



# Awareness für Seltene Erkrankungen stärken

Der letzte Februartag, heuer der 29., ist der **WELTWEITE TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN**. PERISKOP sprach mit der Obfrau des Forums Seltene Krankheiten, Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, welche Schritte nötig sind, um frühere Diagnosen und eine bessere medizinische, aber auch soziale Unterstützung für Betroffene zu erreichen. | von Rainald Edel, MBA

Um die 80 Prozent der Seltene Erkrankungen haben genetische Ursache. Rund die Hälfte der Erkrankungen manifestieren sich erst im Erwachsenenalter. Betroffene sehen sich häufig psychologischen, sozialen, ökonomischen oder kulturellen Problemen ausgesetzt.

**PERISKOP: In Österreich schätzt man, dass rund eine halbe Million Patientinnen und Patienten an einer der rund 8.000 dzt. bekannten Seltene Erkrankungen leidet. Wie sieht der typische Weg bis zu einer Diagnose aus? Gibt es Unterschiede bei Kindern und Erwachsenen?**

**KARALL:** Seltene Erkrankungen haben etwas gemeinsam: die seltene Häufigkeit. Eine Erkrankung wird dann als selten bezeichnet, wenn weniger als eine von 2.000 Personen davon betroffen ist. Da rund 80 Prozent dieser Erkrankungen angeboren sind, und schwere Verlaufsformen bereits im Kindesalter sichtbar werden, ist, historisch bedingt, die Pädiatrie in diesem Bereich stark involviert. Medizinhistorisch erst einige Jahre später hat man erkannt, dass es auch seltene Erkrankungen gibt, die zwar angeboren sind, aber deren erste Symptome erst später im Leben auftreten. Daraus ergibt sich die Teilung von ungefähr 50 Prozent der Seltene Erkrankungen, die im Kindesalter symptomatisch werden und die andere Hälfte im Erwachsenenalter.

Daniela Karall ist stellv. Direktorin der Innsbrucker Univ.-Klinik für Pädiatrie I und Obfrau des Forums Seltene Krankheiten. Sie ist Mitglied der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde und war, als erste Frau überhaupt, 2018-2020 sowie 2021-2023 deren Präsidentin.

Ein wichtiger Aspekt in der Diagnose ist der Verdacht, dass etwas vorliegt, das nicht häufig ist. Daher kommunizieren wir immer wieder den Leitsatz – insbesondere an Ärztinnen und Ärzte: Wenn eine Erkrankung vorliegt, die einen ungewöhnlichen Verlauf hat oder die nicht auf jene Therapien anspricht, die wir kennen, dann sollte man überlegen, dass eventuell eine Seltene Erkrankung dahintersteckt. Da in der Pädiatrie alle Spezialisierungen, wie Neuropädiatrie, Kinderkardiologie, Kinderneurologie etc. unter einem Dach sind, ergibt sich eine ganzheitliche Sicht auf ihre Patientinnen und Patienten. Bei Erwachsenen ist das meist schwieriger, da die einzelnen Fachärztinnen und Fachärzte, die aufgesucht werden, oft nichts voneinander wissen. Da könnte beispielsweise eine Herzmuskelverdickung in Kombination mit einer Innenohrschwerhörigkeit erst spät als zusammenhängende Indikatoren einer Seltene Erkrankung bemerkt werden. Daher braucht es bei Erwachsenen noch mehr Förderung der Awareness für Seltene Erkrankungen.

**Kassenordinationen in Kinderheilkunde und Allgemeinmedizin müssen oft große Patientennengen bewältigen, womit für den einzelnen Fall oft nur wenige Minuten bleiben. Werden durch das „Abfertigen“ heikle Fälle übersehen? Welche Möglichkeiten und Unterstützung gibt es, um zu verhindern, dass Seltene Erkrankungen übersehen werden?**

