

## **Kongressbericht: Erstes Regionales Forum für Seltene Erkrankungen**

**Freitag, 11. Juni 2010**

### Veranstalter:

Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten in Zusammenarbeit mit dem European Health Forum Gastein und den Universitätskliniken für Kinder- und Jugendheilkunde sowie für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg

### Wissenschaftliches Komitee:

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Univ.-Doz. DDr. Olaf Bodamer, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Univ.-Doz. Dr. Olaf Rittinger, Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl

### Ort:

Grosser Hörsaal

Landeskrankenanstalten Salzburg, Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) Salzburg, Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

Die Eröffnung wurde durch den Rektor der PMU Salzburg Magifizienz Herbert Resch durchgeführt. Er stellte in seinen Begrüßungsworten den strategisch wissenschaftlichen Aspekt von seltenen Erkrankungen für eine kleine Universität wie die PMU in den Mittelpunkt.

Der wissenschaftliche Teil wurde mit dem Vortrag von Olaf Bodamer, Salzburg, eröffnet: „Rare diseases – the perspective“. Er führte anhand von Beispielen aus dem

Gebiet der Orphan Diseases vor, wie Patienten manchmal eine diagnostische und dann auch eine therapeutische Odyssee hinter sich bringen, bis sie zu einer gesicherten Diagnose und effektiven Therapie kommen. Dann zeigte Daniela Karall, Innsbruck, wie wichtig die Zusammenarbeit von verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen bei der Behandlung von seltenen metabolischen Krankheiten im Kindesalter ist. Unsere ausländische Gastrednerin Ségolène Aymé, Paris, gab dann einen Einblick in die Vielfalt der Informationen, die aus der Internetplattform „Orphanet“ für Ärzte und Patienten zu erlangen ist. Zusammen mit dem Journal für Rare Diseases und monatlichen Updates sowie dem Orphanet-Report ist das Orphanet derzeit die wohl umfassendste Plattform für die Orphan Diseases. Dann führte Florian Lagler, Salzburg, vor, wie die „Orphan Drug“ Legislation die Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen positiv beeinflusst hat. Als Abschluss des Vormittages zeigte Johann Bauer, Salzburg, wie das Wissen über die Ursachen und die Behandlung von seltenen Erkrankungen auch bei Erkrankungen angewandt werden kann, die wesentlich häufiger sind, wie z. B. bei der atopischen Dermatitis und dem Melanom.

Die Überschrift für den Nachmittag entsprach dem „Salzburger Konzept“: Was sollte der Allgemeinmediziner wissen? Hier zeigte Wolfgang Sperl, Salzburg, wie mitochondriale Erkrankungen auf biochemischer und genetischer Ebene diagnostiziert werden und im „Mitocenter Salzburg“ zusammen mit weiteren Partnern „state of the art“ diagnostiziert und therapiert werden. In der Folge zeigte Olaf Rittinger, Salzburg, dass auch syndromatische Erkrankungen durch die Anwendung von verschiedenen diagnostischen Leitlinien eingegrenzt werden können. Seltene Lipidstoffwechselerkrankungen wurden von Bernhard Paulweber, Salzburg, besprochen. Er führte das wahrhaft komplexe Gebiet der Lipidstoffwechselerkrankungen vor Augen und erklärte eindrücklich, wie Mutationen in den Genen nicht nur des LDL- und HDL-Stoffwechsels direkt zu Lipidstoffwechselerkrankungen führen können. In weiterer Folge gab Peter Mikosch, Klagenfurt, praktische Hinweise für die Abklärung einer Hepatomegalie im Erwachsenenalter mit Berücksichtigung von seltenen Syndromen. Der medizinische Teil am Nachmittag wurde von Alexander Zerbs, Salzburg, abgeschlossen mit der Abhandlung von Schlaganfall und seltenen Erkrankungen. Von Rainer Riedl, Obmann von DEBRA-Austria, Wien, wurde der Patientenaspekt angesprochen. Dies war auch dann die ideale Überleitung für die Podiumsdiskussion mit den Teilnehmern

Dr. Josef Kandlhofer, Direktor des Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherungsträger; Dr. Norbert Muß, Chefarzt der Gebietskrankenkasse Salzburg; Dr. Rainer Riedl; HR Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit; Univ.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Koordinator Orphanet Österreich; Univ.-Prof. Dr. Günther Leiner European Health Forum Gastein und Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl.

Es entwickelte sich eine lebhafte Diskussion in der zunächst Günther Leiner die europäische Perspektive einbringt. Er bemerkt, dass Österreich auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen sehr stark aufgeholt hat. Das European Health Forum Gastein versucht diesbezüglich mitteleuropäische Referenzzentren zu erfassen und zu vernetzen. Ein weiterer wichtiger Punkt ist die Einbringung von seltenen Krankheiten in den ICD-10 Code. Magdalena Arrouas konnte dann den Standpunkt des Bundesministeriums für Gesundheit darstellen. Bundesminister Stöger unterstützt die Aktivitäten der Entwicklung eines nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen in Österreich. Diesbezüglich ist bereits eine Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen an der Gesundheit Österreich Ges.m.b.H im Aufbau. Weitere strukturelle Vorgaben müssen durch die Bundesgesundheitskommission gemacht werden. Josef Kandlhofer führte aus, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen und genauer Diagnose in Österreich immer ihre notwendigen Medikamente bekommen werden. So wurden Elaparase® und Myozym® vom Hauptverband vorfinanziert. Wichtig ist, die Informationen in der Bevölkerung weiterzugeben und das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu heben. In gleicher Weise soll aber auch außerhalb des Gebietes der seltenen Erkrankungen auf eine effiziente Medikamentenverschreibung geachtet werden, so z. B. bei der Verschreibung von Generika und bei der Erhöhung der Patientencompliance. Norbert Muß berichtet über die Ausgaben der GKK Salzburg für seltene Erkrankungen. In Salzburg bekommen alle Patienten mit seltenen Erkrankungen die notwendigen Medikamente. Er verweist auch darauf, dass Salzburger Patienten nach Absprache in Spezialreferenzzentren im Ausland gehen können und dabei von der Krankenkasse im Einzelfall Reise-Unterstützungen bekommen können. Wolfgang Sperl weist darauf hin, dass eine gute Zusammenarbeit mit den regionalen Kompetenzzentren und somit dem niedergelassenen Bereich notwendig ist. Till Voigtländer unterstreicht, dass nicht für jede seltene Erkrankung ein Zentrum in Österreich gegründet werden soll. Es ist durchaus denkbar, dass nationenübergreifend Referenzzentren geschaffen werden.

Derzeit ist eine Liste von Kriterien für Referenzzentren in Ausarbeitung und es soll diesbezüglich eine Ausschreibung geben.

Für das Protokoll: Bauer

Univ.Prof. Dr. Johann Bauer

Einheit für Molekulare Dermatologie

---

Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburger Landeskliniken GesmbH, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg

Müllner Hauptstrasse 48

A-5020 SALZBURG, Österreich

Tel: +43(662)4482-3115

FAX: +43(662)4482-3124

E-mail: jo.bauer@salk.at

---