



**JOINT MEETING**

**10. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN**

**13. JAHRESTAGUNG POLITISCHE KINDERMEDIZIN**

**JAHRESTAGUNG PRO RARE AUSTRIA**

**08. – 09. NOVEMBER 2019**

**HAUS C, PARACELUSUS MEDIZINISCHE  
PRIVATUNIVERSITÄT, SALZBURG**



[www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)

## Veranstalter:

Forum Seltene Krankheiten  
[www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)

Politische Kindermedizin  
[www.polkm.org](http://www.polkm.org)



In Zusammenarbeit mit ProRare Austria



## Kongressorganisation:

S12! studio12 gmbh  
Kaiser Josef Straße 9  
6020 Innsbruck  
T: +43 (0) 512 890438  
E: ker@studio12.co.at



## Tagungsleitung und Programmkoordination:

Martin Laimer (FSK)  
Franz Waldhauser (PKM)  
Rainer Riedl (Pro Rare Austria)

## Tagungsort:

Paracelsus Medizinische Privatuniversität  
Haus C  
Strubergasse 22  
5020 Salzburg

Wir danken für die Unterstützung:



## Zertifizierung

Der 10. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen ist für das Fortbildungsprogramm der Österreichischen Ärztekammer mit 16 DFP-Punkten approbiert (ID: 663708). Sie erhalten vor Ort eine Teilnahmebestätigung mit der Anzahl der Punkte, bitte reichen Sie diese bei der jeweiligen Stelle ein.

# Programm

## FREITAG, 08. November 2019

### 10. Nationaler Kongress für Seltene Krankheiten

- 08:50-09:00**      **Eröffnung und Begrüßung**  
*F. Lagler (Salzburg), M. Laimer (Salzburg)*
- 09:00-10:00**      **Sitzung 1 – Medizinisch wissenschaftliche Inhalte**  
**Vorsitz: K. Fraunberger (Wien), W. Sperl (Salzburg)**
- 09:00-09:20      Seltene autoimmunologische Erkrankungen:  
periodische Fiebersyndrome  
*C. Huemer (Bregenz)*
- 09:20-09:40      Familiärer diffuser Magenkrebs – Diagnostik und Management  
*L. Pöslter (Innsbruck)*
- 09:40-10:00      Phosphatdiabetes  
*W. Högler (Linz)*
- 10:00-11:00**      **Sitzung 2 – Schwerpunktthema „Vaskuläre Malformationen“**  
**Vorsitz: P. Waldenberger (Salzburg),**  
**M. Killer-Oberpfalzer (Salzburg)**
- 10:00-10:15      Klassifikation und Therapie vaskulärer Anomalien  
*P. Waldenberger (Salzburg)*
- 10:15-10:30      Board für Vaskuläre Anomalien am Uniklinikum Salzburg mit  
Fallpräsentationen  
*P. Waldenberger (Salzburg)*
- 10:30-10:45      VASCERN und Vernetzungsmöglichkeiten  
*J. Rössler (Bern)*
- 10:45-11:00      Zerebrale vaskuläre Malformationen  
*M. Killer-Oberpfalzer (Salzburg)*
- 11:00-11:15**      **Kaffeepause**
- 11:15-12:15**      **Sitzung 3**  
**Vorsitz: F. Lagler (Salzburg), D. Karall (Innsbruck)**
- 11:15-11:35      Gentherapie bei Augenerkrankungen  
*G. Blatsios (Innsbruck)*

- 11:35-11:55 Seltene neurologische Erkrankungen (Fallbeispiele)  
*S. Bösch (Innsbruck)*
- 11:55-12:15 Amyloidose  
*G. Pözl (Innsbruck)*
- 12:15-13:15 Sitzung 4**  
**Vorsitz: I. Bader (Salzburg), V. Konstantopoulou (Wien)**
- 12:15-12:35 Seltene Skeletterkrankungen  
*W. Strobl (Aschau)*
- 12:35-12:55 Aktuelle Entwicklungen in der Chirurgie von Gesichts- und Schädelfehlbildungen  
*A. Gaggl (Salzburg)*
- 12:55-13:15 Primär idiopathische Achalasie  
*B. von Rahden (Salzburg)*
- 13:15-14:00 Mittagspause**

### 13. Jahrestagung Politische Kindermedizin

- 08:50-09:00**      **Eröffnung und Begrüßung**  
*E. Tatzer (Hinterbrühl), F. Waldhauser (Wien)*
- 09:00-11:00**      **Sitzung 1a – Ist eine Schwerpunktsetzung in den  
Kinderchirurgischen Fächern Österreichs sinnvoll?  
Vorsitz: T. Voigtländer (Wien), S. Deluggi (Linz)**
- 09:00-09:30      Status und Perspektiven der Schwerpunktsetzung in der  
Kinderchirurgie aus der Sicht  
• eines langjährig tätigen Oberarztes  
    *S. Deluggi (Linz)*  
• des Präsidenten der ÖGKJCH  
    *J. Schalamon (Graz)*
- 09:30-10:00      Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgischen Versorgung  
aus gesundheitsplanerischer Sicht  
*G. Fülöp (Wien)*
- 10:00-10:30      Europäische Referenznetzwerke (ERN) und Kinderchirurgie –  
Intention, Umsetzung und Perspektiven  
*E. Schmiedeke (Bremen)*
- 10:30-11:00      Zentrenbildung aus Sicht der Patienten/Selbsthilfegruppen  
*N. Schwarzer (München)*
- 11:00-11:15**      **Kaffeepause**
- 11:15-13:15**      **Sitzung 2a**  
**Vorsitz: L. Mailänder (Linz), G. Fülöp (Wien)**
- 11:15-11:45      Handfehlbildungschirurgie in Österreich w. a – e – i – o – u  
*H. Piza-Katzer (Innsbruck)*
- 11:45-12:15      Beispiel Kinderkardiochirurgie: Das Kinderherzzentrum Linz  
*R. Mair (Linz), G. Tulzer (Linz)*
- 12:15-13:15      Round Table Gespräch mit den Referenten  
*Moderation: K. Schmitt (Linz)*
- 13:15-14:00**      **Mittagspause**

## Joint Meeting

### Forum Seltene Erkrankungen – Politische Kindermedizin

- 14:00-16:20**      **Sitzung 5 – Werden die Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem?**  
**Vorsitz: J. W. Bauer, A. van Egmond-Fröhlich (Wien)**
- 14:00-14:35      Die Kosten für Orphan Drugs - eine europäische Perspektive  
*C. M. Auer (Wien)*
- 14:35-15:10      Die Kosten für Orphan Drugs – die schweizerische Perspektive  
*M. Baumgartner (Zürich)*
- 15:10-15:45      Die Kosten für Orphan Drugs – Situationsanalyse und Lösungsvorschläge der Industrie  
*M. Satory (Wien)*
- 15:45-16:20      Welchen Rechtsanspruch haben Patienten auf hochpreisige Therapien  
*E. Starz (Graz)*
- 16:20-16:40**      **Kaffeepause**
- 16:40-17:15      Wie könnte ein für alle Betroffenen befriedigender Konsens aussehen  
*A. Bucsics (Wien)*
- 17:15-18:00      Round Table Gespräch und Publikumsdiskussion  
*Moderation: R. Kerbl (Leoben)*
- ab 18:00**      **Ausklang mit Buffet**

## PROGRAMM

### SAMSTAG, 09. November 2019

08:00-09:00      *Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten*

#### **Joint Meeting** **Pro Rare – Politische Kindermedizin**

**09:00-12:15      Sitzung 6**

**Vorsitz: R. Riedl (Wien), U. Holzer (Graz),  
J. Zschocke (Innsbruck)**

09:00-09:20      ELGA: praxisorientierter Nutzen für den Patienten  
*A. Kollmann (Salzburg)*

09:20-09:40      Translate NAMSE - Lessons learned  
*H. Krude (Berlin)*

09:40-10:00      ZSE Duo – Lessons learned  
*H. Hebestreit (Würzburg)*

10:00-10:20      NAP.se Zukunftsperspektiven  
*T. Voigtländer (Wien)*

10:20-10:40      ERNs: aktueller Überblick und Nutzen für Patienten  
*U. Holzer (Graz)*

10:40-11:00      ePAGS: Erfahrungsberichte  
*C. Röhl (Wien), D. Sturz (Wien)*

11:00-11:15      European Platform on Rare Disease Registration  
*A. Binder (Ispra)*

11:15-12:15      Diskussionsrunde (Erfahrungsaustausch, Best Practice, Verbesserungswünsche): Referenten, amtierende österreichische ePAGs, Publikum  
*Moderation: R. Riedl (Wien), U. Holzer (Graz), J. Zschocke (Innsbruck)*

**12:15-13:00      Mittagspause**

<b>13:00-14:20</b>	<b>Sitzung 7</b> <b>Vorsitz: L. Thun-Hohenstein (Salzburg), W. Sperl (Salzburg)</b>
13:00-13:20	Kinderrehabilitation: pädiatrisch <i>A. M. Cavini (Bad Erlach), B. Köstlinger-Jakob (Hinterbrühl)</i>
13:20-13:40	Kinderrehabilitation: psychiatrisch <i>B. Lienbacher (Wildbad)</i>
13:40-14:00	Pädiatrische Rehabilitation in Österreich: Aktueller Stand <i>W. Sperl (Salzburg), M. Wieser (Bad Vöslau)</i>
14:00-14:20	Diskussionsrunde <i>Moderation: L. Thun-Hohenstein (Salzburg)</i>
<b>14:20-14:25</b>	<b>Schlussworte</b>

## Referenten, Affiliation

**Auer** Clemens M., Dr.

Langjähriger Leiter der Sektion I im BM f. Gesundheit, gewählter Vorsitzender der eHealth Networks der Europäischen Kommission

**Bader** Ingrid, OA Dr.med. MSc

Division für Klinische Genetik, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg

**Baumgartner** Matthias, Prof.

Professor of Pediatrics & Metabolism, University of Zurich, Director, Children's Research Center (CRC), Head, Division of Metabolism  
Leiter der Rare Disease Initiative Zürich

**Binder** Alexander, PD Dr.

Scientific Officer, Unit F1 – Health in Society, Directorate-General Joint Research Centre, European Commission, Ispra, Italy

**Blatsios** Georgios, MD, PhD

Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie, Medizinische Universität Innsbruck

**Bösch** Sylvia, Priv.-Doz. Dr.

Universitätsklinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Bucsics** Anna, Dr. med.

FA für experimentelle Pharmakologie und Toxikologie, langjährige Tätigkeit und zuletzt Leiterin der Abteilung Vertragspartner Medikamente des Hauptverbandes der Sozialversicherungen, Advisor to the MoCA project, (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products). Beisitzerin beim Bundesverwaltungsgericht



**Cavini** Anna Maria, Prim. Dr.  
Ärztliche Leitung, Kinder- und Jugendreha Bad Erlach

**Deluggi** Stefan, OA Dr.  
Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Fraunberger** Karin  
Obfrau Selbsthilfe Lupus-Austria

**Fülöp** Gerhard, DI Dr.  
Abteilungsleiter für Planung und Entwicklung, Gesundheit Österreich GmbH

**Gaggl** Alexander, Prim. Univ.-Prof. DDr.  
Vorstand der Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie,  
Uniklinikum Salzburg

**Hebestreit** Helge, Prof. Dr. med.  
Stellvertretender Klinikdirektor, Universitäts-Kinderklinik, Universitätsklinikum  
Würzburg

**Högler** Wolfgang, Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde,  
Kepler Universitätsklinikum Linz

**Holzer** Ulrike  
Stv. Obfrau ProRare Austria

**Huemer** Christian, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Stv. Chefarzt und Leiter der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde,  
Landeskrankenhaus Bregenz

**Kerbl** Reinhold, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Abteilung für Kinder- u. Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus  
Leoben

**Killer-Oberpfalzer** Monika, Univ.-Prof. Dr., MA  
Leiterin, Forschungsinstitut für Neurointervention, Uniklinikum Salzburg

**Kollmann** Alexander, DI Dr.  
Salzburger Landeskliniken BetriebsgmbH, Bereich ehealth und Telemedizin

**Konstantopoulou** Vassiliki, OA Dr. med.  
Abteilung für Pulmologie, Allergologie & Endokrinologie, Spezialbereich  
Pädiatrische Stoffwechselmedizin Medizinische Leitung des Neugeborenen-  
screening- und Stoffwechsellabors, Universitätsklinik für Kinder- und  
Jugendheilkunde, AKH Wien

**Köstlinger-Jakob** Beate, Dr.  
KJPP Hinterbrühl

**Krude** Heiko, Prof. Dr.

Direktor Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie,  
Charité – Universitätsmedizin Berlin

**Lagler** Florian, Priv.-Doz. Dr.

Leiter Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen  
Geschäftsführer Clinical Research Center Salzburg

**Laimer** Martin, a.o. Univ.-Prof. Dr., MSc

Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie, Uniklinikum Salzburg

**Lechner** Evelyn, Priv.-Doz. Dr.

Kinderherzpraxis Linz

**Lienbacher** Brigitta, Prim. Dr.

Leiterin Mental Health, OptimaMed Kinder- und Jugend-Rehabilitation für  
Kardiologie & Pulmologie und Mental Health - Gesundheitstherme Wildbad

**Mair** Rudolf, Priv.-Doz. Dr.

Leiter des Departments für Kinderherzchirurgie, Kepler Universitätsklinikum  
Linz

**Mailänder** Lisa, OÄ Dr.

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Piza-Katzer** Hildegunde, Prof. Dr.

