steichen-Gersdorf, Innsbruck
	CDG Syndrome (kongenitale Glykosylierungsstörungen) Julia Vodopituz, Wien
12:30 - 14:00	Mittagspause
13:00 - 14:00	Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten Hörsaal 3
14:00 - 15:30	Sitzung 3: Stoffwechsel
	Stoffwechseldiagnostik Johannes Mayr, Salzburg
	Metabolische Myopathien Denisa Weis, Linz
	Langketten Fettsäureoxidationsstörungen Daniela Karall, Innsbruck
	Dyslipidämien im Kindesalter Susanne Greber-Platzer, Wien
15:30 - 16:00	Pause
16:00 - 17:30	Sitzung 4: Neurologie / Epilepsie
	Klinik und Diagnostik der spinalen Muskelatrophien Sabine Rudnik, Innsbruck
	Therapie der SMA 1 Wolfgang-Müller-Felber, München
	Neugeborenenanfälle Barbara Plecko, Graz
	Epilepsiechirurgie in der Pädiatrie Christian Auer, Linz
17:30 - 18:30	Neugeborenen-Screening: Impulsvorträge und Podiumsdiskussion
	Impulsvortrag 1 - klassisches Neugeborenencreening Vassiliki Konstantopoulou, Wien
	Impulsvortrag 2 - (genetisches) Neugeborenencreening der Zukunft Johannes Zschocke, Innsbruck
	Podiumsdiskussion
Ab 18:30	Gemeinsames Abendessen

Freitag, 23.9. Samstag, 24.9.

SYMPOSIUM PRO RARE AUSTRIA	
Zeit	Session (Hörsaal 1)
08:30	Ankunft und Kaffee
09:00 - 10:40	Sitzung 1 Vorsitz: Rainer Riedl, Wien
09:00	Begrüßung Rainer Riedl, Wien
09:05	Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen – Herausforderungen und Lösungsansätze Martin Laimer, Salzburg
09:30	Involvierung von Patientenvertreterinnen und Patientinnen in klinische Studien Claas Röhl, Wien
09:50	Projekt aRAREness – Einbindung der Selbsthilfe in die Behandlung von betroffenen Kindern einer SE im Krankenhaus Gabriele Mayr, Wien Vassiliki Konstantopoulou, Wien Michaela Weigl, Scharten
10:10	Podiumsdiskussion zum Thema Patientenbeteiligung Claas Röhl (Moderator) Michaela Weigl, Scharten N.N. Vassiliki Konstantopoulou, Wien Martin Laimer, Salzburg
10:40 - 11:00	Pause
11:00 - 12:45	Sitzung 2 Vorsitz: Rainer Riedl, Wien
11:00	Undiagnosed Diseases Program in Österreich Ursula Unterberger, Wien
11:25	Aus- und Weiterbildung von Jungärzt:innen – heute & Ausblick in die Zukunft N.N.
11:45	Kodierung seltener Krankheiten Ursula Unterberger, Wien
12:05	Warum ist die Teilnahme von Betroffenen an Umfragen so wichtig – am Beispiel Rare Barometer (inkl. Rückblick auf AT / EU Ergebnisse) Elisabeth Weigand, Wien
12:25	Transition: Status, Projekte Claas Röhl, Wien Caroline Culen, Wien N.N.
12:45	Ende und Mittagspause

Spezialisierung in der Kinderchirurgie am Beispiel Kolorektale Kinderchirurgie & Beckenboden-Rekonstruktions-Chirurgie (Urogenitaltrakt, Mullersche Strukturen, Anorektum)

Die Frage der Spezialisierung im Bereich der Kinderchirurgie ist sehr komplex zu behandeln, da viele unterschiedliche Thematiken auftauchen und diese aus verschiedenen Perspektiven angegangen werden müssen.

Eine Spezialisierung ist mit hohem menschlichem, finanziellem und strukturellem Aufwand verbunden, da Spezialisten letztlich weniger Patienten behandeln als Generalisten. Dennoch halte ich diese im Bereich der kolorektalen Kinderchirurgie für essenziell.

Um einen qualitativ hochwertigen „Standard of Care“ setzen zu können, sind meiner Meinung nach drei Dinge besonders wichtig:

- gutes Mentorship
- ausreichende operative Erfahrung
- Fokussierung auf einen Bereich

Schauen wir uns dieses Konzept anhand der kolorektalen Kinderchirurgie und der Beckenboden-Rekonstruktions-Chirurgie genauer an.

