



Kongress: Seltene Erkrankungen

Rund 400.000 ÖsterreicherInnen leiden an seltenen Erkrankungen - Diagnostik und Therapie im Fokus der Wissenschaft.

ExpertInnen tagen an der Med Uni Graz

Auch wenn es der Name vielleicht nicht vermuten lässt, sind seltene Erkrankungen gar nicht so selten und betreffen als Gruppe rund 5% der Österreicherinnen und Österreicher. Ab morgen treffen sich internationale Expertinnen und Experten an der Medizinischen Universität Graz, um Diagnostik und Therapie der rund 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen in den Fokus der Wissenschaft zu rücken. Jürgen Schäfer – der deutsche „Dr. House“ – hält im Rahmen des Kongresses einen Publikumsvortrag.

Seltene Erkrankungen: Netzwerkbildung als Mittel zum Wissensaufbau

Per definitionem gilt eine Erkrankung als selten, wenn weniger als 1 unter 2.000 Menschen davon betroffen ist. Betrachtet man die Gesamtzahl von etwa 8.000 aktuell bekannten seltenen Erkrankungen, so ist die Zahl derjenigen, die an diesen Krankheiten leiden, relativ groß. „Alleine in Österreich leiden insgesamt rund 400.000 Menschen an einer seltenen Erkrankung“, weiß Univ.-Prof.in Dr.in Barbara Plecko, Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie der Medizinischen Universität Graz und Mitveranstalterin der Tagung des „Forum Seltene Krankheiten“ am MED CAMPUS Graz.

Das „Forum Seltene Krankheiten“ (FSK) ist ein Zusammenschluss von ÄrztInnen und Mitgliedern aller Gesundheitsberufe in Österreich, welche PatientInnen mit seltenen Krankheiten betreuen und sich , gemeinsam mit der Selbsthilfegruppe ProRare, umfassend für die Belange von betroffenen Menschen einsetzen. „Ohne ein gutes Netzwerk ist es unmöglich, den Anforderungen um seltene Krankheiten gerecht zu werden. Netzwerke für seltene Krankheiten ermöglichen trotz der niedrigen regionalen Fallzahlen einen raschen Aufbau und Austausch von Fachwissen, breiteren Zugang zu spezialisierten Laboruntersuchungen sowie den Aufbau von PatientInnenregistern für Therapiestudien“, erklärt Univ.-Prof. Dr. Markus Seidel, Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-Onkologie der Med Uni Graz.

Fokus Diagnose: Rasche und korrekte Diagnose als Herausforderung an die Wissenschaft

Allein der Weg zur Diagnose kann im Einzelfall zur Odyssee werden und immer wieder fallen PatientInnen durch das Raster des hochentwickelten Gesundheitssystems. So warten etwa 30% aller PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung mehr als fünf Jahre, bevor die korrekte Diagnose gestellt wird. In bis zu 40% der

Fälle werden Symptome anfangs nicht richtig zugeordnet oder auch fälschlich als psychogen abgetan. Auch die Medien nehmen sich mittlerweile der Probleme von Menschen mit seltenen Erkrankungen vermehrt an. TV-Serien wie „Dr. House“ thematisieren seltene Erkrankungen und haben, wie im öffentlichen Gastvortrag von Prof. Dr. Jürgen Schäfer am Freitag, den 21.09.2018 um 19.00 Uhr erläutert wird, Eingang in den Unterricht von Studierenden der knapp 500 Jahre alten Universität Marburg gefunden.

Blickpunkt Genetik: Grazer Forschungs Kooperation arbeitet an Datenbank

Eine zutreffende Diagnose ist für Menschen mit seltenen Erkrankungen von großer Bedeutung, erläutert Univ.-Prof. Dr. Michael Speicher, Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik der Med Uni Graz und Mitveranstalter der Tagung. Es geht dabei um die Möglichkeit einer spezifischen Krankheits-Aufklärung, um mögliche Therapien sowie die Kontaktaufnahme mit Selbsthilfegruppen. „Etwa 80% aller seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt, und beginnen zu 50% bereits im Kindesalter“, beschreibt der Experte. Daher geht es auch um Fragen der Familienplanung und das Risiko für weitere Familienmitglieder bzw. Nachkommen. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität vieler Krankheitsbilder stellt die Diagnosefindung aber oft eine große Herausforderung dar. Durch neue Technologien können heutzutage große Abschnitte des Erbguts (Exom) oder gleich das gesamte Erbgut (Genom) in einer einzelnen Blutprobe untersucht werden. Bioinformatische Verfahren erlauben es, jene Varianten heraus zu filtern und zu erkennen, welche ursächlich für die Krankheit sind, sodass mit diesen neuen genetischen Methoden in vielen Fällen eine relativ rasche Diagnosestellung ermöglicht wird.