Em. o. Univ.-Prof. für Plastische Chirurgie, Medizinische Universität Innsbruck

**Pölsler** Laura, Dr.

Sektion für Humangenetik, Zentrum Medizinische Genetik, Medizinische  
Universität Innsbruck

**Pözl** Gerhard, Univ.-Prof. Dr.

Universitätsklinik für Innere Medizin III, Medizinische Universität Innsbruck

**Rahden** Burkhard, apl Prof. Dr.

Universitätsklinik für Chirurgie, Uniklinikum Salzburg

**Riedl** Rainer, Dr.

Obmann, debra Austria und ProRare Austria

**Röhl** Claas, Ing.

Vereinsvorstand NF Kinder, Wien

**Rössler** Jochen, Prof. Dr.

Abteilungsleiter, Abteilung für Pädiatrische Hämatologie/Onkologie,  
Universitätsklinik für Kinderheilkunde, INSELSPITAL, Universitätsspital Bern

**Satory** Markus, Mag.

Vertreter des Pharmig Standing Committees Rare Diseases und Associate  
Director, Market Access & Government Affairs, Biogen Austria GmbH

**Schalamon** Johannes, Priv.-Doz. Dr. med. univ.  
Klinische Abteilung für allgemeine Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische  
Universität Graz

**Schmiedeke** Eberhard, Dr.  
Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie, Klinikum Bremen-Mitte

**Schmitt** Klaus, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Ehem. Ärztlicher Direktor der Landeskinderklinik Linz

**Schwarzer** Nicole  
Vorsitzende in SOMA e.V, ePAG in ERNICA

**Sperl** Wolfgang, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum  
Salzburg

**Starz** Edgar, Dr.  
Jurist, Leiter des Einkaufs der KAGes

**Strobl** Walter Michael, Prof. hc. Dr. med. univ. MBA Health Care Management  
ehem. Ärztlicher Direktor bzw. Chefarzt der Orthopädischen Kinderkliniken  
Rummelsberg und Aschau  
Leiter des Österreichischen Arbeitskreises für Neuroorthopädie

**Sturz** Dominique, Mag.  
Koordinatorin der Usher Special Interest Group von Retina International und  
Patientenvertreterin (ePAG) im Europäischen Referenznetzwerk für seltene  
Erkrankungen des Auges (ERN Eye)

**Tatzer** Ernst, Dr.  
ehem. Leiter des HPZ Hinterbrühl  
Obmann der Politischen Kindermedizin

**Thun-Hohenstein** Leonhard, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Uniklinikum  
Salzburg

**Tulzer** Gerald, Prim. Univ.-Prof. Dr.  
Vorstand der Klinik für Kinderkardiologie, Kepler Universitätsklinikum Linz

**Voigtländer** Till, Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr.  
Klinisches Institut für Neurologie, Medizinische Universität Wien

**Waldenberger** Peter, Priv. Doz. Dr.  
Universitätsinstitut für Radiologie, Uniklinikum Salzburg

**Waldhauser** Franz, ao. Univ. Prof. Dr.  
ehem. Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, AKH und MUW Wien,  
AG Schwerpunktsetzung (PKM) Wien

**Wieser** Markus  
Förderverein Kinder- und Jugendlichenrehabilitation in Österreich

## Abstracts und Kurz-CVs

### Dr. Clemens Martin Auer

1957, Dr.phil., von März 2003 bis Jänner 2007 Kabinettschef von Bundesministerin Maria Rauch-Kallat und seit September 2005 Sektionschef im Bundesministerium für Gesundheit (seit 2018 nunmehr Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz), zuständig für das Gesundheitssystem (Versorgungsplanung, Finanzierung, Qualität und Digitalisierung) und internationale Angelegenheiten (EU, WHO, OECD, UN) sowie für die Geschäftsführung der Bundesgesundheitsagentur und den Vorsitz des PRIKRAF, des Fonds zur Finanzierung der Privatkrankenanstalten.



Er war seit 2003 in zentraler Funktion bei allen wesentlichen Schritten von Gesundheitsreformen in Österreich beteiligt, u.a. Arzneimittelerrichtung (Erstattungscode), Auf- und Ausbau einer neuen Arzneimittelzulassungsagentur in der AGES und der Gesundheit-Österreich-GmbH, Reformen im Bereich soziale Krankenversicherung, Einführung des Österreichischen Strukturplans Gesundheit, der Landesplattformen, von Qualitätssicherungssystemen, des Zielsteuerungssystems Gesundheit und des Reformgesetz zur Erneuerung der Primärversorgung in Österreich.

Einer der Schwerpunkte der strategischen Arbeit ist eHealth, die Einführung der Elektronische Gesundheitsakt (ELGA) in Österreich und der Vorsitz des Koordinierungsausschusses ELGA. Auer ist Co-Vorsitzender des eHealth Networks der zuständigen Behördenleiter innerhalb EU und Koordinator der verschiedenen Joint Actions der EU, zuständig für die strategische Ausrichtung der gemeinsamen eHealth-Politik der Mitgliedsstaaten.

Weiteres: Gesellschaftsvertreter der Republik Österreich der Agentur für Gesundheit- und Ernährungssicherheit, Präsident des European Health Forum Gastein, Mitglied des Programmbeirats des Europäischen Forums Alpbach, des Boards des European Observatories und zahlreicher High Level Arbeitsformate der Europäischen Union, der WHO, OECD, etc.

### Prof. Matthias Baumgartner

#### Professional and Academic Appointments

Since 2017: Director, Children's Research Centre (CRC), University Children's Hospital, Zurich

Since 2016: Full Professor of Metabolic Diseases, University of Zurich

Since 2014: Editor, Journal of Inherited Metabolic Disease (IF 4.2; highest rated journal for IMD)

Since 2012: Director, Rare Disease Initiative Zurich – radiz, Clinical Research Priority Program, UZH

Since 2008: Associate Professor of Metabolic Diseases, University of Zurich

Since 2008: Director, Division of Metabolism and Medical Director, Swiss Newborn Screening Program, University Children's Hospital, Zurich



#### Qualifications and Awards

2016: CAS „Systemisch-integratives Management im Gesundheitswesen“, HSG St. Gallen

Since 2012: Promotionsrecht, Faculty of Science, University of Zurich

2010: GCP training modules 1 and 2, Clinical Trials Center, University of Zurich  
2007: Georg-Friedrich-Götz-Price, University of Zurich  
2005: Habilitation at the University of Zurich  
1999: Board certification in pediatrics (FMH)  
1993: Doctor of medicine, University of Basel  
1992: Staatsexamen, University of Basel

### **Pre- and Postdoctoral Training**

Pediatric Residency, University Children's Hospital,  
Basel & Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris  
Postdoctoral Fellow, McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine,  
Johns Hopkins University, Baltimore  
Since 2003 at the Division of Metabolism, University Children's Hospital, Zurich  
(head since 2008)

### **Abstract:**

#### **Die Kosten für Orphan Drugs – die schweizerische Perspektive**

Durch einen umstrittenen Entscheid des Schweizerischen Bundesgerichts 2010 zur Kostenübernahme für das Medikament «Myozyme» für eine an Morbus Pompe leidende Patientin durch die obligatorische Krankenversicherung traten seltene Krankheiten sowie Arzneimittel für seltene Krankheiten (orphan drugs) in das Bewusstsein einer breiten schweizerischen Öffentlichkeit. Seither ist die Thematik zunehmend auch in der Tages- und Sonntagspresse zu finden. Das umstrittene Urteil hat eine in der Schweiz längst fällige Entwicklung in Gang gebracht hat, welche die schwierige Situation von Patienten, die an einer seltenen Krankheit leiden, und die Problematik der orphan drugs und deren hohe Kosten in das Bewusstsein und auf die Agenda der Politik sowie der involvierten Akteure bringt.

Im Bereich der seltenen Krankheiten folgt die Schweiz den europäischen Entwicklungen mit zeitlicher Verzögerung. 2014 verabschiedete der Bundesrat das Nationale Konzept Seltene Krankheiten als Teil der gesundheitspolitischen Prioritäten Gesundheit 2020 und beauftragte das Eidgenössische Departement des Innern mit der Erarbeitung einer Umsetzungsplanung. Anhand dieser Vorgaben erstellte das Bundesamt für Gesundheit (BAG) zusammen mit den betroffenen Akteuren einen Plan zur Umsetzung der 19 Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten. Darunter findet sich auch eine Verbesserung der Kostenübernahme von orphan drugs. Ursprünglich geplant war, die Umsetzung per 31. Dezember 2017 abzuschliessen. Die Definition des Prozesses zur Bezeichnung von Referenzzentren/Versorgungsnetzwerken ist jedoch um zwei Jahre in Verzug geraten. Viele Massnahmen des Konzepts hängen von diesen Bezeichnungen ab und konnten ihrerseits nicht plangemäss per Ende 2017 abgeschlossen werden. Seit dem zweiten Halbjahr 2017 hat die neu gegründete Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) den Lead, um diese Strukturen anhand der nunmehr erfolgreich erarbeiteten Grundlagen zu bezeichnen und eine entsprechende Liste zu veröffentlichen.

Wie das EU-Recht kennt auch das schweizerische Recht den orphan drug Status. Das Schweizerische Heilmittelinstitut (Swissmedic) führt im Internet eine öffentlich zugängliche Liste aller Arzneimittel mit orphan drug Status. Die Übernahme der Kosten von orphan drugs durch die (obligatorische) Grundversicherung der Krankenkassen gestaltet sich problematisch. Während Swissmedic über die Verleihung des orphan-drug Status und über die Zulassung von Arzneimitteln entscheidet, liegt die Kompetenz zur Preisgestaltung und zum Entscheid über die Erstattungsfähigkeit von Arzneimitteln beim BAG. Im Gegensatz zu beispielsweise Deutschland sind zwar ähnlich viele orphan drugs zugelassen, aber längst nicht alle sind erstattungspflichtig. Bei der Vergütung von Kosten in solchen Fällen verfügen die

Krankenversicherer über einen grossen Spielraum, was für betroffene Patienten zu erheblichen (Rechts-)Unsicherheiten im Hinblick auf die Kostenübernahme führen kann. Entsprechend ist die Wahrscheinlichkeit einer kontinuierlichen Kostenübernahme für orphan drugs in der Schweiz deutlich kleiner als in Deutschland.

Ein weiteres Problem stellen die hohen Preise von orphan drugs dar. Das eingangs erwähnte Bundesgerichtsurteil verschärfte die Problematik der Kostenübernahme durch die Krankenkasse, indem das Gericht im Falle der betroffenen Patientin 100'000 Franken pro «gerettetes Menschenlebensjahr» für angemessen bezeichnete. Bis heute lässt eine allseits anerkannte Regelung der Kostenübernahme von orphan drugs, die den Besonderheiten seltener Krankheiten genügend Rechnung trägt, weiterhin auf Kosten der Patienten auf sich warten. Immerhin wurde mit dem umstrittenen Bundesgerichtsurteil eine mit Blick auf die beschränkten Ressourcen unumgängliche Diskussion über das Kosten-Nutzen Verhältnis von orphan drugs sowie die gerechte Verteilung knapper Gesundheitsgüter angestossen.

### **Dr. Alexander Binder, PD**

Priv.-Doz. Dr. Alexander Binder arbeitet als Scientific Officer an der Gemeinsamen Forschungsstelle der Europäischen Kommission (Joint Research Centre). Nach dem Studium an der Karl-Franzens-Universität Graz und einem mehrjährigen Forschungsaufenthalt am St. Bart's Hospital in London hat er an der Medizinischen Universität Graz die Genetik pädiatrischer Infektionskrankheiten erforscht.



#### **Abstract:**

#### **Making rare disease registries' data searchable and findable: the European Platform on Rare Disease Registration**

Rare diseases (RD) affect more than 30 million people in Europe. Research on RD was identified as a priority by the European Commission. Information about RD patients is extremely fragmented in hundreds of registries at national, regional, and local level, making studies/research very difficult due to insufficient numbers of participating patients and lack of data exchange between existing data sources.