Der Begriff entstand, nach dem man feststellte, dass Kinderchirurgen, die sich mit angeborenen Fehlbildungen des Anorektums im Becken beschäftigen, auch sehr viel mit der Rekonstruktion anderer körperlicher Strukturen (Blase, Genitalien, Anorektum) zu tun haben.

Im Becken befinden sich anatomische Strukturen, die in verschiedenen medizinischen Fächern behandelt werden. Im Becken interagieren diese Organe sehr eng miteinander und müssen auch bei Rekonstruktionen gleichzeitig „mit-operiert“ werden (z.B. kloakale Fehlbildungen, bei denen der Urogenitaltrakt und Mullersche Strukturen sowie Anorektum zu rekonstruieren sind).

Probleme an einem Organ ergeben meistens Probleme bei den anderen (z.B. rektovaginale Fisteln als Komplikation von anorektaler Rekonstruktion). Diese jeweiligen Organe als unterschiedliche Einheiten zu behandeln, macht somit bei einer Rekonstruktion keinen Sinn.

Daraus resultierend hat sich der Bedarf ergeben, eine Art – ich nenne es „Puzzle-Fach“ – zu etablieren. Denn ein Teil der Gynäkologie, der Urologie und der Viszeral Chirurgie interagieren bei den meisten Prozeduren der Anorektal-Chirurgie.

In der Kinderchirurgie, so wie in allen chirurgischen Fächern, dominieren die häufigen Diagnosen, wel-

che oft weniger Komplexität aufweisen neben selteneren Krankheitsfällen, die jedoch eine hohe Komplexität haben. Es gibt jedoch Unterschiede zwischen den so genannten “high volume - low risk” (wie z.B. Hernien) und “low volume - high complexity” - Fällen (wie z.B. anorektale Malformationen).

Eine grundsätzliche Herausforderung für die Spezialisierung **Kolorektale Kinderchirurgie & Beckenboden-Rekonstruktions-Chirurgie (Urogenitaltrakt, Mullersche Strukturen, Anorektum)** liegt in der vorhandenen Fächeraufteilung. Ein Spezialist in diesem Bereich wird selten als einsame Insel fungieren können und ist auf eine Infrastruktur von diagnostischen Möglichkeiten, therapeutischen Unterstützungssystemen und die Expertise von anderen Spezialisten angewiesen, um gemeinsam eine qualitativ hochwertige Behandlung bei komplexen Fragestellungen garantieren zu können.

Nun stellt sich die Frage, wie können Spezialisten in Spitälern aufgebaut werden, die nicht ausreichend Fälle haben?

Bei Hernien-Operationen bei Erwachsenen wurde nachgewiesen, dass sich die Operationszeit verringert und das Ergebnis verbessert, wenn der Operateur zuvor mindestens 30-100 Fälle gemacht hatte.

In der kolorektalen Kinderchirurgie ist es zurzeit so, dass ein Kinderchirurg in Ausbildung in den USA auf zirka 14 Fälle kommt.

In Österreich und vielen anderen europäischen Ländern ist dies aktuell nicht machbar, da eine geringere Fallzahl auf eine große Anzahl von Auszubildenden aufgeteilt wird.

Dies hat unweigerlich dazu geführt, dass kolorektale kinderchirurgische Eingriffe von Medizinern durchgeführt werden mussten, die nie ein formelles Training in diesem Bereich durchlaufen haben. Daraus resultieren suboptimale Ergebnisse, die zu einer drastischen Verminderung der Lebensqualität der operierten Kinder (leider bis ins Erwachsenenalter hinein) führt. Daher sollten Kontrollmechanismen, ein solides Mentorship, Förderung von Weiterbildungen und eine adäquate Zusammenarbeit von medizinischen Gremien, die in solchen Fällen (da so wenige Spezialisten vorhanden sind) immer international aufgestellt sein müssen,

etabliert werden (z.B. Pediatric Colorectal Learning Consortium [16] oder in Europa ARM-Net [17]). In meinem Spezialgebiet, der kolorektalen Kinderchirurgie, in der vor allem drei Diagnosegruppen dominieren (Anorektale Malformationen, Morbus Hirschsprung, Obstipation mit Pseudoinkontinenz) zeigt sich, dass einheitliche Behandlungsprotokolle, gute operative Technik und ausreichende Nachsorge erst in den 80er-Jahren angefangen haben sich zu etablieren und leider nur sehr langsam Verbreitung finden.

