



Nachlese: Seltene Erkrankungen

Alle 150 TeilnehmerInnen sind sich einig - der nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen muss fortgeschrieben werden.

9. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen in Graz

Am 21. und 22.9.2018 fand der 9. Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen an der Med Uni Graz statt. Im Zentrum der Diskussion standen die vielfältigen Herausforderungen bei der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen. Obwohl nach Meinung der Diskutanten positive Entwicklungen zu beobachten sind, müssen noch weitere Schritte gesetzt werden.

In Österreich leben etwa 400.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Zum Vergleich: In Deutschland sind es etwa 4 Millionen, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Betroffenen aus. Dazu kommt, dass rund 7.000 Erkrankungen als selten anerkannt sind. „Die ‚Seltene‘ sind also gar nicht selten“, sagt Mitorganisator und Obmann von Pro Rare Austria, Dr. Rainer Riedl. „Für die wenigsten dieser Erkrankungen existieren Medikamente oder Therapien. Im Durchschnitt dauert es drei Jahre, bis Patienten eine gesicherte Diagnose erhalten. Das alleine zeigt den großen Handlungsbedarf auf, der hier besteht.“ Der Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen ist eine wichtige Austauschplattform für ExpertInnen aus verschiedenen Fachgebieten und ermöglicht die interdisziplinäre Erarbeitung von Lösungsansätzen. Rund 150 TeilnehmerInnen – Mediziner, Wissenschaftler, Vertreter aus Ministerien, Regulierungsbehörden und der Pharmaindustrie sowie Patientenorganisationen – nützten die hochkarätig besetzte Veranstaltung zum fachlichen Austausch und zur Vernetzung.

Ungelöste Probleme am Weg zur Diagnose

Aus Sicht von Pro Rare Austria wurden am Kongress wesentliche Fragestellungen angesprochen. Aber es sind nach wie vor viele Fragen offen und Probleme ungelöst. Erfreulich ist die Entwicklung bei den so genannten Expertisezentren. Für das Jahresende 2018 wurden sieben vollständig designierte und 36 assoziierte Expertisezentren in Aussicht gestellt. Österreich ist damit in Bezug auf die Entwicklung der European Reference Networks (ERNs) kein weißer Fleck auf der Landkarte. Was nach wie vor fehlt, sind definierte Pfade auf dem Weg zur Diagnose. Um das Diagnosedilemma zu minimieren, müssen in absehbarer Zeit neue, effizientere Mechanismen, wie zum Beispiel Online-Hilfen, Lotsen, Clusterbildungen bei Expertisezentren etc. entwickelt und die niedergelassenen Allgemeinmediziner eingebunden werden.

Nationaler Aktionsplan

Es wurde von den Speakern auch unterstrichen, dass der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) fortgeschrieben werden muss und vor allem, dass dem Plan auch weiterhin konkrete Umsetzungsschritte folgen müssen. Bis dato sind noch bei weitem nicht alle Maßnahmen des NAP.se begonnen oder umgesetzt worden. Insbesondere soll es auch eine mittelfristige Jobgarantie für die Mitarbeiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen geben, damit dieses wichtige Vorhaben Realität wird – zum Nutzen von 400.000 Menschen in Österreich.

„Dr. House“ plädiert für ungewohnte Wege in der Diagnostik

Für einen bis auf den letzten Platz besetzten Vortragssaal sorgte Prof. Jürgen Schäfer, Leiter des Zentrum für unerkannte Krankheiten am Universitätsklinikum von Marburg. Der Arzt ist unter dem Synonym „Dr. House“ bekannt geworden, weil er im Laufe seiner Karriere in detektivischer Detailarbeit hunderte bis dahin unerkannte Krankheiten diagnostizieren konnte. Er verdeutlichte: „Einen Herzinfarkt diagnostiziert ja bereits der Pförtner. Für komplexere Aufgabenstellungen braucht es Zeit, Liebe zum Detail und das richtige Team.“ Er gab im Zuge seines Vortrags vor allem den anwesenden Medizinstudierenden und JungärztInnen die Botschaft mit, bei der Diagnosefindung den so genannten Experten zu misstrauen, mit allen Sinnen zu beobachten, auch die nicht vordergründig sichtbaren Fakten ernst zu nehmen und auf diesem Weg auch schwierige Fälle einer Diagnose und vielleicht sogar einer Therapie zuzuführen.