European Commission's Joint Research Centre (JRC) and DG SANTE mapped the needs of registries, national authorities, patients, academia and regulators on RD data collection and exchange. Accordingly, JRC developed the European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform) to provide: an overview of RD registries; a repository of all variables collected by registries; a common data set for RD registration; a pseudonymisation tool; a data repository for RD registries.

The EU RD Platform (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu>) was launched on Rare Disease Day 2019 and is now open to all RD registries. It makes registries' data searchable and findable based on the European RD Registry Infrastructure composed of: the European Directory of Registries, containing 37 descriptive characteristics for each registry; the Central Metadata Repository, ensuring semantic interoperability amongst registries; the EUPID pseudonymisation tool. The 'data repository' part consists of the European RD Registry Data Warehouse and the Central Registries of JRC-EUROCAT (network for surveillance of congenital anomalies) and JRC-SCPE (network for surveillance of cerebral palsy).

The EU RD Platform addresses unmet needs of the RD community and copes with the fragmentation of RD patient data in Europe. It shows the added-value of an EU initiative in the field of RD. It is a significant achievement towards facilitating the critical mass of patient data for epidemiological, clinical, translational, and pharmacological studies and research, increasing visibility and use of RD registries' data.

## **Dr. Georgios Blatsios, PhD**

arbeitet als Oberarzt an der Universitäts- Augenklinik Innsbruck seit 2008. Seine Spezialgebiete umfassen die konservative und operative Behandlung von Netzhauterkrankungen, Kataraktchirurgie, Augentraumatologie, Augenonkologie und Elektrophysiologie und er leitet die Sprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen. Seine Ausbildung erhielt er in Deutschland (Tübingen, Berlin), England (Liverpool) und Griechenland (Athen, Patras).



### **Abstract:**

#### **Gentherapie bei Augenerkrankungen**

Aufgrund seiner anatomischen, immunologischen und funktionellen Besonderheiten ist das Auge ein ideales Zielorgan für die Durchführung einer Gentherapie. In den letzten 2 Jahrzehnten sind signifikante Fortschritte zur Entwicklung einer Gentherapie für erbliche Netzhauterkrankungen gemacht. Dieser Vortrag fokussiert auf die Prinzipien der Gentherapie am Auge, die aktuelle Datenlage bezüglich des ersten zugelassenen Gentherapieansatzes für die Lebersche kongenitale Amaurose mit einer Mutation am RPE-65 Gen und auch auf die Zukunftsperspektiven von anderen Gen- oder Kombinationstherapien.

## **Priv.-Doz. Dr. Sylvia Boesch**

Sylvia Boesch ist leitende Oberärztin an der Univ. Klinik für Neurologie an der Univ. Klinik für Neurologie an der Medizinischen Universität Innsbruck. Sie hat neben der organisatorischen Leitung der Ambulanzen für Bewegungsstörungen, ihren wissenschaftlichen Schwerpunkt in der Erforschung neurogenetischer Bewegungsstörungen. Diesbezüglich wurde neben translationaler Forschung z.B. an humanen neuronalen Zelllinien bei der Friedreich Ataxie, auch eine spezialisierte interdisziplinäre Einheit zur klinischen Betreuung von PatientInnen mit seltenen Bewegungsstörungen aufgebaut, die in Kürze in ein nationales Zentrum für seltene Bewegungsstörungen münden soll.



### **Abstract:**

#### **Seltene neurologische Erkrankungen (Fallbeispiele)**

The World Health Organization does not endorse a single definition for rare diseases. The European Union defines "rare" as a prevalence  $\leq 50$  people per 100,000. The United States sets a numerical maximum of  $\leq 200,000$  citizens affected. Currently more than 7000 different disorders are recognized as "rare disease". Of rare disorders, 80% are genetically determined. There are many rare movement disorders, and new ones are described every year. Only recently, a new dystonia gene has been identified. KMT2B-related dystonia (DYT-KMT2B) is a complex childhood-onset (mean age 7 years) movement disorder. Evolving commonly from lower-limb focal dystonia into generalized dystonia with prominent cervical, cranial, and laryngeal involvement, it is characterized by a progressive disease course. Bulbar signs including articulation difficulties and low speech volume are common. Intellectual disability (ID) / developmental delay (DD) are reported. DYT-KMT2B is inherited in an autosomal dominant manner. About 84% of individuals have the disorder as the result of a de novo KMT2B pathogenic variant. Only ~16% have inherited the KMT2B variant. Although each child of an individual with DYT-KMT2B has a 50% chance of inheriting the KMT2B pathogenic variant reduced penetrance and intrafamilial clinical variability have been reported. Brain MRI abnormalities that include subtle and symmetric hypointense lateral streaks in the external globus pallidus have been reported. Bilateral deep brain stimulation (DBS) of the globus pallidus internus (GPi) appear to result in substantial clinical improvement, particularly in

younger patients. Therefore it should be considered as a possible therapeutic route for patients with DYT-KMT2B. Early initiation of physiotherapy and a tailored exercise program is essential to maintain function and prevent secondary orthopedic complications.

Inherited rare (movement) disorders are still instrumental in mapping the human genome and in cloning genes. Moreover, they offer opportunities for faster progress in therapeutics, especially given scientific and technological advances that identify their genetic basis to find molecular targets for the development of new treatments.

### **Dr. Anna Bucsics**

Anna Bucsics has an MD from the Karl-Franzens-University of Graz, Austria, where she did postgraduate research at the Dept. of Experimental & Clinical Pharmacology. In 1991 she moved to Vienna where she audited pharmaceutical expenditures at the Viennese Social Health Insurance and worked at the Main Association of Austrian Social Insurance Institutions, assessing pharmaceuticals for reimbursement. She was Head of the Department of Pharmaceutical Affairs from 2010 until 2014. She was an instructor at the Department of Finance, University of Vienna and a member of the European Commission Experts Group on Rare Diseases, and has participated in European projects (EUnetHTA, the Pharmaceutical Forum, and the Platform on Access to Medicines in Europe).



Currently, she is advisor to the MoCA project, (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products, [www.eurordis.org/content/moca](http://www.eurordis.org/content/moca)) and Judicial Advisor at the Federal Administrative Court of Austria.

### **Abstract:**

#### **Werden die Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem? - Wie könnte ein für alle Betroffenen befriedigender Konsens aussehen?**

Die europäische Arzneimittelgesetzgebung kann, was die Entwicklung neuer Medikamente für selten Erkrankungen betrifft, als durchschlagender Erfolg bezeichnet werden: Von 2000 bis April 2019 wurden über 170 neue Medikamente als „orphan medicinal products“ zugelassen, darüber hinaus mehr als 30 Indikationserweiterungen für seltene Erkrankungen gewährt. Allerdings haben die Vergünstigungen ermöglicht, dass Unternehmen für solche Medikamente extrem hohe Preise verlangen können. Inzwischen sind Jahrestherapiekosten im sechsstelligen Euro-Bereich für die Behandlung einer/eines Patienten oder Patientin mit einer seltenen Erkrankung keine Seltenheit. Angesichts der Dynamik dieses Arzneimittel-sektors ist die Besorgnis der zahlenden Stellen in Europa nicht verwunderlich. Letztendlich schränken die hohen Preise den Zugang der Betroffenen zu den neuen Medikamenten ein, und das nicht nur in weniger entwickelten Ländern, sondern auch in der Europäischen Union, insbesondere (aber nicht nur) in kleineren Mitgliedsstaaten mit niedrigerer Kaufkraft.

Als Lösungsvorschläge wurden vorgeschlagen:

- Reform der einschlägigen Arzneimittelgesetzgebung
- Erhöhte Kooperation innerhalb der EU zur gemeinsamen Bewertung von Medikamenten für seltene Erkrankungen und gemeinsame Preisverhandlungen
- Innovative Zahlungsmodelle („managed entry agreements“, Ratenzahlungen für Einmaltherapien)
- Erhöhte Transparenz seitens der pharmazeutischen Unternehmen, was Forschungskosten, Preisbildung, und Investoren betrifft.



- Erhöhte Kooperation unter den Betroffenen und Beteiligten. Dies wird anhand des MoCA-Modells vorgestellt. Dabei treffen Vertreter der Patientengruppen (EURORDIS, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), der Zahler (aus der MEDEV-Gruppe, [www.medev-com.eu](http://www.medev-com.eu)), und der Pharmaunternehmen an einem Tisch zusammen, um allfällige Probleme bei der Einführung neuer Medikamente für selten Erkrankungen zu erkennen, erörtern, und nach produktspezifischen Lösungen zu suchen.

### **Dr. med. univ. Anna Maria Cavini**

- Fachärztin für Kinder- und Jugendheilkunde (zuletzt OÄ am Klinikum Klagenfurt, Privatordination, Univ.klinik Graz, Salzburg, Kinder- und Jugendrehaklinik Schönsicht, Berchtesgaden)
- ÖÄK Diplome für Notfallmedizin, Sportmedizin, Psychosoziale Medizin, Psychosomatische Medizin, Medizinische Psychotherapie (Systemische Therapie, Universität Graz)
- Adipositastrainerin, Neurodermitistrainerin (in D), Adolescent Medicine (in CH)
- Fachliche Schwerpunkte: Adipositas, Psychosomatik, Essstörungen, Diabetes mellitus, Jugendmedizin



### **Dr. med. univ. Beate Köstlinger-Jakob**

Fachärztin für Kinder- und Jugendpsychiatrie und psychotherapeutische Medizin (zuletzt OÄ an der Abteilung für KJPP des LK Mödling am Standort Hinterbrühl)

Ärztin für Allgemeinmedizin

ÖÄK Diplome für Notfallmedizin, Psychosoziale Medizin, Psychosomatische Medizin, Medizinische Psychotherapie (Systemische Therapie, LASF Wien) Kinderschutzlehrgang



### **OA Dr. Deluggi Stefan**

- Ausbildung zur selbstständigen Ausübung des ärztlichen Berufes (Praktischer Arzt)
- Facharzt für Allgemein Chirurgie
- Facharzt für Kinderchirurgie
- Tätig an der Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie, Kepler Universitätsklinikum Linz
- Schwerpunkt Colorektale Chirurgie und Chirurgie des kleinen Beckens
- Fortbildungsaufenthalte in Cincinnati (Ohio), Toronto (Canada), London (GB)



### **Abstract:**

#### **Status und Perspektiven der Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie**

In Österreich (8,773 Mill. Einwohner) werden an sieben kinderchirurgischen Abteilungen angeborene Fehlbildungen chirurgisch versorgt. Geographisch gut platziert konnten sich alle Abteilungen im Laufe der letzten Jahrzehnte ein hohes Maß an Expertise aneignen. In den letzten Jahren wurde international deutlich gezeigt, dass die Qualität der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen durch Zentralisierung an Expertisezentren noch gesteigert werden kann. 2014 wurde vom damaligen Vizekanzler und Minister für Wissenschaft und Forschung Reinhold Mitterlehner der politische Auftrag unterzeichnet, den europäischen Entschluss, „die Bedingungen für Forschung für seltene Erkrankungen und deren Wirkung zu verbessern“, auch auf nationaler Ebene (NAP.se) umzusetzen.

Dass dieser Auftrag auch von den Kinderchirurgen wahrgenommen wird, zeigt schon die Tatsache, dass sich heuer in Österreich vier Abteilungen als assoziiertes nationales Zentrum für das Referenznetzwerk ERNICA beworben haben und auch jetzt in der weiterführenden Bewerbung zum Expertisezentrum dabei sind. Diese Entwicklung wird eine Neustrukturierung der österreichischen Kinderchirurgie und Versorgung notwendig machen.

Dies wird nach Aussagen der Vertreter von ERNICA einige Jahre dauern. Die Zeitspanne gibt den österreichischen Kinderchirurgen die Möglichkeit, eine neue gemeinsame Lösung für die kinderchirurgische Versorgung in Österreich zu entwickeln, ohne die Interessen der Betroffenen und die Ziele der ERN aus den Augen zu verlieren.

Bei allen Überlegungen zur Schwerpunktsetzung muss die breite chirurgische Versorgung der Kinder und Jugendlichen auf hohem Niveau in Österreich gewährleistet bleiben. Der Bogen zwischen breiter kinderchirurgischer Versorgung und zunehmender Spezialisierung muss gespannt werden. Diese Überlegungen zur Umstrukturierung und Neuorientierung können letztlich nur erfolgreich sein, wenn die österreichische Gesellschaft für Kinderchirurgie einen gemeinsamen Weg aller kinderchirurgischen Abteilungen beschreitet.

Für die Umsetzung dieses politischen Auftrages ist ein weiterer Gesichtspunkt zu bedenken. In Zeiten zunehmenden Mangels an Chirurgen/innen wird es für die Zukunft immer wichtiger werden, den jungen Kinderchirurgen/innen eine Perspektive und Visionen zur Mitgestaltung zu bieten und sie einzubinden.