Dennoch sind erfreulicherweise die Möglichkeiten, ein formelles Training in diesem Bereich zu machen, in den letzten Jahren sehr gestiegen (z.B. am Nationwide Childrens Hospital in Columbus Ohio [18], am Childrens National Hospital in Washington D.C. [19] und Childrens Hospital Colorado [20]).

Um vermeidbare Komplikationen im Bereich der kolorektalen Kinderchirurgie (wie z.B. Harn- und Stuhlinkontinenz, Enterokolitis, chronische Niereninsuffizienz) bestmöglich zu verhindern, wäre es wünschenswert, dass diese Operationen zukünftig nur mehr von Experten behandelt werden, die mindestens 50 anorektale Malformationen unter geschulter Aufsicht operiert haben und ein standardisiertes Trainingsprogramm durchlaufen haben (unter Beachtung der im Moment international geltenden Protokolle). Denn nur durch die so erlangte fachliche und technische Expertise können die unterschiedlichen Problematiken erkannt und folglich die korrekten chirurgischen Lösungsansätze gefunden und die dazugehörige Nachbetreuung in hoher Qualität gewährleistet werden.

Um die erforderliche Qualität bei „High complexity - Low volume cases“ garantieren zu können und solide Forschung zu betreiben, ist die Zusammenarbeit mit anderen Zentren und internationalen Gremien die einzige Lösung, zu den benötigten Zahlen, Volumina und statistisch relevanten Ergebnissen zu kommen. Auch wenn dies oft kompliziert und mit hohem Arbeitsaufwand verbunden ist, kann und sollte man diese Art der Kooperation und des gemeinsamen Lernens im Sinne der Patienten nicht umgehen.

Abschließend plädiere ich somit für die Einrichtung der

Kolorektale Kinderchirurgie & Beckenboden-Rekonstruktions-Chirurgie

zu einem Spezialfach innerhalb der Kinderchirurgie, um für unsere jungen Patienten die Chance auf ein Leben ohne Inkontinenz und ohne das damit verbundene Stigma zu erhöhen.

Ich hoffe auf rege Unterstützung innerhalb der medizinischen Kollegenschaft! (cr)

⇒ [Originaltext mit Bibliographie \[15\]](#)

⇒ [Pediatric Colorectal Learning Consortium \[16\]](#)

⇒ [ARM-Net \[17\]](#)

⇒ [Nationwide Childrens Hospital in Columbus Ohio \[18\]](#)

⇒ [Childrens National Hospital in Washington D.C. \[19\]](#)

⇒ [Childrens Hospital Colorado \[20\]](#)



Preisbildung bei sehr teuren Medikamenten für SE

In unserem letzten Newsletter [2] haben wir in dem Artikel *Preisbildung bei sehr teuren Medikamenten* auf Untersuchungen von C. Wild [21] hingewiesen. Sie beschreibt die Performance Based Managed Entry Agreements (PBMEAs) als eine Möglichkeit für eine gerechte Verteilung der hohen Kosten von Enzymersatztherapien u.a. hochpreisigen Medikamenten auf alle Kostenträger und die pharmazeutische Industrie, ohne einzelne Pa-

tienten europaweit zu benachteiligen. Frau Dr. Christa Holzhauser, Expertin für Clinical Research & Development, Rare Diseases bei der PHARMIG hat uns dazu die folgende Stellungnahme geschickt. (hd)

⇒ [News-letter 4/2021](#) [2]

⇒ [AIHTA Projektbericht Nr. 138](#) [21]

Performance Based Managed Entry Agreements (PBMEAs) als Lösung zur Verbesserung des Patientenzugangs

Es ist unbestritten: Arzneimittel leisten einen wesentlichen Beitrag zur Heilung oder Lebensverlängerung und können die Lebensqualität von Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen entscheidend verbessern. Dank neuer, innovativer Medikamente können Kosten reduziert werden, etwa durch kürzere Spitalsaufenthalte oder weniger Arztbesuche. Sie können andere Therapien ersetzen und sie ermöglichen es Betroffenen, wieder (früher) in den Arbeitsprozess einzusteigen.

