

DACH-Kongress für seltene Erkrankungen – persönlicher Bericht- Helga Pichler 04.-05.04. 2025 in Innsbruck

(aus Gründen der besseren Lesbarkeit verzichte ich auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen m/w/d)

Nach der Eröffnung erfuhren wir in drei Beiträgen Neues im Bereich der Long-read Sequenzierung und Genom Analyse. (Im Innsbrucker Humangenetik Labor steht eines der wenigen Geräte der 3. Generation zur Entschlüsselung der gesamten Genom Sequenz WGS). Seit die neuen Techniken günstiger wurden, werden sie mehr eingesetzt. Es wurden auch bestehende klinische Daten reanalysiert und man konnte 15% davon nun diagnostizieren. Zukünftig will man raschere Diagnostikverfahren, auch mit Hilfe internationaler Kommunikation sowie verbessertem Datenaustausch, entwickeln. So werden die Kosten nochmals gesenkt. Es gibt bereits verschiedene Projekte wie das „1000 Genomes Projekt“.

Der restliche Tag war den Themen Versorgungslandschaft, Aktionsplanung und Gesetzgebung im deutschen Sprachraum gewidmet.

Von allen weltweit bekannten 30 000 Krankheiten sind 8 000 als Seltene Krankheiten (SE) klassifiziert, davon 80% genetisch bedingt. Hier zeigt sich wie wichtig eine rasche Diagnostik im Bereich der Geburt und im frühen Kindesalter, ist (Neugeborenen Screening). Bsp. Australien braucht 3 Tage, um 47% der Genomsequenz auszulesen und ermöglicht so eine 60%ig bessere Behandlung. Davon sind wir im deutschsprachigen Raum noch entfernt. Wir befinden uns im „Work in Progress“ Prozess (WIP).

Matthias Baumgartner, ein Vertreter aus der Schweiz, erläutert Herausforderungen, wie den schwierigen Zugang zu Experten. Welcher nochmals schwieriger ist, da die Schweiz kein EU-Land ist und auch kein Abkommen über die grenzüberschreitende Zusammenarbeit unterzeichnet hat. 2017 wurde auf politisches Verlangen die Organisation „kosek“ (Koordinationsplattform zur Verbesserung der nationalen Versorgungssituation) gegründet. Aber leider auch hier wie so oft: „Macht etwas, löst das Problem, es darf aber nichts kosten!“ Humangenetiker Johannes Tschocke (Leiter Humangenetik Innsbruck und Mitorganisator des Kongresses) informierte darüber, dass in den nächsten Jahren Projekte laufen, um Daten zu sammeln und gleichzeitig eine Austauschplattform für den internationalen bzw. EU-Raum zu schaffen. Unerfreulich für Ihn ist, dass aufgrund gesetzlicher/datenschutzrechtlicher Gegebenheiten, es nicht erlaubt ist, Probanden, bei denen Erkrankungen diagnostiziert werden, zu kontaktieren.

Lovro Markovic vom Bundesministerium für Soziales, Gesundheit und Pflege gibt uns einen Einblick in die österreichische Bürokratie und Verwaltung. Von unseren ca. 9 Mill Einwohnern sind ca. 500 000 von einer SE betroffen, welche geographisch weit verstreut sind. Weiters haben Bund, Länder und Sozialversicherungsträger unterschiedliche Verantwortung. Die Versorgung von Patienten mit einer SE findet primär an 5 Standorten statt (Unispitäler). Geplant oder in Arbeit sind ein nationaler Aktionsplan NAP.se, Etablierung einer abgestuften Versorgung und Epidemiologisches Monitoring und Versorgungsplanung (Implementierung von ORPHANcodes, bereits im Bundesgesetz verankert, Se- Register in Überlegung, Erhöhung der Lebensqualität für Patienten und Betreuer). Er nennt auch die wichtigsten Aufgaben der Politik: Erforderliche Rahmenbedingungen schaffen, Versorgungsplanung ÖSG, RSG, Vernetzung der Akteure, Perspektiven einholen, Gremienbildung, Strategieentwicklung und Umsetzung NAP.se, Koordination und Kommunikation NKSE, Finanzierung, Qualitätssicherung, Regulierung der Ausbildung, Vertretung nationaler Interessen auf EU- Ebene ERN, EK, national; Anmerkung: klingt alles gut, inwieweit aber parteienübergreifend und über die Legislaturperiode hinaus lösungsorientiert, ohne Schuldzuweisungen, agiert wird, werde ich von Zeit zu Zeit überprüfen 😊

Dominique Stiefsohn spricht aus eigener Erfahrung und weist darauf hin, wie wertvoll Selbsthilfegruppen und Vereine sind. Meist sind sie die erste Anlaufstelle nach einer Diagnose

und helfen die Fachsprache der Medizin für uns verständlich zu machen. Weiters begleiten sie Betroffene und liefern wichtige Informationen über weitere Anlaufstellen und Hilfestellungen. Sie helfen bei der Vernetzung und informieren über wissenschaftliche Veranstaltungen. Im Hintergrund arbeiten sie mit Dachverbänden und Kompetenzzentren zusammen.