Ich bin davon überzeugt, dass diese Tagung ein erster Schritt sein kann.

## **DI Dr. Gerhard Fülöp**

**Ausbildung:** Studium der Raumplanung und Raumordnung an der TU Wien

**Beruflicher Werdegang:** Studienassistent am Institut für Stadt- und Regionalforschung (TU Wien); Senior Health Expert an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG), seit 2013 Abteilungsleiter „Planung und Systementwicklung“; Projektleiter (u.a. „Österreichischer Strukturplan Gesundheit - ÖSG“, „Österreichisches Gesundheitsinformationssystem - ÖGIS“).



### **Abstract:**

#### **Kinderchirurgische Versorgung aus gesundheitsplanerischer Sicht**

In den österreichischen Akut-Krankenanstalten waren in den letzten Jahren rund 220.000 stationäre Aufenthalte von Patienten/-innen im Alter bis zu 18 Jahren zu verzeichnen, rund ein Zehntel davon in den insgesamt sieben Abteilungen der Kinder- und Jugendchirurgie (KJC).

Im Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) sind für die KJC – wie für alle anderen Fachbereiche auch – bundesweit einheitliche Rahmenvorgaben (z.B. Bettenmessziffer, Qualitätskriterien) verbindlich festgelegt, die in den Regionalen Strukturplänen Gesundheit (RSG) auf Landesebene umzusetzen sind. Darüber hinaus beinhaltet der ÖSG die „Überregionale Versorgungsplanung (ÜRVP)“, die mehrere Segmente im Überlappungsbereich mit seltenen pädiatrischen Erkrankungen bzw. z.T. auch mit der KJC unmittelbar regelt (z.B. Kinder-Herzchirurgie, Kinder-Onkologie sowie Expertisezentren für seltene Erkrankungen wie z.B. für kraniofaziale Anomalien). Die Frage, ob und welche speziellen Schwerpunktsetzungen für bestimmte seltene Erkrankungen innerhalb der KJC-Einheiten sinnvoll/notwendig sind, kann nur unter Einbeziehung von ärztlichen Experten/-innen beantwortet werden, wobei auch zu klären wäre, inwieweit auf vorhandene Literatur bzw. Evidenz (die evtl. auch aus Routinedaten abgeleitet werden könnte) zurückgegriffen werden kann.

## **Prim. Univ.-Prof. DDr. Alexander Gaggl**

Studien: Zahnmedizin  
Ludwig-Maximilian-Universität  
München / Deutschland  
November 1986 bis Februar 1992

Medizin  
Leopold-Franzens-Universität Innsbruck /  
Österreich  
März 1992 bis Mai 1995



Akademische Grade: Doktor der Zahnheilkunde seit März 1995

Doktor der gesamten Heilkunde seit Mai 1995  
Universitätsdozent für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie  
seit Juni 2000  
ao Universitätsprofessor seit Oktober 2000  
o Universitätsprofessor seit Oktober 2010

Facharztdiplome: Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde seit 1992  
Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie seit 1999

Ehrenämter: 12 Ehrenämter und Ehren-Mitgliedschaften wissenschaftlicher  
Vereinigungen

Publikationen: 183 Publikationen in internationalen und nationalen Fachzeitschriften

Vorträge: Ca. 460 Vorträge bei nationalen und internationalen Fachkongressen,  
davon ca. 150 Vorträge als geladener Redner

Buchbeiträge: 5 Buchbeiträge in internationalen englischsprachigen Fachbüchern

Wissenschaftliche

Auszeichnungen: 7 wissenschaftliche Preise

### **Abstract:**

#### **Aktuelle Entwicklungen in der Chirurgie von Gesichts- und Schädelfehlbildungen**

Fehlbildungen des Viscero- und Neurocraniums stellen nach wie vor eine Herausforderung in der rekonstruktiven Chirurgie dar.

Im Rahmen dieses Vortrags werden aktuelle Konzepte und Entwicklungen in der korrekativen Chirurgie von Fehlbildungen des Hirn- und Gesichtschädels und des kraniofazialen Überbaus dargestellt.

Minimal invasive Techniken der Kraniosynostosenchirurgie werden Techniken der vollständigen Kopfremodellierung unter Nutzung resorbierbarer Plattensysteme und unter Berücksichtigung des Patientenalters gegenübergestellt.

Moderne Techniken der Distraction, der mikrovaskulären Geweberekonstruktion und von ästhetisch chirurgischen Eingriffen werden anhand von ausgedehnten Gesichtsfehlbildungen erläutert und deren Indikation und Stellenwert dargestellt. Zudem wird die Entwicklung moderner Operationsverfahren anhand von Primär- und Sekundäroperationen bei Patienten mit Gesichtsspalten gezeigt.

Moderne chirurgische Verfahren berücksichtigen heute die bestmögliche Erlangung von Funktion und Ästhetik bei Korrekturen von Kopfneurocraniumfehlbildungen. Die Palette der Techniken reicht dabei indikationsabhängig von minimaler Invasivität bis zur extendierten Korrektur.

Die Auswahl der Verfahren erfolgt immer patienten- und erkrankungsspezifisch und ist sehr vom Ausprägungsgrad und dem jeweiligen Phänotypen der Grunderkrankung abhängig. Das Ziel der Fehlbildungschirurgie des Kopfbereichs ist die bestmögliche Wiedererlangung von Funktion und Ästhetik, um den Patienten ein möglichst normales Leben in unserer Gesellschaft zu ermöglichen.

### **Prof. Dr. med. Helge Hebestreit**

koordinierte die Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) in Würzburg, zu dessen erstem Sprecher er 2014 gewählt wurde. Seit 2018 ist er Direktor des ZESE, welches alle Aufgaben eines Typ A-Zentrums übernimmt. Prof. Dr. Hebestreit ist Konsortialleiter des Innovationsfond-Projekts ZSE-DUO, in dem u.a. elf deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen und die ACHSE zusammenarbeiten sowie Koordinator des Netzwerkprojekts des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE-Netz. Als Kinderarzt und Kinderpneumologe, stellvertretender Direktor der Universitäts-Kinderklinik und Leiter des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose in Würzburg kann er bei seiner Arbeit auf viel Erfahrung in der Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe, aber auch in administrativen Fragen zurückgreifen.



#### **Abstract:**

#### **Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE-DUO)**

Menschen, die sich mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden, haben zumeist schon einen langen diagnostischen (Irr-)Weg hinter sich. Unsere Erfahrungen haben gezeigt, dass bei vielen dieser Menschen – oft mit sehr komplexen Beschwerdebildern – psychische (Begleit-)Erkrankungen bestehen. Die damit verbundenen Symptome können die Anzeichen einer seltenen Erkrankung verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern.

Das Projekt ZSE-DUO soll untersuchen, ob die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Facharzt, z.B. für Innere Medizin oder Neurologie, und einen Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie die Diagnosefindung verbessern und verkürzen kann.

Zur Teilnahme am Projekt werden seit Oktober 2018 Personen eingeladen, die sich wegen einer unklaren Diagnose an eines der elf teilnehmenden Zentren für Seltene Erkrankungen wenden. Die Projektteilnehmer werden entweder im Rahmen der aktuellen Versorgungsstandards in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen durch einen Facharzt wie z.B. einen Kinder- und Jugendarzt, Internisten oder Neurologen betreut oder bei der neuen Versorgungsform von Anfang an sowohl durch einen somatischen Facharzt als auch durch einen Facharzt aus den Bereichen der Psychosomatischen Medizin oder Psychiatrie behandelt. Aktuell wurden bereits mehr als 680 Teilnehmer rekrutiert.

Konsortialpartner des Projekts sind neben den (Universitäts-)Kliniken mit ihren Zentren für Seltene Erkrankungen in Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg/Halle, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg, die ACHSE e.V., die Techniker Krankenkasse und die IKK gesund plus. Die Evaluation erfolgt durch Wissenschaftler der Universitäten in Hamburg und Würzburg sowie der MH Hannover. Die AOK Hessen unterstützt das Projekt als Kooperationspartner.

Das Projekt wird vom Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses gefördert. Weitere Informationen gibt es unter: [www.ukw.de/zse-duo](http://www.ukw.de/zse-duo).

## **Ulrike Holzer**

2012 wurde Ulrike Holzer Vorstandsmitglied von Prorare Austria und ist seither zuständig für internationale Beziehungen. 2016 wurde sie zur stellvertretenden Obfrau gewählt. Als Mutter eines Sohnes mit der Diagnose Ektodermale Dysplasie, gründete sie schon vor mehr als 30 Jahren die Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie, die im gesamten deutsch-sprachigen Raum tätig ist. Sie leitet auch das internationale Netzwerk für Ektodermale Dysplasien EDIN ( Ectodermal Dysplasias International Network). Ulrike Holzer absolvierte die Summer- und Winter School ( Fortbildungen von Eurordis ), ist Patientenvertreterin ( ePAG ) in einem Europäischen Referenznetzwerk, im ERN Skin und Mitbegründerin von EUPATI Austria.



### **Abstract:**

#### **ERNs –Aktueller Überblick und Nutzen für Patienten**

ERNs sind Netzwerke für Ärzte und Forscher zum Austausch von Expertise, Fachwissen und Ressourcen innerhalb der EU. Diese gemeinsame Initiative der Europäischen Kommission und der Mitgliedstaaten mit Unterstützung des Europäischen Parlaments möchte Herausforderungen, mit denen sich Beschäftigte des Gesundheitswesens allgemein bei der Diagnose und Bereitstellung von höchst spezialisierter Gesundheitsversorgung für komplexe, seltene oder Krankheiten mit geringer Prävalenz konfrontiert sehen, adressieren. Zu diesem Zweck wurden die ersten ERNs im März 2017 eingerichtet. Es beteiligten sich über 900 hochspezialisierte Abteilungen aus über 300 Krankenhäusern in 26 Mitgliedstaaten. 24 ERNs befassen sich mit zahlreichen Themengebieten, darunter Knochenschäden, Krebs im Kindesalter, Immunschwäche oder Genodermatosen.

ERNs ermöglichen den Austausch von Wissen, Erfahrung, medizinischer Forschung, Schulung und Ressourcen. Sie verwenden entsprechende digitale Kommunikation- und Gesundheitsinstrumente zur Ermöglichung der grenzüberschreitenden Mobilität von Fachkenntnissen, anstatt dass Patienten zum Erhalt der von in ihrem Land nicht verfügbaren Versorgung und Fachwissen reisen müssen.

Zur Gewährleistung der Beteiligung der Patientenvertreter an der Einrichtung und dem Funktionieren der ERNs entwickelte Eurordis, der Europäische Dachverband für SE, europäische Patienteninteressengruppen ( ePAGs), die ihre spezifische Expertise in die unterschiedlichen ERNs miteinbringen und die Patienten über deren Nutzen informieren sollen.

## **DI Dr. Alexander Kollmann**

studierte an der TU Graz technische Wissenschaften mit den Schwerpunkten eHealth und Telemedizin. Durch seine mehrjährige Tätigkeit im eHealth Bereich (national und international) konnte er Kompetenzen im technischen, klinischen und organisatorischen Bereich aufbauen, die er zur Weiterentwicklung der eHealth-Landschaft in Salzburg einbringt. Seit Anfang Juli 2019 ist Alexander Kollmann in der SALK tätig und wird mit Anfang 2020 die Leitung des Bereichs „eHealth & Telemedizin“ der Geschäftsführung als auch die Funktion des eHealth-Beauftragten des Landes Salzburg einnehmen.



### **Abstract:**

#### **ELGA: praxisorientierter Nutzen für den Patienten**

In vielen Fällen sind Patientinnen und Patienten selbst die „Informationsträger“ der eigenen Gesundheitsdaten, indem sie ärztliche und pflegerische Entlassungsbriefe aus Krankenhäusern, Medikationslisten, Laborbefunde oder Röntgenbilder zu verschiedenen Ärztinnen

und Ärzten, Pflegediensten oder anderen Gesundheitseinrichtungen mitbringen müssen. Gerade im eigenen Krankheitsfall bzw. wenn ein naher Angehöriger erkrankt oder pflegerischer Unterstützung zu Hause bedarf, sollte die „Dokumentenverwaltung“ nicht zu einer unnötigen administrativen Belastung werden.