In Zukunft wird es wesentlich sein, Finanzierungs- und Zahlungsmodelle zu entwickeln, die dreierlei erfüllen: Einerseits sollen sie ausreichend Anreize für innovative Forschungs- und Entwicklungsarbeit bieten. Es soll mit ihnen der Patientenzugang zu diesen medizinischen Innovationen gewährleistet werden und nicht zuletzt soll damit eine nachhaltige Finanzierbarkeit des Gesundheitssystems sichergestellt werden. Gelingt das, können Dank des wissenschaftlichen Fortschritts auch in Zukunft weitere innovative Behandlungsmöglichkeiten, mitunter auch für zuvor nicht therapierbare Krankheiten, entwickelt werden.

Die pharmazeutische Industrie unterstützt speziell im Bereich seltener Erkrankungen neuartige Finanzierungs- und Zahlungsmodelle, wenn sie auf die jeweilige Behandlungssituation und deren spezifische Notwendigkeiten angepasst sind und den Zugang der Patientinnen und Patienten zu lebensnotwendigen Medikamenten ermöglichen. Diese Modelle erhöhen für die Kostenträger die Sicherheit, in den tatsächlich erfolgten Patientennutzen zu investieren und verbessern gleichzeitig die klinische Evidenzlage durch strukturierte Datenerhebung.

Beispiele für neuartige Finanzierungs- und Zahlungsmodelle sind die sogenannten Performance Based Managed Entry Agreements (PBMEAs). Der

wesentliche gesellschaftliche Vorteil bei einem PBMEA besteht darin, dass der (klinische) Nutzen für Patientinnen und Patienten in den Mittelpunkt gestellt wird. Dieser individuelle Nutzen wird durch das Erreichen vorab vereinbarter relevanter Parameter wie Therapieansprechen, messbare Therapieziele, Lebensqualität etc. erhoben. Das erfolgt idealerweise durch qualitätsgesicherte Therapieregister. Tatsächliche Kosten entstehen in Abhängigkeit vom Erreichen des Therapieerfolges, definiert über die Patienten-Performance-Parameter. Das ist besonders für innovative Behandlungen bei seltenen Erkrankungen interessant, wo die klinische Evidenz zunächst oft begrenzt ist, gleichzeitig aber ein hoher Behandlungsbedarf besteht.

Solche Modelle reduzieren das finanzielle Risiko für den Kostenträger und schaffen gleichzeitig die Möglichkeit, zusätzliche wissenschaftliche Erkenntnisse zu generieren. Die Publikation solcher Daten trägt dazu bei, Wissenslücken zu schließen und spielt bei der Optimierung der Behandlung eine wichtige Rolle.

Die wesentliche Voraussetzung und damit gleichzeitig auch die größte Herausforderung liegt jedenfalls in der Etablierung entsprechender nationaler, qualitätsgesicherter Krankheits- und Therapie-Register. Hiermit verbunden ist der Aufbau einer geeigneten Dateninfrastruktur unter Einhaltung aller rechtlichen Anforderungen und einer Erweiterung der bestehenden Finanzierungssysteme.

Die pharmazeutische Industrie ist jedenfalls bestrebt, gemeinsam mit allen Partnerinnen und Partnern im Gesundheitswesen neue Lösungsmodelle im Sinne der Patientinnen und Patienten zu erarbeiten. (ch)

Editorial

Fürwahr, die letzte Zeit war keine Glanzzeit für die Seltenen Erkrankungen: Die Pandemie hat alle Ressourcen verschlungen, alles blockiert, alles andere in den Schatten gestellt. Es gab kaum berichtenswerte News über die Seltenen. Der Minister, der einst versprochen hatte, endlich die Finanzierung der Enzym-Ersatztherapie zu lösen, den gibt es nicht mehr. Jetzt, zwei Minister später, ist das Problem fast so offen wie die letzten Jahrzehnte. Noch immer bekommt ein Bruder seine Therapie zu Hause und der andere muss dazu zweimal monatlich ins Krankenhaus. Nicht weil sie unterschiedliche Krankheiten hätten, sondern weil sie unterschiedliche Krankenkassen haben.



Wen interessieren bei den derzeitigen Klima-, Pandemie-, Kriegs- und Teuerungsproblemen schon die elitären Probleme der „Seltenen“? „Elitär“! Solange man nicht betroffen ist und ein Leben lang darunter leidet, solange sind die Probleme „elitär“.