Till Voigtländer, Koordinator Jardin- Projekt, gab uns einen kurzen Einblick in dieses EU- Projekt. Jardin- Joint Action on **Rare Diseases** and ERN **Integration**, ist ein Projekt für die Integration der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene und Komplexe Erkrankungen in nationale Gesundheitssysteme. Es läuft 3 Jahre und soll dann in den Mitgliedsstaaten weiter fortgesetzt werden. Vertreter aus Gesundheit, Expertinnen und Experten für SE und Patientenorganisationen arbeiten zusammen, um für den Patienten beste Versorgung zu ermöglichen. (Erster Schritt in Österreich war „ELGA“.) Um den Datenaustausch zu ermöglichen, braucht es: Rechtliche Abklärung jedes Mitgliedslandes ggf. Gesetzesänderung, Anpassung an den Stand des jeweiligen Gesundheitssystems, Hardware und Netzwerk, gleiche Dateneingabe (ORPHA- Codes) und natürlich weitere Förderungen;

Am Freitagabend folgten noch Kurzreferate zur Umsetzung der ORPHA Codes für undiagnostizierte Krankheitsbilder durch Ursula Unterberger (Orphanet Austria) und zu neuen Wegen in der Diagnostik. Lorenz Grigull (Klinik Bonn) setzte sich mit dem Einsatz von KI in der Diagnostik auseinander und deren Grenzen. Holger Prokisch (Technische Uni München) erläuterte die Untersuchung anhand der RNA, die Rückschlüsse auf die DNA gibt. Somit konnten 15% der nicht diagnostizierten Fälle diagnostiziert werden. Julian Gagneur (München) forscht mit sich selbst überwachender und selbst lernende KI (das Lernen basiert auf Algorithmen, falsche Anordnungen werden „versteckt“, die dann die KI aufspürt).

Der Samstagvormittag war dem zweiten großen Tagungs-Thema der Gesundheitskommunikation im weiteren Sinn gewidmet. Bisher galten der Hippokratische Eid und das Genfer Gelöbnis als ethische Grundlage für Arztgespräche. Seit 2017 fand endlich eine große Veränderung statt. Der Arzt soll nicht mit allen Mitteln überzeugen, sondern die Meinung des Patienten akzeptieren (p. A. ist leider noch nicht überall Standard). Eine weitere Herausforderung ist, dass oft nur in dem Bereich Aufklärung geschieht, die der Arzt anstrebt. Der Arzt sollte, die Entscheidung, ob es eine gute oder schlechte Nachricht ist, dem Patienten überlassen. Durch eine positive Gesprächseröffnung und emphatische Gesprächsführung wird dem Patienten die Last der Diagnose SE erleichtert. Folgend wird noch von verschiedenen Seiten erwähnt, wie wichtig eine Schulung angehender Ärzte, im Bereich der Kommunikation, ist. Manche fänden es wünschenswert, wenn es eigene Ausbildungen in diesen Bereichen gäbe. „Die Brücke zwischen Arzt und Patient“.

Die geringe Wertschätzung von Selbsthilfegruppen wird nochmals angeführt, vor allem auf Seite der ÖGK. Selbst Pro Rare Austria bekommt keine finanzielle Unterstützung/Wertschätzung und ist auf Sponsoren aus der Industrie angewiesen.

Jelena Maric- Biresev, Humangenetikerin und betroffene Mutter, macht auf die oft sprachlichen Barrieren aufmerksam und regt die Überlegung eines Humangenetik- Lotsen zur Befundbesprechung an. Weiters macht sie noch auf „Mein Herz lacht E. V.“, einer Community für Eltern behinderter oder chronisch kranker Kinder, aufmerksam.