Seit dem Start der Österreich weiten Einführung von ELGA im Jahr 2016 nimmt ELGA den Patientinnen und Patienten schrittweise diese Last ab. Über das ELGA-Portal – Einstieg über das österreichische Gesundheitsportal [www.gesundheit.gv.at](http://www.gesundheit.gv.at) – können die eigenen Befunde (e-Befunde) und die persönliche Medikamentenübersicht (e-Medikation) zeit- und ortsunabhängig aufgerufen, ausgedruckt oder am eigenen Computer gespeichert werden. Zudem kann die Ärztin oder der Arzt bei aktuellem Behandlungsverhältnis Gesundheitsdaten aus ELGA abrufen, wenn diese für Diagnostik oder die weiterführende Therapie relevant sind. So ersparen sich die Patientinnen und Patienten auch vermeidbare Mehrfachuntersuchungen und die damit verbundenen Belastungen, Wartezeiten und Wege.

Mit ELGA wurde auch die Basis IT-Infrastruktur für die Digitalisierung des österreichischen Gesundheitssystems geschaffen. Diese standardisierte ELGA IT-Infrastruktur ermöglicht den sicheren Datenaustausch und die übergreifende Zusammenarbeit von Organisationseinheiten entsprechend den gesetzlichen Rahmenbedingungen. Zukünftig können auf dieser Plattform regionale und nationale eHealth-Anwendung zum Nutzen für den Patienten und die Gesundheitsdienstleister aufgebaut werden (z.B. e-Impfpass).

### **Prim.a Dr.in Brigitta Lienbacher**

- Ärztliche Leitung Bereich „Mental Health“
- optimaMed Kinder- und Jugendrehabilitationsklinik Wildbad Einöd/Steiermark
- Fachärztin für Kinder- und Jugendpsychiatrie und psychotherapeutische Medizin (Ausbildung im Klinikum Klagenfurt am Wörthersee; u.a. Leitung tagklinische therapeutische Station)
- Psychotherapeutin für Kinder, Jugendliche und Erwachsene
- (Fachrichtung: Psychodrama; Zusatzausbildung „Gruppenpsychoanalyse für Kinder- und Jugendliche beim ÖAGG)
- Ärztin für Allgemeinmedizin (Ausbildung LKH Villach)
- Tätigkeiten: u.a. Psychosomatische Rehaklinik in Waiern/Feldkirchen; Drogenambulanz Villach; Betreuung von Time-Out-Gruppen in unterschiedlichen Schulen in Kärnten



### **Abstract:**

#### **KJ-Rehabilitation für Seelische Gesundheit in Wildbad Einöd/Steiermark**

Vor etwas über einem Jahr hat in Wildbad Einöd in der Steiermark die erste von insgesamt 4 Kinder- und Jugendrehabilitationskliniken für „Seelische Gesundheit“ in Österreich eröffnet. In dieser Zeit wurden bereits über 200 Kinder/Jugendliche zugewiesen und nach einem individuell gestalteten Therapieplan behandelt. Dabei muss nicht nur auf die unterschiedlichen Störungsbilder eingegangen werden, auch das Alter der Patientinnen und Patienten, die zwischen 3 und 18 Jahre alt sind, ist entscheidend für Planung der Therapieangebote und die Gestaltung des ganzheitlichen Betreuungskonzeptes.

Der Vortrag soll einerseits anhand einiger Fallbeispiele Einblick geben in den Stationsalltag der jungen Patientinnen und Patienten, andererseits aber auch zur Diskussion anregen, wie diese für Österreich neue Behandlungsmöglichkeit weiterentwickelt werden und die Zusammenarbeit mit den verantwortlichen Stakeholdern des Gesundheitssystems verbessert werden kann.

## **em. Prof. Dr. Hildegunde Piza-Katzer**

Fachärztin für Plastische und Rekonstruktive Chirurgie

Chirurgische Ausbildung in Salzburg, AKH Wien; Leiterin der Abteilung für Plastische und Wiederherstellungschirurgie im ehem. Krankenhaus Lainz – Wien

Vorstand der Universitätsklinik für Plastische und Wiederherstellungschirurgie der Medizinischen Universität Innsbruck

zahlreiche Vorträge, wissenschaftliche Arbeiten, Auslandsaufenthalte und Ehrungen

### **Abstract:**

#### **Handfehlbildung in Österreich w. a – e – i – o – u**

Seit den frühen 90er Jahren beschäftige ich mich mit Kindern die eine Fehlbildung an den Händen aufweisen – ich hatte das Glück Prof. Dr. Dieter Buck-Gramcko, der durch die Congenitalkinder in Deutschland enorme Erfahrung auf diesem Gebiet sammeln konnte, als meinen Lehrmeister zu gewinnen. In Innsbruck an der Univ. Klinik für Plast. und Wiederherstellungschirurgie hab ich die Aufklärung der Eltern und die chirurgische Behandlung der Kinder mit fehlgebildeten Extremitäten intensiv weiterentwickelt und baute mit interessierten Kollegen eine Gruppe von Therapeuten auf, die sich eingehend mit diesen seltenen Fehlbildungen beschäftigten.

Seit meiner Emeritierung 2008 in Innsbruck –bin ich im Krankenhaus in Bad Ischl handchirurgisch tätig und behandle dort Kinder mit Hand – und Fußfehlbildungen aus ganz Österreich aber auch dem benachbarten Ausland.

Seit 17 Jahren gibt es zusätzlich die Möglichkeit eines spitalsunabhängigen Treffs und einen Erfahrungsaustausch zwischen den Eltern und mit betroffenen Kindern am jährlich stattfindenden Wandertag unter der Patronage des Vereins für Kinderhände Teil zu nehmen.

Mein Anliegen war und ist allerdings endlich die Zahlen der jährlich in Österreich geborenen Kinder mit Fehlbildungen zu erfassen um ein österreichweites Fehlbildungs- Monitoring (ähnlich wie in Sachsen Anhalt Deutschland) aufzubauen.

Trotz intensiver Bemühungen über die Österr. Ges. für Handchirurgie Kollegen aus verschiedenen Fachdisziplinen an einen Tisch zu bringen sind wir nicht erfolgreich gewesen. Es ist nicht gelungen Gynäkologen, Hebammen, Pädiater, Pathologen, usw. zu gewinnen Zahlen zu präsentieren wo, wie viele Kinder mit Fehlbildungen in utero, oder geboren, oder operiert oder auch nicht operiert, diagnostiziert worden sind. Auch über Kollegen von Chir. Fachdisziplinen konnten keine konkreten Zahlen erhoben werden, der ICD Code gibt keine detaillierten Aufschlüsse die es möglich machen zu Zahlen zu kommen. Die Zahlen sind allerdings Grundlage für eine österreichweite Entscheidung über die Anzahl der auf diesem Gebiet auszubildenden Ärzte und der Errichtung eines geeigneten Zentrums.

Seit Jahren irren Eltern von Kindern mit Fehlbildungen manchmal von einem zum anderen „Spezialisten“ – auch ohne weiterführende Diagnose und auch ohne eine klare Auskunft über mögliche Therapien zu bekommen.-

Was kann eine Zusammenkunft – wie diese in Salzburg – bringen um das Projekt Erfassung von Fehlbildungen weiter voranzutreiben?

## **Dr. Laura Pölster**

stammt aus Wien, wechselte 2011 an das Innsbrucker Institut für Human-genetik unter der Leitung von Prof. Johannes Zschocke und ist seit 2018 dort als Fachärztin für Medizinische Genetik tätig, wo einer ihrer Schwerpunkte in der Versorgung von Patienten mit genetisch bedingten Tumordispositionssyndromen liegt. In ihrer Tätigkeit war sie unter anderem wesentlich beteiligt an der Erarbeitung und Umsetzung regionaler Leitlinien bei erblichem Brustkrebs und ausschlaggebend für die Etablierung



des Instituts als österreichisches assoziiertes nationales Zentrum im European Reference Network for Rare Genetic Tumor Syndromes (ERN GENTURIS).

### **Abstract:**

#### **Familiärer diffuser Magenkrebs**

Pro Jahr erkranken in Österreich um die 200 Frauen und 400 Männer an Magenkrebs; etwa 10% sind dabei jünger als 50 Jahre. Bei ca. 10% der Fälle liegt eine familiäre Häufung vor; von einer erblichen Tumorneigung im engeren Sinne mit hoher Erkrankungswahrscheinlichkeit geht man bei 1-3% aus. Genetische Faktoren spielen bei Magenkarzinom vom diffusen Typ nach Lauren wohl eine größere Rolle, als beim häufigeren intestinalen Typ.

Erblich bedingter Magenkrebs im engeren Sinn tritt vor allem im Rahmen des erblichen diffusen Magenkrebs-Syndroms (hereditary diffuse gastric cancer, HDGC) auf. Daneben gehört Magenkrebs zum Spektrum anderer Tumordispositions-Syndrome, insbesondere zum Lynch-Syndrom, Peutz-Jeghers-Syndrom, zur Familiären Adenomatösen Polypose oder MUTYH-assoziierten Polypose sowie vereinzelt zum erblichen Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom und zum Li-Fraumeni-Syndrom.

Bei 10-18% der Patienten, die die aktuellen klinischen Kriterien für HDGC erfüllen, lässt sich eine Keimbahnmutation im CDH1-Gen nachweisen. HDGC folgt einem autosomal dominanten Erbgang (Vererbungswahrscheinlichkeit 50%). Das Lebenszeitrisiko, dabei an Magenkrebs zu erkranken, ist in den letzten Jahren nach unten angepasst worden: aktuell liegt es bei durchschnittlich 70% für Männer und 56% für Frauen. Zusätzlich besteht für CDH1-Mutationsträgerinnen ein Lebenszeitrisiko von 40-45%, an lobulärem Brustkrebs zu erkranken. Auch Dickdarmkrebs könnte beim HDGC-Syndrom gehäuft auftreten.

Aufgrund der nicht ausreichenden Sicherheit von Früherkennungsmaßnahmen wird erwachsenen Trägern einer krankheitsursächlichen CDH1-Mutation die risikoreduzierende Magenentfernung im Rahmen einer interdisziplinären Betreuung empfohlen. CDH1-MutationsträgerInnen, die sich gegen eine Gastrektomie entscheiden, oder Angehörige aus CDH1-bedingten HDGC-Familien, die keine prädiiktive genetische Testung wünschen, und Personen, die die klinischen Kriterien für HGDC erfüllen, bei welchen eine CDH1-Analyse aber unauffällig bleibt, sollten an Früherkennungsprogramm für Magenkrebs teilnehmen. Mit Frauen mit einer CDH1-Mutation sollten zusätzlich die Vor- und Nachteile von Brustkrebs-Früherkennung versus risikoreduzierender Mastektomie diskutiert werden.

### **Ing. Claas Röhl, Bakk phil**

Nach der Diagnose seiner Tochter mit der seltenen Erkrankung Neurofibromatose Typ 1 begann für Claas Röhl der Weg in die Patient Advocacy. Durch das Nutzen von Fortbildungsmöglichkeiten auf europäischer Ebene, kontinuierlichen Netzwerkaufbau und dem Aufbau von medizinischen und psychosozialen Infrastrukturen in Österreich gelang es Claas Röhl mit seiner Patientenorganisation NF Kinder das erste österreichische Neurofibromatose Expertisezentrum in Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien aufzubauen, und in führende internationale Forschungskreise vorzudringen. Auf europäischer Ebene setzt Claas Röhl seine Ambitionen mit der Dachorganisation NF Patients United seit 2018 fort.



- Patient Advocate Neurofibromatosis & Rare Diseases
- President & Founder NF Kinder Austria
- President & Co Founder NF Patients United



- President & Founder EUPATI Austria
- Chair ePAG group in ERN GENTURIS
- Member scientific committee IMI
- Member of REINS group
- Registered patient expert for Neurofibromatosis at EMA
- Member of the board Pro Rare Austria
- EUPATI fellow
- EURORDIS summer school & winter school graduate
- ESO patient advocacy master class

## **Mag. Markus Satory**

Associate Director Market Access & Government Affairs,  
Biogen Austria GmbH

Biochemiker, seit 20 Jahren in der pharmazeutischen Industrie in verschiedenen Bereichen tätig (Qualitätssicherung, Arzneimittelzulassung, Market Access & Government Affairs, gewerberechtl. Geschäftsführer).



Berufserfahrung: Centeon Pharma, AstraZeneca, Bristol-Myers Squibb, Biogen.

### **Abstract:**

#### **Kosten und Nutzen von Orphan Drugs**

Die Entwicklung von Arzneimitteln zur Behandlung seltener Erkrankungen stellt nach wie vor eine große Herausforderung für die Wissenschaft und für forschende pharmazeutische Unternehmen dar: Großem „unmet medical need“ stehen wenig verfügbare Informationen zur Erkrankung, kleine Patientenkollektive, unklare wissenschaftliche Fragestellungen und spezifische Herausforderungen bei der Definition relevanter Studienendpunkte gegenüber. Trotz intensiver Bemühungen ist die Anzahl der medizinisch-therapeutischen Durchbrüche vergleichsweise gering, vor allem aufgrund des - gerade in diesem Bereich - extrem hohen unternehmerischen Risikos in der Forschung.