Just in dieser Situation gibt die neue Zuständige im BMSGPK ein Interview voll Tatendrang und Hoffnung, dass sich wieder etwas bewegen würde. Sie hat auch offen die österreichischen Realitäten angesprochen, mit denen wir alle leben müssen. Die Leiterinnen der beiden nachgeordneten Stellen, die für die Umsetzung des NAP.Se Verantwortung tragen, stehen ihr in nichts nach. Und das Unglaubliche passiert, eine medizinische Universität habilitiert einen Bewerber, der belegt, dass verantwortliches Handeln in der Kinderchirurgie Schwerpunktsetzung, eine spezifische Ausbildung und einschlägiges Training erfordert. Auch die Industrie ist bereit, gemeinsam mit uns über Finanzierungsmodelle für die oft sehr teuren Medikamente für seltene Erkrankungen zu reden.

Was also wieder einmal bleibt, ist die Hoffnung, die Hoffnung und der Glaube, dass gegen jede praktische und langjährige Erfahrung, sich letztlich doch was bewegen wird. Oder wie Martin Luther meinte: Alles, was in der Welt erreicht wurde, wurde aus Hoffnung getan.

Franz Waldhauser

Johann Hochreiter

Hans Deutsch

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. Barbara Fröschl (*bf*), Dr. Carlos A. Reck Burneo (FAAP, FACS) (*cr*), Dr. Christa Holzhauser (*ch*), Dr. Ursula Unterberger (*uu*).

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

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

Detaillierte Adressen der Links:

- [1] Nationaler Aktionsplan für SE , Ausgabe 2019
https://www.sozialministerium.at/dam/jcr:e8ce1a03-340f-4d9a-bedo-e18bee4a2fa8/190228_NAP-Seltene-Erkrankungen.pdf
- [2] Expertisenetze News-letter 4/2021
https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2021/12/newsletter_2021-4.pdf
- [3] Schwerpunkte und Netzwerke für SE NL 2/2017
https://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2017/06/201702_newsletter.pdf
- [4] Orphanet Austria Startseite
<http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite/>
- [5] NKSE
https://goeg.at/GOEG_NKSE
- [6] Evaluation Nationaler Aktionsplan Seltene Erkrankungen (NAP.se)
https://goeg.at/Evaluation_NAP_SE
- [7] Orphanet
<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- [8] Seltene Krankheiten (sozialministerium.at)
<https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html>
- [9] Parlamentarische Anfrage zum Umsetzungsstand des NAP.se (4.5.2022)
https://www.parlament.gv.at/PAKT/VHG/XXVII/JJ_10920/index.shtml
- [10] 1. Vienna Health Talk über Rare Disease in Österreich (28.2.2022)
<https://www.viennahealthtalks.at/talks/#eventbericht-vht1>
- [11] ECRD 2022
<https://www.rare-diseases.eu/>
- [12] 12. Österreichischer Kongress SE
<https://forum-sk.congresspilot.com/>
- [13] 12. Rare Diseases Dialog
<https://www.pharmig.at/themen/seltene-erkrankungen/rare-diseases-dialoge/>
- [14] 15. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin
https://www.expertisenetze.at/storage/veranstaltungen/Vorankuendigung_15JT_der_PKM.pdf
- [15] Originaltext Carlos Reck mit Bibliographie
https://www.expertisenetze.at/storage/Carlos_Reck_Editorial_Spezialisierung2.pdf
- [16] Pediatric Colorectal Learning Consortium
<https://www.pcplc.org/>
- [17] ARM-Net
<https://www.arm-net.eu/>
- [18] Nationwide Childrens Hospital in Columbus Ohio
<https://www.nationwidechildrens.org/for-medical-professionals/education-and-training/fellowship-programs/pediatric-colorectal-fellowship>
- [19] Childrens National Hospital in Washington D.C.
<https://childrensnational.org/healthcare-providers/healthcare-education/residencies-and-fellowships/fellowship-programs/colorectal>

[20] Childrens Hospital Colorado

<https://medschool.cuanschutz.edu/surgery/divisions-centers-affiliates/pediatric/education/pediatric-colorectal-surgery-fellowship-program>

[21] AIHTA Projektbericht Nr. 138

https://eprints.aihta.at/1329/1/HTA-Projektbericht_Nr.138%20.pdf