Diagnosen und Therapien gelingen nur interdisziplinär

Ein Schwerpunkt des Kongresses lag auf der Erkennung und Diagnose von seltenen Erkrankungen sowie auf moderner, genetischer Diagnostik. Univ.-Prof. Dr. Michael Speicher vom Forschungs- und Diagnostik Institut für Humangenetik der Med Uni Graz wies darauf hin, dass auch die neuesten Technologien, wie Next Generation Sequencing, die interdisziplinäre Zusammenarbeit in der Diagnostik nicht ersetzen können: „Bei der Fülle an Informationen, die uns heute zur Verfügung steht, müssen wir eng zusammenarbeiten, um die Aufgaben zu meistern.“

Die laute Stimme der Seltenen

Der zweite Kongresstag beschäftigte sich mit dem Leben mit seltenen Erkrankungen und bot vor allem Pro Rare Austria, dem österreichweit agierenden Dachverband für seltene Erkrankungen, die Möglichkeit, wichtige Themen in die Diskussion einzubringen. Zunächst wurde von Dr. Jama Nateqi mit „Symptoma“ eine vielfach preisgekrönte Symptomdatenbank vorgestellt, die es PatientInnen und ÄrztInnen erleichtern soll, auf Basis von Beschwerden und Krankheitsanzeichen rasch Hinweise zu möglichen Krankheitsbildern zu erhalten und so den Weg zur Diagnose zu beschleunigen.

Dr. Nateqi: „Jeder Patient verdient die richtige Diagnose und Behandlung. Jedes Jahr könnten 1,5 Millionen Menschen mit der richtigen Diagnose gerettet werden. Dafür setzt sich Symptoma.com, eine Suchmaschine für Krankheiten, seit über elf Jahren ein.“ Mag. Dominique Sturz gewährte als Mutter einer mittlerweile jungen Erwachsenen mit dem Usher Syndrom einen berührenden Einblick in das Leben mit dieser Erkrankung. Mag. Sturz: „Eine Diagnostik des Usher Syndroms muss nicht neu erfunden werden. Es ist lediglich der nach internationalem Vorbild definierte Prozess umzusetzen: Nach Feststellen einer Hörstörung durch flächendeckendes Hörscreening ermöglicht die molekulargenetische Abklärung eine gesicherte Diagnose – wenn gewünscht bereits im ersten Lebensjahr. Sobald diese vorliegt, kann zielgerichtet gehandelt werden.“

Auch Dr. Bernd Monai, Vater von zwei Mädchen mit Glykogenose 1b, erzählte von den Sorgen des Alltags. Seine beiden Töchter würden ins Koma fallen bzw. wären in einer lebensbedrohlichen Situation, wenn sie nicht rechtzeitig ein entsprechendes Glykosepräparat verabreicht bekommen. Diese besondere Ausgangssituation hat ihn dazu bewogen, ein eigenes Notfallinformationssystem zu entwickeln. Das neue Notfallinformationssystem wird Menschen helfen, ihre krankheitsrelevanten Daten im Notfall mittels Armband sofort an den Sanitäter bzw. Notarzt weiterzugeben. Dieses FFG-finanzierte Projekt schon soll bald in den finalen Test und dann in den Echtbetrieb gehen.

Kontakt:

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Dr. Rainer Riedl (Obmann)

Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien

+43 676 3456 347

rainer.riedl(at)prorare-austria.org

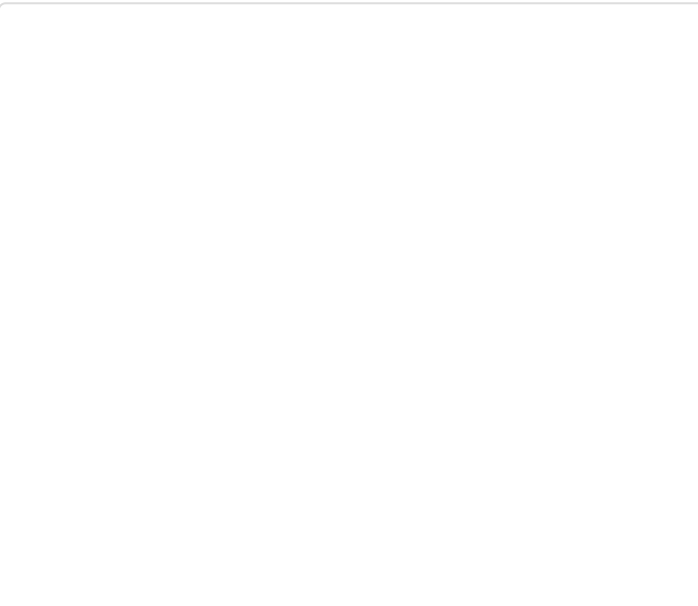
www.prorare-austria.org

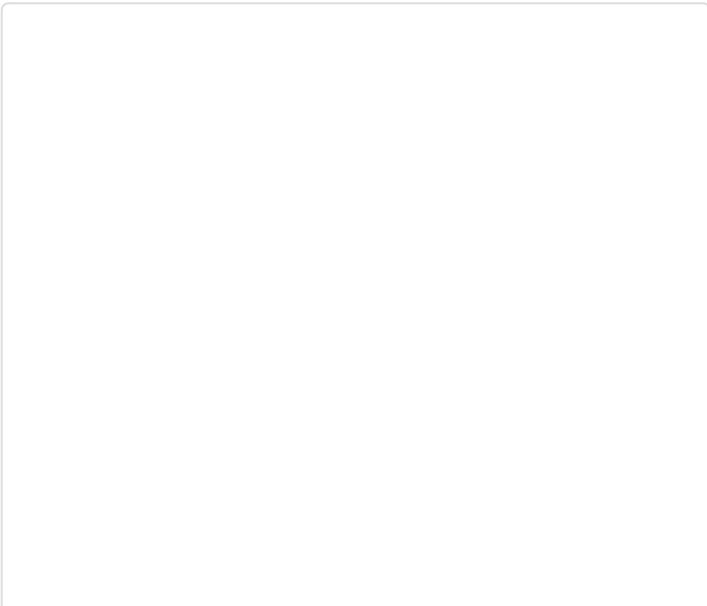
Über Pro Rare Austria

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen...

- wurde Ende 2011 gegründet
- arbeitet österreichweit
- hat derzeit 63 Mitglieder und vertritt 400.000 Patienten
- organisiert einmal jährlich den Tag der seltenen Erkrankungen (29. Februar)
- veranstaltet jährlich mit einer Medizinischen Universität den österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen
- ist Mitglied von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen
- hat im Mai 2018 die ECRD in Wien mit fast 1.000 TeilnehmerInnen aus aller Welt mitorganisiert







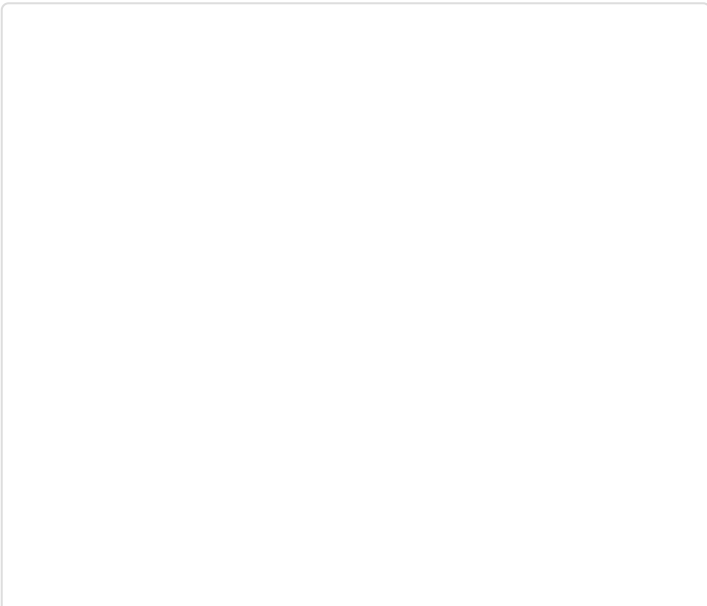
Medizinische Universität
Angeborene
daniela

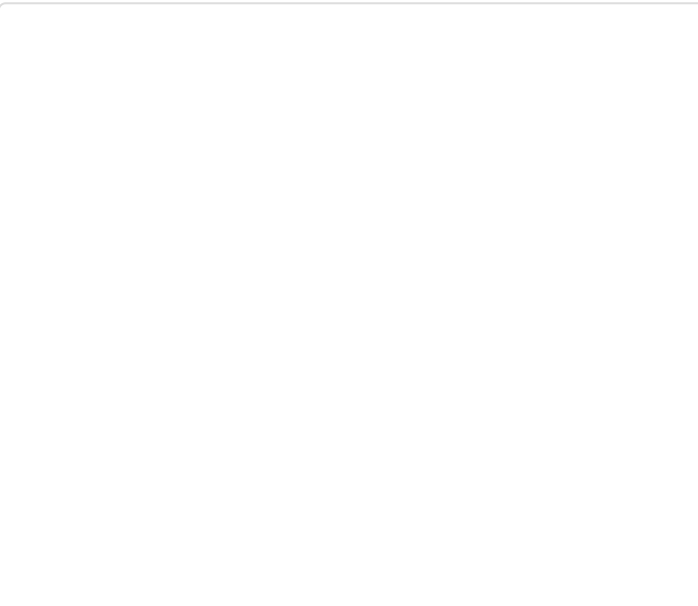


CAMPUS, Medizinische U











Tuesday, 25. September 2018