Politisch wurden bereits Weichen gestellt, um dennoch einen Anreiz zur Entwicklung von Orphan Drugs zu schaffen, darunter beschleunigte Zulassungsverfahren und die Möglichkeit einer frühen Zulassung mit der Auflage, weitere Erkenntnisse in der Anwendung zu schaffen. Dies setzt aber voraus, dass solche Therapien nach der Zulassung auch zum Einsatz kommen können, um ihren konkreten Nutzen – für PatientInnen wie für das Gesundheitssystem – unter Beweis stellen zu können. Die gemeinsamen Bemühungen von Ärzten und Industrie und die zusätzlichen Erkenntnisse, die anhand der medikamentösen Beeinflussung des Krankheitsgeschehens geschaffen werden, führen zu einem besseren Verständnis der Erkrankung und erleichtern die Erforschung neuer, möglicherweise verbesserter Therapieoptionen.

Die Patientenzahlen bleiben auch nach der Zulassung eines Arzneimittels wegen der Seltenheit dieser Erkrankungen klein, der konkrete Nutzen für PatientInnen jedoch kann beträchtlich sein. Durch die wirtschaftlichen Anforderungen einer gleichermaßen auf zukünftige Therapieerwartungen, auf den zukünftigen Investitionsbedarf und ebenso auf finanzielle Erwartungen ausgerichteten Forschungsökonomie ergeben sich mitunter im Vergleich zu sonstigen Therapien hohe Kosten pro behandeltem Patienten. Diese führen aufgrund der

geringen Fallzahlen dennoch nicht zu einer inadäquaten Überbelastung des Gesamtsystems. Darüber hinaus steht diesen Kosten substanzieller Nutzen gegenüber.

Die Kosten bewegen sich daher zwangsläufig in einem Spannungsfeld unterschiedlicher Erwartungen, auch in Abhängigkeit davon, wo diese Kosten anfallen. Nur wenn all diese Erwartungen in einem gesellschaftlichen Dialog gleichermaßen Berücksichtigung finden, wird auch weiterhin die Entwicklung von Orphan Drugs möglich sein – im Interesse einer hochentwickelten, solidarischen Gesellschaft, die die Schwächsten und Bedürftigsten ihrer Mitglieder nicht im Stich lässt.

### **Univ.-Prof. Dr. Johannes Schalamon**

- 2002 Facharzt für Kinder- und Jugendchirurgie
- 2008: Habilitation (Kindertraumatologie)
- 2012-2019 Studienrektor der Medizinischen Universität Graz
- seit 2012 Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie
- Allgemein beedeter und gerichtlich zertifizierter Sachverständiger
- Stellvertretender Abteilungsvorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie Graz



#### **Abstract:**

#### **Status und Perspektiven der Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie aus der Sicht des Präsidenten der ÖGKJCH**

Für häufige kinder- und jugendchirurgische Krankheitsbilder existieren validierte Behandlungsrichtlinien. Für seltene Erkrankungen gibt es kaum einheitliche Behandlungskonzepte. Es wird postuliert, dass die chirurgische Versorgung von seltenen Erkrankungen in nur wenigen definierten Zentren vorteilhaft ist. Ideal wäre hierbei eine multidisziplinäre Betreuung aller Organsysteme bis zur geordneten Transition in die Erwachsenenmedizin. Folgende vier Punkte sind in diesem Zusammenhang zu diskutieren bzw. umzusetzen:

1. Erkennen von seltenen Erkrankungen: Hier sind in erster Linie Pränataldiagnostiker- und Perinatalmediziner unter Einbeziehung der Kinder- und Jugendchirurgie zur aktiven und passiven Weiterbildung aufgerufen. Seltene Erkrankungen sind auf Kongressen meist unterrepräsentiert.
2. Problemdefinition: Was man nicht messen kann, kann man nicht verbessern. Es fehlt eine umfangreiche Ist-Analyse. Was sind die aktuellen Probleme bzw. sind diese im präoperativen, perioperativen oder im postoperativen Bereich gelegen? Gibt es validierte Zahlen und werden diese prospektiv monitorisiert?
3. Zentrumsbildung: Ein Kompetenzzentrum definiert sich in erster Linie über die Strukturqualität und nicht über die Fallzahl. Es wurden bereits vier nationale Kompetenzzentren im Bereich der Kinder- und Jugendchirurgie definiert. Wie ist die jeweilige Strukturqualität bzw. Personalausstattung und wie ist die multidisziplinäre Einbindung der entsprechenden Zentren?
4. Zukunft: Die ÖGKJCH ist eine wissenschaftliche Fachgesellschaft. Daher ist das Einrichten von Studienzentralen (Beispiel Onkologie) bzw. eines nationalen kinderchirurgischen Registers sinnvoll, um Fälle und Ergebnisse über einen längeren Zeitraum zu sammeln, wissenschaftlich aufzubereiten und Behandlungsrichtlinien für seltene Erkrankungen im Konsens zu erarbeiten. Aktuelles Beispiel: Base-Netz Bayern mit Vernetzung von 5 Zentren (Würzburg, Regensburg, Erlangen und 2x München). Eine Finanzierung aus öffentlichen Geldern ist dafür erforderlich.

Fazit: Die Schaffung einer hohen Strukturqualität zur ganzheitlichen Behandlung bis zum 18. Lebensjahr ist für eine adäquate Versorgung von seltenen Erkrankungen zu fordern. Die alleinige Berücksichtigung von OP-Zahlen ist nicht ausschlaggebend. Eine Analyse des Ist-Zustandes, die elektronische Vernetzung der Zentren und die wissenschaftliche Begleitung ist die Basis einer zukünftigen Versorgungsplanung. Entsprechende finanzielle Mittel müssen dafür bereitgestellt werden.

### **Dr. Eberhard Schmiedeke**

Facharzt für Kinderchirurgie, Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie, Klinikum Bremen Mitte, Deutschland.

Mein Schwerpunkt ist die Multidisziplinäre Nachsorge nach anorektaler Malformation. Das deutsche Forschungsnetzwerk CURE-Net und das europäische ARM-Net habe ich - auf die Initiative der Patientenorganisationen SoMA (D) und AIMAR (I) hin - mitgegründet, und bin mit meiner Klinik Mitglied im Europäischen Referenznetzwerk eUROGEN-ERN.



#### **Abstract:**

#### **Die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) - eine Chance zur Zukunftssicherung insbesondere in den chirurgischen Fächern**

Für Patienten mit seltenen Erkrankungen ist es deutlich schwerer, erfahrene Behandler zu finden, die ihnen eine rechtzeitige Diagnosestellung und korrekte Therapie ermöglichen. Die Europäische Gemeinschaft hat deswegen 24 nach Organsystemen gegliederte Netzwerke für seltene Erkrankungen („Europäische Referenz-Netzwerke, ERN) ins Leben gerufen, die möglichst allen an einer der ca. 8000 seltenen Erkrankungen leidenden Menschen entsprechende Angebote machen sollen. 2017 sind die ERNs gestartet mit ca. 900 Abteilungen aus mehr als 300 Kliniken (mit zunächst nur 2 österreichischen Teilnehmern), aktuell läuft die zweite Bewerbungsphase weiterer Kliniken, auch aus Österreich.

Die Qualitätsanforderungen an die einzelnen Zentren und ihre Zusammenarbeit im Netzwerk sind detailliert und hoch:

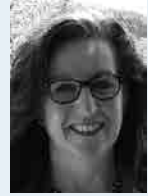
Maßgebliche Mitarbeit der Patientenorganisationen; Behandlung in multidisziplinären Teams, mit Definition der notwendigen Disziplinen je nach einzelner Erkrankung; sicher geregelte Stellvertretung; lebenslange Betreuung der Patienten/Innen, Offenlegung von finanziellen und nicht finanziellen Interessenkonflikten, wissenschaftlich fundierte minimale Patienten- und Operationszahlen; Veröffentlichung der Patientenzahlen, Komplikationsraten und Therapieergebnisse der einzelnen Zentren nach einheitlichen Kriterien in Patienten-verständlicher Sprache im Internet; Aus- und Weiterbildung der verschiedenen Berufsgruppen; Forschung; Transfer des Wissens in die Gesellschaft, Aufbau eines einheitlichen Registers aller Netzwerke mit krankheitsspezifischen Ergänzungen.

Die wissenschaftliche Evidenz zur Zentralisierung insbesondere chirurgischer Behandlungen ist die mittlerweile gut erforschte Fallzahl-Ergebnis-Beziehung, ein hoch aktuelles und durchaus kontrovers diskutiertes Thema.

Um trotz (noch) weitgehend fehlender Gegenfinanzierung der geforderten deutlich erhöhten Qualität durch EU und nationale Regierungen das bahnbrechende ERN-Projekt weiter zu realisieren ist die Bildung lokaler Netzwerke von ERN- und Nicht-ERN-Kliniken ein wichtiger nächster Schritt. Hier gibt es eine Reihe ermutigender Beispiele aus verschiedenen EU-Staaten. Das erforderliche Umdenken von Konkurrenz zu Kooperation wird allerdings eine bleibende Herausforderung darstellen, bei der Initiativen der Patientenorganisationen und politische Rahmenvorgaben, wie die ERNs zeigen, unverzichtbar sind.

## Nicole Schwarzer

ist Fundraising-Managerin, Coach und seit knapp 20 Jahren geschäftsführende Vorsitzende von SoMA e.V., der deutschen Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen ([www.soma-ev.de](http://www.soma-ev.de)), die derzeit bundesweit und im deutschsprachigen Ausland über 1.100 Mitglieder hat. N. Schwarzer ist in den Forschungsnetzwerken [www.cure-net.de](http://www.cure-net.de) und [www.arm-net.org](http://www.arm-net.org) aktiv sowie als EPAG in den Referenznetzwerken ERNICA und eUROGEN. Außerdem ist sie Mutter einer Tochter, die mit einer Kloakenfehlbildung geboren wurde.



### Abstract:

#### **Zentralisierung der Behandlung seltener angeborener Darm-Fehlbildungen aus Eltern- und Patienten-Sicht: Gleiches Recht für alle - die Europäischen Referenznetzwerke als Hoffnung für Patienten**

Patienten, die mit anorektaler Fehlbildung (ARM) oder Morbus Hirschsprung (MH) geboren wurden, haben häufig trotz im Kindesalter durchgeführter Korrekturoperationen Stuhlentleerungsstörungen. 64 % der ARM Patienten zeigen darüber hinaus Begleitfehlbildungen (Niere, Herz, Speiseröhre, Skelettsystem). Abhängig vom ARM-Fehlbildungstyp liegen in noch unbekanntem Ausmaß Sexualfunktionsstörungen vor. Die Weiterbehandlung im Erwachsenenalter stellt immer noch ein ungelöstes Problem dar. Die Umsetzung von Zentren für diese seltenen Erkrankungen ist in Deutschland ungenügend. Seit März 2017 sind Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERNs) implementiert und müssen mit den nationalen Strukturen verbunden werden. Derzeit operieren und behandeln in Deutschland mehr als 100 kinderchirurgischen Institutionen Patienten mit dieser seltenen Fehlbildung (Häufigkeit ARM: 1: 3.000-5.000, MH 1:5.000 Neugeborene). An konkreten Fallbeispielen wird erläutert, welche Folgen durch unerfahrene Behandler, unzureichende Zusammenarbeit und mangelnde strukturierte Nachsorge auftreten, und welche katastrophalen Verläufe in Zukunft verhindert werden sollen.

Das Recht von Kindern auf das erreichbare Höchstmaß an Gesundheit gilt auch für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Derzeit werden in Deutschland nicht nur Patienten mit komplexen Formen unzureichend versorgt. Es treten auch in weniger komplexen Fällen vermeidbare Komplikationen auf, die die Lebensqualität der Patienten lebenslang beeinträchtigen.

ARM und MH sind seltene Fehlbildungen, deren Folgen zudem Tabu-Themen berühren, was Auswirkungen auf die Behandlung hat und zusätzliche psychosoziale Belastungen für die Patienten schafft. Die Kriterien der Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN) versprechen eine Verbesserung der Versorgung der Patienten. Der Einbezug von Patientenorganisationen in die Zusammenarbeit mit den Behandlern schafft Transparenz und ermöglicht den Behandlern notwendige Einblicke in die Lebensrealität der Patienten. Patienten mit ARM und MH brauchen interdisziplinäre Zusammenarbeit, Wissensaustausch sowie Register über die Grenzen Deutschlands hinaus. Das jahrelange Warten auf die Umsetzung der Zentren-Struktur könnte durch die europäische Initiative beendet werden, an den zugrunde gelegten Kriterien sollte gemeinsam mit andern Ländern gearbeitet werden – zum Wohl der Patienten und ihrer Lebensqualität.