Das Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik der Med Uni Graz baut auf Initiative von Dr. Sarah Verheyen derzeit in Kooperation mit der Grazer Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde eine systematische Datenbank für seltene Erkrankungen auf, um die Aufklärungsquote und das Wissen um seltene Krankheiten zu erhöhen. Aktuell ist die Datenbank auf unklare neurologische Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters fokussiert, soll in Zukunft aber alle Disziplinen einschließen.

Seltene Erkrankungen als Herausforderung an das Gesundheitssystem

Nicht immer sind seltene Krankheiten genetisch verursacht. Dies gilt zB. für den Lungenhochdruck. Die Medizinische Universität Graz hat unter Federführung von Univ.-Prof. Dr. Horst Olschewski, Klinische Abteilung für Pulmonologie, zu diesem wichtigen Thema in Partnerschaft mit dem Ludwig Boltzmann Institut für Lungengefäßforschung an der Med Uni Graz, einen international sichtbaren und wissenschaftlich hoch anerkannten Forschungsschwerpunkt aufgebaut.

Wie für den Lungenhochdruck so steht auch für eine steigende Zahl anderer seltener Erkrankungen eine gezielte Therapie zur Verfügung. „Je früher die Erkrankung erkannt wird, umso eher kann sich dadurch das Schicksal Betroffener zum Guten wenden und das Eintreten von Dauerschäden vermieden werden“, so die Präsidentin des Forums Seltene Krankheiten, Prof. Daniela Karall. „Seltene Krankheiten benötigen seltene Medikamente. Dies führt bei begrenzten „Märkten“ zu besonders hochpreisigen Produkten“, wie Barbara Plecko berichtet. Das Gesundheitssystem ist gefordert mit dieser Entwicklung Schritt zu halten und gemeinsam mit den Fachgruppen Kriterien für den Therapiebeginn und - im Fall einer Wirkungslosigkeit - für das Therapieende zu definieren. In Anbetracht der teils sehr hohen Therapiekosten sind entsprechende Gremien für ein österreichweit einheitliches Vorgehen dringend vonnöten.

Es ist belegt, dass wir von seltenen Erkrankungen auch sehr viel für häufig vorkommende Erkrankungen lernen können - ebenso wie übrigens von den Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden. „Insofern

ist es nicht nur ethisch geboten sich um die „Seltene“ auch wissenschaftlich mehr zu kümmern, - es hilft letztendlich der gesamten Medizin und somit allen Menschen gleichermaßen. Pro Rare Austria gibt Menschen mit unterschiedlichen seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen eine gemeinsame und kräftige Stimme für ein gutes Leben in der Mitte der Gesellschaft“, so Dr. Rainer Riedl, Vorsitzender von ProRare Austria.

9. Tagung des „Forum Seltene Krankheiten“

Freitag, 21.09. bis Samstag, 22.09.2018

Medizinische Universität Graz, MED CAMPUS Graz

Publikumsvortrag: „Dr. House und seltene Erkrankungen – was können wir davon lernen?“

Freitag, 21.09.2018, 19.00 Uhr, Aula am MED CAMPUS Graz

Der Eintritt zum Publikumsvortrag ist frei

Weitere Informationen

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

Weitere Informationen:

Univ.-Prof.in Dr.in Barbara Plecko

Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Medizinische Universität Graz

Tel.: +43 316 385 12657

[barbara.plecko\(at\)medunigraz.at](mailto:barbara.plecko(at)medunigraz.at)

Univ.-Prof. Dr. Michael Speicher

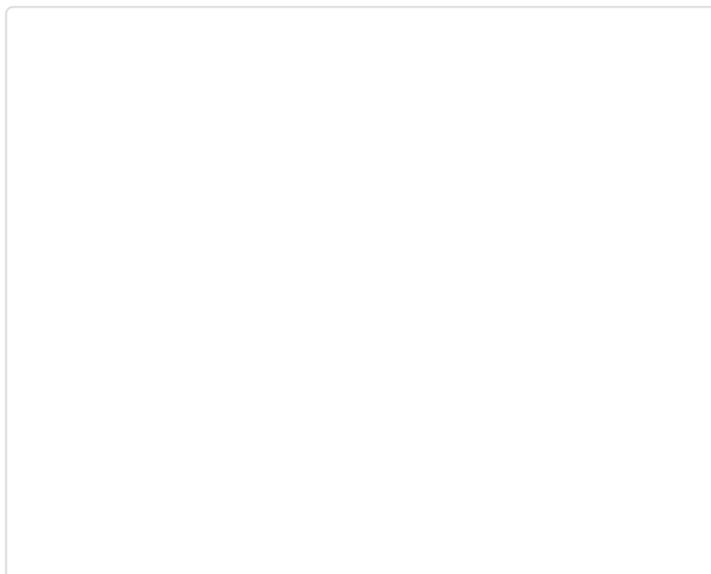
Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik

Medizinische Universität Graz

Tel.: +43 316 385 73811

[michael.speicher\(at\)medunigraz.at](mailto:michael.speicher(at)medunigraz.at)

Presseinformation





Thursday, 20. September 2018