Ich denke, das ist ein wichtiger Punkt. Denn den Hausärztinnen und Hausärzten im klassischen Sinn, kommt eine entscheidende Gatekeeper-Funktion zu. Sie kennen ihre Patientinnen und Patienten sowie deren Familie meist viele Jahre und sind somit prädestiniert, ungewöhnliche Verläufe oder Krankheitsmuster in Familien zu erkennen. Es ist gut, dass es die Referenznetzwerke und Zentren für Seltene Erkrankungen an allen Universitätskliniken gibt, die unklare Fälle abklären können. Gerade weil Seltene Erkrankungen nicht häufig vorkommen, ist es wichtig, dass Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner wissen, welche Netzwerke es in ihrer Region gibt. Wichtig sind dabei auch entsprechende Unterstützungen wie die digitale Plattform symptomsuche.at. Aber auch das Forum Seltene Krankheiten, die Dachorganisation der Patientenselbsthilfe oder Pro Rare Austria, die weiterhelfen können, wohin man sich in einem konkreten Fall am besten wendet.

**Es gibt seitens der EU und auf nationaler Ebene Initiativen, dass Patientendaten, wie sie in der elektronischen Gesundheitsakte ELGA schon vorhanden sind, künftig in Form eines Patient Summary zu verknüpfen. Wäre dies eine Hilfe auf der Primärvorsorgungsebene, damit Seltene Erkrankungen schneller auffallen?**

Unbedingt. Von Seiten der Seltene Erkrankungen erachten wir eine solche Übersicht als wertvoll und ganz wichtig. Denn der Faktor Zeit spielt in der Diagnosestellung eine entscheidende Rolle. Bislang sind solche Ideen immer am Ressourcenmangel oder an ungelösten Datenschutzproblemen gescheitert. Damit im Zusammenhang stehen auch die eher rudimentär vorhandenen Registerführungen in Österreich, die aber für die europäischen Referenznetzwerke von entscheidender Bedeutung sind. Auch wenn eine Diagnose gestellt wurde, ist es wichtig zu wissen, wo es noch Patientinnen und Patienten oder Expertise für eine bestimmte Erkrankungsform gibt. Das sollte heutzutage digital passieren. Weil ein zweites Credo bei Seltene Erkrankungen lautet: Nicht die Patientin, der Patient soll reisen, sondern die Expertise.

**Ein hoher Anteil der Seltene Erkrankungen ist erblich bedingt und tritt im Kindesalter auf. Wie gut sind die Screening-Möglichkeiten in Österreich? Sollte man das Neugeborenen-Screening erweitern?**

Das Neugeborenen-Screening wurde in Österreich 1966 eingeführt und umfasst derzeit etwas mehr als 30 Krankheitsbilder. Bis auf die Hypothyreose, die Schilddrüsenunterfunktion, sind alle derzeit gescreent Erkrankungen selten. Das sind gegenüber den derzeit bekannten rund 8.000 Seltene Erkrankungen nur wenige, wobei im Screening nur solche erfasst sind, die man einer präsymptomatischen Therapie zuführen

**Wenn eine Erkrankung vorliegt, die einen ungewöhnlichen Verlauf hat oder die nicht auf jene Therapien anspricht, die wir kennen, dann sollte man überlegen, dass eventuell eine Seltene Erkrankung dahintersteckt.**

Daniela Karall

kann. Prinzipiell wäre es schon denkbar, noch weitere einzuschließen, wobei das in der Praxis nicht so einfach wäre, da die Tests momentan nur biochemisch und nicht genetisch erfolgen.

**Viele Patientinnen und Patienten erhalten keine Diagnose, da durch den Mangel an ausreichendem Wissen in der Regelversorgung Seltene Erkrankungen oftmals nicht oder erst sehr spät erkannt werden. Braucht es eine gezieltere, verbesserte Ausbildung, um die Sensibilität für Seltene Erkrankungen zu stärken?**

Wir haben in den letzten 20 Jahren bezüglich der Awareness für Seltene Erkrankungen deutlich dazugewonnen. Der Begriff „selten“ hat bei vielen Medizinerinnen und Medizinerinnen die Haltung ausgelöst: „Das kommt kaum vor, damit habe ich eher nichts zu tun. Und wenn, ist es kompliziert und man kann nicht helfen“. Diese Mythen aufzuarbeiten, ist sicher ganz entscheidend. Und je früher man das in den medizinischen Alltag und die medizinische Ausbildung integriert, umso besser.