Andreas Krauter, Chefarzt der ÖGK, macht auf die chronische Unterfinanzierung des Gesundheitswesens aufmerksam. In Arbeit sind nationale Koordinationsstellen und Zentren (NKSE), standardisierte Diagnostik und Therapien, Förderprogramme für SE, Unterstützung auf nationaler und EU-Ebene, Unterstützung von Patientenorganisationen (Pro Rare) und Schulung und Fortbildung der Ärzte, um SE schneller zu erkennen. Er spricht auch praktische Probleme bei der Umsetzung besserer Arzt- Patienten Kommunikation an, wie zum Bsp., dass ein Arzt, aus hygienischen Gründen, nicht aufs Bett zum Patienten sitzen darf;

Feststellungen/Anregungen anhand der folgenden Podiumsdiskussion und den Break-Out Sitzungen:

Zahl der Sozialreferenten in Krankenhäusern sind zu erhöhen;

Überbrückung der Zeit zwischen Diagnoseerhalt und nächstem Arzttermin, viele Patienten fühlen sich überfordert und allein, meist sind „nur“ Selbsthilfegruppen als Anlaufstelle da, Social Media kann helfen, aber auch noch mehr verunsichern;
Lehrbücher sollten überarbeitet werden, SE anhand dieser oft nicht zuordenbar, hier helfen oftmals Berichte von betroffenen Personen;
Eine Hürde ist oft das Hierarchiegefälle, lieber fragen Patienten Pflegekräfte usw.;Erst nach Diagnosestellung, die über Jahre dauern kann, fühlt man sich ernst genommen;
Mündige Patienten sind noch die Ausnahme;
Zeitmanagement des Arztes ist oft fragwürdig (eingeschränkt durch zu wenig Personal, Kostenfrage);
Wünschenswert wären geförderte Pilotprojekte im Casemanagement;
Selbsthilfegruppen sollten Schulung und finanzielle Unterstützung erhalten, bis jetzt läuft nur über Ehrenamt, jüngere Generationen kritisieren die Überbelastung durch Pflege betroffener Kinder oder eigene gesundheitliche Einschränkungen auf Grund von SE, somit ist Ehrenamt kaum möglich, (Wiener Gesundheitsfond bietet evtl. Schulungen an);
Gesundheitszentren für Menschen mit SE oft nicht erreichbar, Videokonferenzen sollten Standard werden;
Daniela Karall, Präsidentin Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde und Mitorganisatorin des Dachkongresses, appelliert an Hr. Krauter, dass Kosten eine Behandlung nicht verhindern sollten;
Es bedarf einer Umstrukturierung bei der Genehmigung von Therapien und Medikamenten seitens der ÖGK;
Hr. Krauter zeigt auf, dass Patienten oft als Spielball, seitens der Industrie, benützt werden. Indem veröffentlicht wird, dass es neue Medikamente gibt, doch ÖGK bewilligt sie noch nicht, zu dem von der Industrie vorgegebenen, meist zu hohen Preisen. Er meint auch, dass Selbsthilfegruppen nur so gut funktionieren, weil sie auf Ehrenamt basieren. Eine Unterstützung könnte zur Folge haben, dass die vormals ehrenamtlichen Mitarbeiter ihr Engagement verlieren. Es werden aber auch persönliche Anliegen an Ihn herangebracht, Daten ausgetauscht und seitens Herr Krauter Hilfe versprochen.
Peter Niedermoser, von der Ärztekammer, wirft ein, dass Gesundheitskosten Patienteninvestments sind und „Best Point of Service“ angestrebt werden sollte. Er kritisiert auch, dass nach dem Zusammenschluss der Gesundheitskassen, für die Ärzteschaft immer noch auf Landesebene verhandelt werden muss;
Manuela Rosenberger, von Pro Rare Austria, wünscht sich auch aus sozialökonomischer und gesundheitsökonomischer Sicht die Einbindung von Patientenvertretungen in den Kompetenzzentren;
Forschung ist immer noch Industrie lastig;
Anstatt neuer Kompetenzzentren, die bestehenden besser ausbauen (Personal- und Geldmangel);
Politik will verschiedene Themen nicht aufgreifen, da es keine Lösung bzw. finanzierbare Lösung gibt;
Leben mit einer SE führt oft in die Armut, die sich bis in die Altersarmut zieht. Nicht nur die Betroffenen und Pflegenden, sondern ganze Familien werden mit hineingerissen.

Ich bin sehr beeindruckt, was hier auf die Füße gestellt wurde. Es tut gut zu sehen, dass es doch sehr viele Menschen gibt, denen Patienten mit SE am Herzen liegen. Natürlich gibt es in allen Bereichen noch Verbesserungsbedarf, doch bin ich dankbar, für alles bereits Geleistete.