

Im Kampf gegen Seltene Erkrankungen



Pioniere

Rund die Hälfte aller an Seltenen Erkrankungen leidenden Personen sind Kinder, bei etwa 80 Prozent ist die Erkrankung genetisch bedingt. Entscheidend mitverantwortlich für die für alle Involvierten unbefriedigenden Rahmenbedingungen sind vor allem unzureichendes medizinisches Know-how bei Allgemeinmedizinern, schwere Diagnosestellungen und ungenügende medikamentöse Versorgung. Hoffnung gibt das Engagement von Institutionen wie AM PLUS, einer Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit. Sie lud jüngst zu einer Diskussionsrunde ein, moderiert von Mag. Hanns Kratzer, PERI Group, bei welcher man sich zu aktuellen Entwicklungen austauschte.

Von Maximilian Kunz, MBA

Ein Krankheitsbild gilt dann als selten, wenn zu einem beliebig wählbaren Stichtag nicht mehr als fünf von 10.000 Einwohnerinnen und Einwohnern innerhalb der EU daran leiden. Das betrifft rund 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder, an denen alleine in Österreich etwa eine halbe Million Menschen leiden. „Es gibt zahlreiche Berührungspunkte zwischen Allgemeinmedizin und Seltenen Erkrankungen. Das Optimierungspotential für Betroffene liegt auf der Hand“, so Kratzer in seiner Begrüßung. Für Betroffene ergibt sich oft ein Irrweg durch das Gesundheitssystem, der mit zahllosen Arztbesuchen, Fehldiagnosen und fehlgeschlagenen Therapieversuchen einhergeht. Bis zur Diagnosestellung vergehen hierzulande durchschnittlich drei Jahre. Über den drastischen Handlungsbedarf sind sich daher alle Teilnehmer einig. Ein wichtiger Impuls ist der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se). Er ist eine Initiative des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz (BMASGK), der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) und zahlreicher Expertinnen und Experten und verfolgt das Ziel, die Lebenssituation für Betroffene zu verbessern. Der Plan umfasst neun Handlungsfelder mit 46 Zielen und 82 Maßnahmen.

Neun Handlungsfelder des NAP.se

1. Abbildung der Seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem
2. Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung von Betroffenen
3. Verbesserung der Diagnostik
4. Verbesserung von Therapie und Therapiezugang

5. Förderung der Forschung
6. Wissensverbesserung und Bewusstseins-schaffung
7. Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse
8. Einrichtung ständiger Beratungsgremien im BMASGK
9. Anerkennung der Leistung der Selbsthilfe

Stufenmodell in spezialisierten Zentren für Seltene Erkrankungen

„Der Plan sieht ein Stufenmodell mit drei Zentrentypen (Expertisecluster, Expertisezentrum, Assoziiertes Zentrum) vor, bei dem die Auswahl auf Basis vorhandener hochspezialisierter Einrichtungen erfolgt und das sowohl einen Bottom-Up-Aspekt (medizinische Spezialexpertise) als auch einen Top-Down-Aspekt (Anforderung der nationalen Gesundheitsplanung) inkludiert“, erklärt Assoc. Prof. Dr. Till Voigtländer, medizinischer Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) und Leiter von Orphanet Österreich, und ergänzt: „Im Fokus stehen die klinische Versorgung, die Forschung sowie die Fort- bzw. Weiterbildung.“ In Österreich gibt es derzeit Zentren in Wien und Salzburg. In Innsbruck, Linz und Graz befinden sich drei weitere in Gutachtung. Auf europäischer Ebene erfolgt die Vernetzung übrigens in Form von Referenznetzwerken.

Diagnose, Therapie und soziale Aspekte

Das sind jene drei Handlungsfelder in der Allgemeinmedizin, die sich laut Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen, für die Patientinnen und Patienten ergeben. „In

Österreich vergehen bis zur Diagnose durchschnittlich drei Jahre. Diese Phase wollen wir massiv verkürzen“, so Riedl. Viele wissen übrigens nicht, dass es für die überwiegende Zahl Seltener Erkrankungen keine medikamentösen Therapien gibt. „Hier beschränken sich die Möglichkeiten häufig auf die Symptomlinderung“, fährt Riedl fort. Zuletzt ist es die soziale Komponente. Denn die unzureichende Versorgung kann Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige schnell in zusätzliche schwierige Situationen bringen.

Schlüsselposition Allgemeinmedizin

Eine Schlüsselposition bei Diagnosestellung und Therapieverlauf nehmen die Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner ein, die meist erste Anlaufstelle bei Beschwerden sind. Konfrontiert mit der Vielzahl an nicht alltäglichen Krankheitsbildern besteht die Herausforderung zunächst in einer raschen Diagnosestellung.

Um diesen Prozess zu optimieren, wurde mit www.symptomsuche.at ein digitales Tool geschaffen, das den Allgemeinmedizinerinnen und -medizinern entscheidend dabei hilft, mögliche Seltene Erkrankungen frühzeitig zu bedenken und Verdachtsfälle gezielt an Spezialistinnen und Spezialisten weiterzuleiten. Herausforderungen für die Allgemeinmedizin ergeben sich etwa durch unspezifische oder unerklärliche Beschwerden, gleichzeitig auftretende oder unerwartete Gesundheitsprobleme und letztlich die Adhärenz der Patientinnen und Patienten bzw. die damit einhergehende Unsicherheit bei Diagnose und Therapie. „Der Bewältigung dieser Herausforderungen begegnen

wir mit unterschiedlichen Strategien – allen voran der Kenntnis der regionalen Epidemiologien und der Ausschlussdiagnostik von „abwendbaren gefährlichen Verläufen“, erklärt Univ.-Prof. Dr. Manfred Maier, Vizepräsident von AM PLUS – Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit, und betont, dass ein permanenter interdisziplinärer Austausch zu Seltenen Erkrankungen mit Fachkolleginnen und -kollegen unausweichlich ist.



www.symptomsuche.at

Teilnehmer

Univ.-Prof. Dr. Manfred **MAIER**
Vizepräsident von AM PLUS – Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit

Dr. Rainer **RIEDL**
Obmann von Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen

Assoc. Prof. Dr. Till **VOIGTLÄNDER**
Medizinischer Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) und Leiter von Orphanet Österreich

Moderation

Mag. Hanns **KRATZER**
PERI Group