**Da pro Krankheit nur wenige Menschen betroffen sind, welche Bedeutung haben Patienten- und Selbsthilfeorganisationen bei Seltene Erkrankungen?**

Wir sprechen hier von zwei verschiedenen Gruppen: jene die bereits eine Diagnose bekommen haben und jene mit einem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Bei der ersten Gruppe ist es essentiell, dass sie sich in Patientengruppen zusammenfinden – oftmals auch nur um zu merken, man ist mit einer Erkrankung nicht allein. In jenen Fällen, in denen es keine eigene Gruppe gibt, ist die Dachorganisation für Seltene Erkrankungen Pro Rare Austria die Ansprechstelle. Es gibt Aspekte bei seltenen Erkrankungen, die alle betreffen: neben der Seltenheit, zum Beispiel die längerfristige Verschreibung von Medikamenten oder wie man eine Bewilligung von einem Medikament für sechs Monate bekommt. Auch der Austausch und Informationen über finanzielle Aspekte, wie beispielsweise die Kostenübernahme für Heilbehelfe und Materialien, die keine Medikamente sind, oder Anträge um erhöhte Familienbeihilfe oder Pflegegeld. Ebenfalls wichtig, wie man zum Beispiel mit dem Arbeitgeber wiederkehrende überdurchschnittliche Arbeitsausfälle argumentiert. Für die zweite Gruppe, bei der ein Verdacht besteht, aber noch keine Diagnose gestellt wurde, ist es ebenfalls wichtig, Personen zum Austausch zu haben. Zu wissen, wo sie durchuntersucht



werden können, um Klarheit zu gewinnen oder auch damit umzugehen, wenn sich der Verdacht nicht erhärtet, die Beschwerden aber weiterhin bestehen.

**Seitens des Gesundheitssystems und der Politik gibt es ein klares Bekenntnis zu Seltene Erkrankungen in Form des Nationalen Aktionsplans. Ist dieser zukunftsfit?**

Ich war selber an dessen Entwicklung beteiligt und denke, von der Grundidee und Grundstruktur ist der nationale Aktionsplan nach wie vor gültig und valide. Die Schwierigkeit besteht eher in dessen Umsetzung. Denn, obwohl er bereits 2015 veröffentlicht wurde, eröffneten die ersten, von der Regierung anerkannten Expertisezentren erst 2018 und wurden in den österreichischen Strukturplan Gesundheit aufgenommen. Jetzt haben wir zwar diese Zentren, aber keine zusätzlichen Ressourcen, keine Strukturen, kein zusätzliches Personal. Ähnlich verhält es sich bei den geforderten Registern und der epidemiologischen Erhebung, wie häufig Seltene Erkrankungen in Österreich vorkommen. Die Argumente, die all dies verzögern, sind ungeklärte Datenschutzprobleme, mangelnde Ressourcen und fehlende Finanzmittel. Dadurch gibt es nur ein sehr langsames Fortkommen in diesem Bereich.

**Bei Seltene Erkrankungen stehen zumeist die therapeutischen Möglichkeiten im Fokus. Wenig hört man über die Begleiterscheinungen, die sich auf den psychischen, sozialen und ökonomischen Lebensbereich Betroffener und deren Angehörigen auswirken. Wo müsste aus Ihrer Sicht durch das Sozialsystem nachgebessert werden?**