## **Prim. Univ. Prof. Dr. Wolfgang Sperl**

Vorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU), Salzburger Landeskliniken (SALK) ([www.salk.at](http://www.salk.at))

Vizepräsident der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ) [www.pädiatrie.at](http://www.pädiatrie.at); 1974-81 Medizinstudium an der Universität Innsbruck mit Promotion sub auspiciis, 1992 Promotion an der Univ.-Kinderklinik Nijmegen, Radboud Universität Niederlande (Ph.D.) und Habilitation im Fach Kinderheilkunde an Univ.-Kinderklinik Innsbruck, seit 1996 Vorstand der Kinderklinik Salzburg, Spezialist für angeborene Stoffwechselerkrankungen, insbesondere Mitochondriopathien, Etablierung des „Zentrums für Mitochondriale Diagnostik“ Salzburg-München [www.mito-center.org](http://www.mito-center.org), Ärztl. Leitung, Sonderkrankenanstalt Kinderrehabilitation REKIZ [www.rekiz-salzburg.salk](http://www.rekiz-salzburg.salk), Leiter des Referates für Rehabilitation im Kindes- und Jugendalter der ÖGKJ.

Wissenschaftliche Leitung PMU ULG Early Life Care ([www.earlylifecare.at](http://www.earlylifecare.at)) und wissenschaftliche Begleitung der Kinder- und Jugendrehabilitationseinrichtung Leuwaldhof, St. Veit im Pongau.



### **Abstract:**

#### **Pädiatrische Rehabilitation in Österreich: Aktueller Stand**

Rehabilitationseinrichtungen für Kinder- und Jugendliche in Österreich sind nach Ausschreibung und Vergabe durch den Hauptverband der Sozialversicherungsträger in den verschiedenen Versorgungszonen umgesetzt, bis auf eine Ausnahme in der Region West (Wiesing) wurden die jeweiligen Rehabilitationseinrichtungen bereits eröffnet und in Betrieb genommen. In Judendorf-Straußengel (zusätzliche pädiatrische Betten für die Indikation Mobilisierung), in St. Veit im Pongau (Indikationen Hämato-Onkologie/ Immunologie inclusive familienorientierter Rehabilitation (FOR), Stoffwechselkrankheiten und Erkrankungen des Verdauungstraktes) sowie in Wildbad-Einöd (Indikationen Herz-Kreislauf, Pulmologie, Mental Health) bestehen die Einrichtungen bereits seit ca 1 Jahr. Die anderen Einrichtungen (Rohrbach mit Herz-Kreislauf, Pulmologie, Mobilisierung, Mental Health) und Bad Erlach (Mobilisierung, Mental Health) sind jetzt gerade im Herbst 2019 eröffnet worden.

Bei einer kürzlich abgehaltenen Referatssitzung der ÖGKJ im Rahmen der Jahrestagung in Klagenfurt wurde ein Erfahrungsaustausch gepflegt und folgende wichtige Punkte gemeinsam als nächste Schritte genannt: a) Bekanntmachung der Rehabilitationseinrichtung, Erstellen einer Broschüre. b) Änderung und Verbreitung der Reha-Kultur. c) Wiederholung von Vernetzungstagen mit dem Hauptverband. d) Z76.3 Diagnosen auch für Begleitpersonen aller Indikationen, damit diese vom Arbeitgeber frei bekommen können. e) FOR (familienorientierte Rehabilitation) auf andere Diagnosen ausweiten. f) Besonderer Austausch und Zusammenarbeit im „Mental Health“ Bereich mit der Fachgesellschaft Kinder- und Jugendpsychiatrie.

## **Dr. Edgar Starz**

- Geboren in Graz am 21.11.1963
- Studium der Rechtswissenschaften an der Karl-Franzens-Universität Graz, 1984 – 1990
- Universitätsassistent an der Karl-Franzens-Universität Graz, 1991 – 1998 am Institut für Rechtsphilosophie und Rechtssoziologie
- Promotion Dr. jur., 1994
- Mitarbeit beim Finanzlandesrat Land Steiermark als Referent für Finanzen, Spital und öffentlichen Verkehr, 1999 – 2000
- Seit 2002 in der KAGes, von 2004 – 2008 Finanzdirektor, seit 2009 Leiter Zentraleinkauf



## **Abstract:**

### **Welchen Rechtsanspruch haben Patienten auf teure Therapien?**

Die Beantwortung der im Vortragstitel gestellten Frage fokussiert sich auf rechtliche Aspekte und lässt die ethisch relevanten und politischen Momente außer Acht.

Subjektive Rechte (von Patienten) auf Güter / Dienstleistungen (z.B. teure Medikamente) verlangen zum einen einen rechtlich Verpflichteten, zum anderen eine Rechtsgrundlage.

Die wesentlichen Rechtsgrundlagen für einerseits Patientenrechte, andererseits Leistungspflichten von Personen / Organisationen gegenüber Patienten finden sich in den Krankenanstaltengesetzen, dem Ärztegesetz und dem ASVG.

Die rechtliche Prüfung umfasst ausschließlich Fälle stationärer oder ambulanter Patienten in öffentlichen-rechtlichen Krankenanstalten und basiert auf den Ausführungen von Herrn Professor Mazal (nicht veröffentlichtes Gutachten für die KAGes).

Die Prüfung der einschlägigen Normen (zB § 8 Abs 2 KaKuG, § 49 ÄrzteG und §§ 133, 144, 145 ASVG) zeigen, dass ein Rechtsanspruch von Patienten auf teure Medikamente immer abhängig von den gegebenen Ressourcen (Personal und Sachmittel) ist – sind diese Ressourcen beispielsweise aus Geldmangel nicht ausreichend vorhanden, hat der Patient keinen subjektiven Anspruch gegenüber dem behandelnden Arzt bzw der zur Aufnahme und Behandlung verpflichteten Krankenanstalt auf ein bestimmtes (gewünschtes), wirksames und teures Arzneimittel. Der Patient hat lediglich Anspruch auf eine Behandlung „lege artis“ und diese umfasst in der Regel auch ökonomisch günstigere Behandlungsalternativen.

## **Prof. hc. Dr. med. univ. Walter Michael Strobl**

### **MBA Health Care Management**

Facharzt für Orthopädie und orthopädische Chirurgie - Kinderorthopädie, Neuroorthopädie, Rehabilitation

Leiter des Österreichischen Arbeitskreises für Neuroorthopädie

1993-2012 Spezialteamleiter Orthopädisches Spital Wien-Speising

2013-2018 Chefarzt bzw. Ärztlicher Direktor an den Orthopädischen Kinderkliniken Rummelsberg und Aschau

Seit 2019 Kinder- und Neuroorthopädie Universitätsklinik Salzburg, Donau-Universität Krems und Institut MOTIO für Kinder- und Neuroorthopädie Wien



## **Abstract:**

### **Seltene Skeletterkrankungen**

Ein systematisches Vorgehen bei der Diagnostik von seltenen Erkrankungen des Skelettsystems hilft die Symptome richtig einzuordnen und eine gezielte weiterführende bildgebende, laborchemische und genetische Diagnostik einzuleiten. Ziel ist die rasche Identifizierung der genetischen Ursache, Erstellung einer Prognose und eines mit den Kinderärzten abgestimmten Behandlungsplans und damit die Reduktion von Arztbesuchen für die Familie. Rezidivierende Frakturen treten bei seltenen Erkrankungen wie Osteogenesis imperfecta, Maffucci- und McCune-Albright-Syndrom, Amyoplasie, Osteopetrose, aber auch bei Rachitis und Hypophosphatämie auf. Seltene Ca-Ph-Stoffwechselstörung und Speichererkrankungen verursachen Skelettanomalien.

Das Symptom Kleinwuchs der Extremitäten führt meist zu Erkrankungen wie Achondroplasie, Hypochondroplasie, Diastrophischer Dwarfismus, Pseudoachondroplasie, Metaphysäre Chondroplasie, Chondrodysplasie punctata, Chondroektodermale Dysplasie oder Multiple epiphysäre Dysplasie. Ein Kleinwuchs des Rumpfes tritt bei Spondyloepiphysärer Dysplasie, Spondylocostaler Dysostose, Kygve-Melchior-Clawson-Dysplasie oder Kniest-Dysplasie auf. Ein asymmetrischer Kleinwuchs lässt an das Russell-Silver- sowie Sturge-Weber-Syndrom oder eine Chondrodysplasie punctata sowie Hemiparese denken.

Symptome wie Riesenwuchs führen zu Erkrankungen wie Prader-Willi-, Beckwith-Wide-mann- oder Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom. Ein Marfan-Habitus lässt an das Marfan-, Camurati-Engelmann-, Stickler-, Klinefelter-Syndrom oder Homocystinurie denken. Ein asymmetrischer Riesenwuchs kann bei Neurofibromatose Recklinghausen, Klippel-Trenaunay- oder Proteus-Syndrom, Kongenitaler Makrodaktylie, Lipomatose, Lymphangiomatose, Osteochondromatose, der halbseitigen Enchondromatose M. Ollier, Dysplasia epiphysialis hemimelica, Polyostotische fibröse Dysplasie, Maffucci-Syndrom, Neurofibromatose Recklinghausen oder Fibrodysplasia ossificans progressiva beobachtet werden. Eine asymmetrische Pathologie ist auch beim Apert- und Klippel-Feil-Syndrom, Wirbelkörper-Fehlbildungen, Sprengelscher-Deformität, radioulnarer Synostose und bei longitudinalen/transversalen Extremitäten-Fehlbildungen zu sehen.

Erworbene Muskelkraftimbilanzen und Kontrakturen sind bei allen cerebralen Bewegungsstörungen und neuromuskulären Erkrankungen zu beobachten. Angeborene Kontrakturen finden sich bei der großen Gruppe an seltenen Arthrogyosen wie Amyoplasie, Freeman-Sheldon-, Larsen-, Pterygium-, Schwartz- und Möbius-Syndrom.

Für die orthopädische Behandlung ist die rasche Übertragung wissenschaftlicher Ergebnisse gefordert. Die Zusammenarbeit mit internationalen Zentren ermöglicht ein abgestimmtes Vorgehen bei konservativen und operativen Maßnahmen. Patienten und Eltern müssen umfassend betreut und unterstützt werden, eine Kontaktvermittlung und Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen ist sehr hilfreich.

### **Mag. Dominique Sturz**

- Patient Advocate Usher Syndrome & Rare Diseases
- Koordinatorin Retina International Special Interest Group Usher Syndrome
- ePAG ERN Eye - Patientenvertreterin Europäisches Referenznetzwerk für Seltene Erkrankungen des Auges
- Vorstandsmitglied Pro Rare Austria



### **Abstract:**

#### **ERN ePAGs – Patientenvertreter in den Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen**

Die 24 Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (European Reference Networks - ERNs) wurden 2017 von der Europäischen Kommission ins Leben gerufen und verbinden über 900 Expertenzentren und Gesundheitseinrichtungen in 26 EU Mitgliedstaaten, um die Expertise für Seltene Erkrankungen zu bündeln und optimale Therapie und Gesundheitsversorgung für EU-Bürger mit Seltene Erkrankungen sicherzustellen.

Gleichzeitig wurden mehr als 250 Europäische Patientenvertreter in die 24 European Patient Advocacy Groups (ePAGs) als Bindeglied zwischen den ERNs und den jeweiligen Patientenorganisationen und der Rare Disease Community sowie insgesamt den relevanten Stakeholdern EU-weit und in ihrem jeweiligen Herkunftsland ernannt. Sie sind in Steuerungsgremien und Arbeitsgruppen involviert, bringen die Patientenperspektive ihrer jeweiligen entsendenden Organisationen und Patient Community ein und sorgen so dafür, dass die Interessen der Patienten in allen Entwicklungs- und Entscheidungsprozessen der ERNs abgebildet sind.

Ihre Mitwirkung schlägt sich in allen Aufgabenbereichen der ERNs nieder, beispielsweise bei der Definition der Strategie der ERNs, bei der Anwendung der Datenschutzrichtlinien, bei der Erarbeitung von Diagnosewegen, Therapie- und Versorgungsrichtlinien oder dem Setzen von Forschungsschwerpunkten und der Therapieentwicklung, um nur einige Beispiele zu nennen, all dies in Abstimmung mit und durch Befragung der Patientengruppen, die sie vertreten.

Gleichzeitig beteiligen sie sich in ihrem jeweiligen Herkunftsland an gesundheitspolitischen Prozessen zur optimalen Implementierung der ERNs und adäquaten Therapie und Versorgung „ihrer“ Patientengruppe auf nationaler Ebene.