Medikamente sind wichtig, aber im Endeffekt haben wir nur für etwa sechs bis zehn Prozent der Erkrankungen ein spezifisches Arzneimittel, mehr nicht. Ein Grund, warum der Fokus so stark auf diesem Bereich liegt, liegt daran, dass man diesen „greifen“, berechnen und darüber debattieren kann, was es kosten und wer das finanziell tragen soll. Die sozialen und ökonomischen Aspekte von Betroffenen und deren Angehörigen sind zwar mindestens ebenso wichtig, aber unscheinbarer. Wenn eine Familie ein mehrfach behindertes Kind mit einer seltenen Erkrankung betreut, bedeutet das meistens, dass einer der Elternteile nicht mehr arbeitet und sich um das Kind kümmert – obwohl die Förderungen in Österreich wirklich gut sind. Aber Fragen des Schulunterrichts, der Unterbringung im Erwachsenenalter und der Versorgung sind nach wie vor noch ungenügend gelöst. Ebenso entstehen durch das föderale Gesundheitssystem immer wieder Alltagshürden, beispielsweise wenn in einem Bundesland ein Rollstuhl ohne Selbstbehalt bewilligt wird und im Nachbarbundesland nur 20 Prozent Zuschuss gewährt werden, obwohl der Anspruch und die Bedürftigkeit in beiden Fällen gleich

Daniela Karall hat an der Medizinischen Universität Innsbruck studiert. Ihr Forschungsinteresse konzentriert sich auf angeborene Stoffwechselstörungen und Seltene Krankheiten.

wären. Hier kommen wieder die Vereinigungen sowohl auf Patientenseite als auch der Ärztinnen und Ärzte zu tragen, die versuchen, diese Aspekte zu thematisieren und Lösungen auf regionaler Ebene zu finden und bundesweit einheitliche Richtlinien zu erzielen.

**Um Seltene Erkrankungen zu therapieren, werden zumeist innovative, potenziell teure Therapien im Spitalsbereich eingesetzt. Wird das von Gesundheitsminister Rauch ins Leben gerufene Bewertungsbord hierbei zu Verzögerungen oder gar Einschränkungen in den Therapiemöglichkeiten führen?**

Ich sehe das zwiespältig. Auf der einen Seite ist es begrüßenswert, dass eine bundesweite Vereinheitlichung angestrebt wird. Weil, wie zuvor gesagt, hängt es vom Wohnort ab, auf welche Ressourcen man zurückgreifen kann und welche Unterstützung man bekommt, oder nicht. Auf der anderen Seite hat mir die Zusammensetzung des Bewertungsbordes schon sehr zu denken gegeben. Weil neben den 27 Vertretern von Bund, Ländern und Sozialversicherungen sind nur drei unabhängige Vertreter der Wissenschaft Teil des Gremiums, die Patientenseite überhaupt nur durch eine Vertreterin, ein Vertreter der Patienten-anwaltschaft und das noch dazu ohne Stimmrecht. Damit finden die Menschen mit Seltene Erkrankungen in diesem Gremium nur schwerlich Gehör. Das löst natürlich die Angst aus, dass Entscheidungen mehr nach ökonomischen Gesichtspunkten getroffen werden und sich nicht an den Bedürfnissen der Betroffenen orientieren. Speziell für Personen mit Seltene Erkrankungen ist die Frist von fünf Monaten, bis eine Entscheidung vorliegen muss, sehr lange, womöglich zu lange. Seitens des Forums Seltene Erkrankungen haben wir deshalb unsere Bedenken beim Bundesminister Rauch und bei der ÖGK deponiert.

**Auch nach dem Zusammenschluss der Krankenkassen in der ÖGK ist das Gesundheitssystem immer noch stark fragmentiert, so dass die Finanzierung von Therapien, überspitzt formuliert, nach wie vor „von der Postleitzahl abhängt“. Welche Lösungsmöglichkeiten sehen Sie, um Betroffenen die Sorge um die bestmögliche Therapie abzunehmen?**

Österreich hat ein aus dem Solidaritätsprinzip gedachtes Gesundheitssystem. Prinzipiell glaube ich, dass für hochpreisige Medikamente eine bundesweit einheitliche Lösung schon Sinn machen würde. Ebenso eine einheitliche Vorgehensweise, wenn eine Erkrankung vorliegt. Ideen, wie Sondertöpfe, sind heikel und würden andere Probleme und Rechtsfragen mit sich bringen. Was nicht sein darf, dass einzelne Träger aus ökonomischen Gründen Betroffene an andere „Zahler“ andocken. Aus medizinischer Sicht ist es ein No-Go, dass diese ungelöste Probleme auf dem Rücken der Patientinnen und Patienten ausgetragen werden.