Dominique Sturz (ePAG ERN Eye) und Claas Röhl (ePAG ERN Genturis), geben Einblick in ihre Arbeit und die Chancen und Gestaltungsmöglichkeiten sowie die Herausforderungen ihrer Tätigkeit im Dienste der Patienten. Daraus abzuleitendes Verbesserungspotenzial und entsprechender Handlungsbedarf auf internationaler und auf österreichischer Ebene sollen aufgezeigt und gemeinsame Handlungsfelder mit anderen amtierenden ePAGs und involvierten Stakeholdern aus Österreich definiert werden.

## **Univ-Prof. Prim. Dr. Gerald TULZER**

### **Ausbildung zum Arzt für Allgemeinmedizin**

5/83 – 5/86 AKH Linz, Landes-Kinderklinik Linz, Landes Nervenklinik Linz

### **Ausbildung zum Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde**

- 5/86 - 8/89 Landes-Kinderklinik Linz: allgemeine Interne, Schwerpunkte Onkologie, Neonatologie und Intensivmedizin, Kardiologie  
Studienaufenthalt: Univ. Kinderklinik Wien, Prof. Dr. M. Wimmer, pädiatrische Kardiologie, pädiatrische Echokardiographie
- 1986 Studienaufenthalt: Univ. Kinderklinik Bonn, Prof. Dr. A. Redel, pädiatrische Kardiologie, pädiatrische Farbdoppler-Echokardiographie
- 1987 Studienaufenthalt: Univ. Kinderklinik Innsbruck, Prof. Dr. Hammerer, pädiatrische Kardiologie, pädiatrische Echokardiographie
- 1988 Studienaufenthalt: Children's Hospital of Philadelphia, Department of Pediatric Cardiology, University of Pennsylvania, USA, (Prof. Dr. JC Huhta, Prof. Dr. WI Norwood)
- 5/90 Erhalt des Titels Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde
- 1/91 Oberarzt an der Landes-Kinderklinik Linz, Schwerpunkt Pädiatrische Kardiologie, vertretende Konsiliartätigkeit am AKH Linz, Landesfrauenklinik Linz und Landeskrankenhaus Rohrbach
- 11-12/92 Studienaufenthalt: Univ. Kinderklinik Bonn, Kardiologie, Prof. Dr. A. Redel, invasive Diagnostik
- 1994 - 1999 1. Oberarzt und Chefvertretung an der Abteilung Interne- und Infektionskrankheiten (mit Schwerpunkt Onkologie), stationsführender OA der Infektionsabteilung, Leitung der HIV Spezial Ambulanz
- seit 3/93 Leiter des Departments für Kinderkardiologie an der Landes-Kinderklinik Linz, Tätigkeit als Sachverständiger (Gutachter) bei Gericht
- 1993 Einführung der invasiven kardiologischen Diagnostik und Therapie, Gründung und Aufbau eines pädiatrisch kardiologischen Herzkatheter Labors
- 1994 Studienaufenthalt: Children's Hospital of Boston, Department of Pediatric Cardiology, Harvard Medical School: Interventionelle Kardiologie
- 11/94 Habilitation im Fach Kinder-Kardiologie an der Universität Wien Thema: fetale Kardiologie
- 1995 Gründung und Aufbau des Linzer Kinder Herzzentrums gemeinsam mit PD Dr. Rudolf Mair (Chirurgie I, des AKH Linz) mit Schwerpunkt Frühkorrektur komplexer Herzfehler im Neugeborenen und Säuglingsalter.
- 1998 - 2002 Sekretär der „Fetal Cardiology Working Group“ der AEPC (Association of European Pediatric Cardiologists)
- 2000 Erste fetale intrakardiale Intervention, Aufbau eines pränatalen Interventionsprogramm gemeinsam mit dem Institut für Pränatalmedizin (PD Dr. Wolfgang Arzt)





- 2002 – 2006 Präsident der „Fetal Cardiology Working Group“ der AEPC (Association of European Pediatric Cardiologists)
- 2004 – 2007 Leiter der Arbeitsgruppe „Pädiatrische Kardiologie“ der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde
- 2006 – 2008 Mitglied des Councils der AEPC (Association of European Pediatric Cardiologists)
- 2008 Zusatzfach Kinderkardiologie  
Zusatzfach Neugeborenen- und pädiatrische Intensivmedizin
- 2009 Vorstand (Primarius) der neu gegründeten Abteilung für Kinderkardiologie
- 2013 Verleihung des Berufstitels “Universitätsprofessor“
- 2016 Vorstand der Klinik für Kinderkardiologie am Kepleruniklinikum Linz
- 2000 – dato Aufbau des größten europäischen Programms für fetale intrakardiale Interventionen

**Abstract:**

**Beispiel Kinderkardiochirurgie: Das Kinderherzzentrum Linz**

Das Kinderherzzentrum Linz wurde offiziell am 1.1.1995, nach der Rückkehr unseres Kinderherzchirurgen PD Dr. Rudolf Mair von seiner Ausbildung am Children’s Hospital Boston offiziell gegründet.

Dem vorangegangen war der Aufbau einer Kinderkardiologie an der damaligen Landes-Frauen- und Kinderklinik (Land OÖ) sowie einer Kinderherzchirurgie am damaligen AKH Linz (Stadt Linz) seit 1987 und ein Studienaufenthalt 1989 und 1990 am Ausbildung am Children’s Hospital of Philadelphia. Damals gab es 3 universitäre Zentren an denen Kinderherzchirurgie betrieben wurde. Der Grund für den Start eines eigenen Kinderherzchirurgieprogramms in Linz waren die im internationalen Vergleich unbefriedigenden Ergebnisse. Doz. Mair und ich begannen somit gemeinsam mit einer Kollegin der Abteilung für Anästhesie und Intensivmedizin (Prim Dr. Gertraud Geiselseder) mit dem Aufbau eines Kinderherzzentrums nach amerikanischem Vorbild: gleichberechtigte, intensive Kooperation aller Abteilungen.

In 2 unterschiedlichen Krankenhäusern mit unterschiedlichen Rechtsträgern von unterschiedlicher politischer Färbung war das eine organisatorische Herausforderung. Im Laufe der Zeit konnten wir, unterstützt von den jeweiligen Abteilungsleitern eigene organisatorische Einheiten für die Herzkinder entwickeln: in der Kinderherzchirurgie unter Prof Bücke und dann die Schaffung eines eigenen Departments unter Prim Groß, in der Kinderkardiologie Gründung eines Departments unter Prim. Dr. Wilhelm Tulzer und dann einer eigenen Abteilung unter Prof Klaus Schmitt und in der Kinderintensivmedizin eines eigenen Intensivbereichs unter Prof. Gombotz.

Für ein Kinderherzzentrum spielen natürlich die Operations- und Interventionszahlen eine entscheidende Rolle. International ist akzeptiert, dass eine Zahl von 100 Operationen bzw. Interventionen pro Jahr und pro Chirurg notwendig ist um eine ausreichende Expertise zu erlangen und zu erhalten bzw. auch eine entsprechende Ausbildung für jüngere Kollegen zu gewährleisten. Österreichweit fallen ca. 6-700 Herz-Operationen pro Jahr bei Kindern und Jugendlichen an. Das würde für Österreich bedeuten, dass 1 bis maximal 2 Zentren erforderlich wären. Andere Länder wie z.B. Schweden, das ebenfalls ca. 8 Millionen Einwohner hat, konnten ihre 4 damaligen Zentren durch zentrale Steuerung (aufgrund von Qualitätsdaten) auf 2 Zentren reduzieren und dadurch auch nachweislich die Outcomedaten deutlich verbessern. In Österreich gab es vergleichbar gute Qualitätsdaten in der Kinderherzchirurgie nicht, auch eine zentrale Steuerung erfolgte nicht. Die Steuerung Aufnahme bzw. OP Zahlen an den jetzt 4 Zentren (Wien, Graz, Innsbruck und Linz) erfolgten daher durch die Zuweiser bzw. vor allem auch durch die Eltern aufgrund von eigenen Erfahrungen und Berichten.

Neben strukturellen Defiziten – Chirurgie, Kardiologie und Intensivmedizin sollten unter

einem Dach in einer Einheit organisiert sein (siehe z.B. USA, England, Deutschland...) spielt auch die Finanzierung und Abgeltung Kinderkardiologischer und kinderherzchirurgischer Leistungen eine entscheidende Rolle. Unser derzeitiges System bevorzugt natürlich Abteilungen mit hohem Sonderklasseanteil. Kinderkardiologische Patienten bedürfen einer sehr aufwändigen und teuren Betreuung bei gleichzeitigem Sonderklasseanteil von nahe 0 Prozent. Dies macht diese Medizin einerseits für Krankenhausträger nicht gerade attraktiv und andererseits auch für eine Karriereplanung von jungen Kolleginnen und Kollegen, besonders im Bereich der Herzchirurgie.

Das Kinderherzzentrum Linz konnte sich als eines von jetzt 2 größeren operativen Zentren mit OP Zahlen von ca. 350 OPs und 400 Herzkathetern pro Jahr etablieren und unterwirft sich einer externen Qualitätskontrolle der ECHSA (European Congenital Heart Surgeons Association)

### **Priv. Doz. Dr. Waldenberger Peter**

1987-2007 Medizinische Universität Innsbruck, Leiter der Sektion Angiographie und Interventionelle Radiologie (IR), Stellvertreter des Institutsvorstandes. 2007-2014 Leiter des Instituts für Diagnostische und Interventionelle Radiologie des KH der Barmherzigen Schwestern L inz. 2013 Habilitation. Seit 2015 Konsulent für IR am Uniklinikum Salzburg. Belegarzt in der PK Wehrle-Diakonissen Salzburg. Gründungspräsident der Öster. Gesellschaft für IR, Gründungsmitglied der Österreichischen Arbeitsgruppe für Interdisziplinäre Behandlung Vaskulärer Anomalien (AIVA). Fellow der CIRSE.



### **Abstract:**

#### **Klassifikation und Therapie vaskulärer Anomalien**

Die exakte Zuordnung vaskulärer Anomalien im Rahmen einer Klassifikation ist entscheidend für die korrekte Diagnose und nachfolgende Therapie. Mit der aktuellen Version der „ISSVA classification for vascular anomalies ©“ (Approved at the 20th ISSVA Workshop, Melbourne, April 2014, last revision May 2018) ist es möglich, neben der Einteilung in vaskuläre Tumore und vaskuläre Malformationen (VMF) auch einen Einblick in die Biologie und Genetik zu bekommen. Die Diagnostik bedient sich neben der Anamnese und Inspektion vor allem der nicht-invasiven Sonographie und Duplexsonographie und der MRT. Dadurch lässt sich das gesamte Ausmaß und auch Hämodynamik darstellen und qualifizieren. Entsprechend der Inzidenz und Prävalenz werden vor allem einfache, primär venöse, lymphatische und arteriovenöse Malformationen diagnostiziert und behandelt. Aufgrund der teils komplexen Erscheinungsbilder und klinischen Verläufe sind die Beratung und Therapieansätze ausschließlich individuell und Patientenbezogen. Neben der multidisziplinären Diagnostik ergibt sich eine Vielzahl von Behandlungsoptionen, die einen weiten Bogen von konservativen Maßnahmen (Kompressionstherapie, Lymphdrainagen, Physio- & Ergotherapie, AK-Therapie, etc.) bis hin zu kombinierten interventionellen-chirurgischen Eingriffen (Sklerosierungen, Embolisierungen, Lasertherapie, chirurgische Resektionen, uvm.) spannen. Begleitend ist für die Patienten und ihre Angehörigen psychische Betreuung, genetische Beratung und Rehabilitationen wesentlich. Aufgrund des natürlichen Verlaufes der VMF ist bei einer hohen Rezidivwahrscheinlichkeit eine langfristige Therapieplanung und Patientenbetreuung essentiell.

*Wir bedanken uns bei folgenden Ausstellern  
und Sponsoren für ihre Unterstützung des  
Joint Meetings*

*10. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen*

*13. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin*

*Jahrestagung Pro Rare Austria:*

***AkceaTherapeutics***

***Alexion Pharma Austria GmbH***

***Alnylam Austria GmbH***

***Amicus Therapeutics UK Ltd.***

***Biogen***

***BioMarin***

***Chiesi Pharmaceuticals GmbH***

***CSL Behring GmbH***

***Kyowa Kirin GmbH***

***Novartis Pharma GmbH***

***Pfizer Corporation Austria GmbH***

***Sanofi Genzyme***

***Takeda***

***Swedish Orphan Biovitrum GmbH***

***Vitaflo***



ALBIE  
LIVING WITH LAL-D

## Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung lebensverändernder Therapien zu helfen. Für Patienten mit seltenen Krankheiten gibt es häufig keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten und sie und ihre Familien leiden ohne Hoffnung auf Besserung. Unser Ziel ist es, medizinische Durchbrüche zu erzielen, wo es derzeit keine gibt. [alexion.com](https://www.alexion.com)