

## FAQ Expertisezentren für seltene Erkrankungen

### 1. Wie erfolgen derzeit die Diagnose und Behandlung von seltenen Erkrankungen in Österreich?

Geschätzte fünf Prozent der Menschen in Österreich leiden an einer seltenen Erkrankung. Oft dauert es sehr lange, bis eine eindeutige Diagnose gestellt werden und mit einer geeigneten Behandlung begonnen werden kann. Im Jahr 2015 wurde ein *Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)* verabschiedet. Er sieht Maßnahmen vor, um die Versorgung der Patientinnen und Patienten zu verbessern und die Forschung anzukurbeln. Ein zentraler Punkt ist die internationale Vernetzung der Expertinnen und Experten.

### 2. Welche Aufgabe haben Expertisezentren?

Das Ziel von Expertisezentren ist, die in Österreich bereits vorhandene Expertise zu einzelnen seltenen Erkrankungen oder Krankheitsgruppen sichtbar zu machen und die Vernetzung der Spezialisten zu erleichtern. Damit sollen Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, rascher zu einer Diagnose kommen und optimal betreut werden. Es geht also (primär) nicht darum, neue Einrichtungen zu schaffen, sondern bestehende Strukturen zu stärken und diese in alle Richtungen besser zu vernetzen.

### 3. Wie viele solche Expertisezentren gibt es bereits in Österreich?

In Österreich wurden bisher folgende zwei Expertisezentren designiert:

- » Expertisezentrum (EZ) für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB-Haus Salzburg) (<http://www.eb-haus.org/eb-haus.html>)
- » Expertisezentrum (EZ) für pädiatrische Onkologie (Abteilung für Hämato-Onkologie am St. Anna Kinderspital Wien) ([http://www.stanna.at/haemato-onko#Haemato-Onkologische\\_Abteilung](http://www.stanna.at/haemato-onko#Haemato-Onkologische_Abteilung))

### 4. Sind weitere Expertisezentren in Planung?

Im Augenblick werden in Österreich sieben weitere Zentren geprüft. Ziel ist es, im Jahr 2018 folgende Einrichtungen in Österreich zu designieren:

- » Dermatologie Med. Univ. Innsbruck für Genodermatosen mit Schwerpunkt Ichthyosen
- » Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie PMU Salzburg für kraniofaziale Anomalien
- » Pädiatrie AKH Wien, Kinderorthopädie Speising und Innere Medizin Hanusch für seltene Knochenkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen
- » Orthopädie Med. Univ. Graz für maligne Knochen- und Weichteiltumore

- » Kinderurologie Barmherzige Schwestern Linz für seltene kinderurologische Erkrankungen
- » Neurologie PMU Salzburg für seltene Epilepsien
- » Neurologie Med. Univ. Innsbruck für seltene Bewegungsstörungen

Neben diesen Zentren haben aktuell 31 weitere Einrichtungen aus den verschiedensten medizinischen Fachrichtungen ihr Interesse an einer Designation als Expertisezentrum angemeldet.

Die *Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)* hat gemeinsam mit der *Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen* eine Reihung vorgeschlagen, die von der Bundeszielsteuerungskommission (B-ZK) – dem höchsten gemeinsame Entscheidungsgremium von Bund, Bundesländern und Sozialversicherungsträgern zu Fragen der Gesundheitsversorgung in Österreich – beschlossen wurde. Entscheidend waren dabei die Betreuung von Kindern sowie eine mögliche oder bereits bestehende Mitwirkung in einem *Europäischen Referenznetzwerk* (ERN – siehe unten).

#### 5. Wie viele Expertisezentren sind in Österreich insgesamt geplant?

Für die Anzahl der EZ wurde bewusst keine Obergrenze festgelegt. Es wäre allerdings nicht sinnvoll, in jedem einzelnen EU-Land Zentren für jede seltene Erkrankung einzurichten. Wichtig ist vor allem, dass die medizinischen Expertinnen und Experten in der EU und auch weltweit gut miteinander vernetzt sind und in der Behandlung der Patientinnen und Patienten zusammenarbeiten.

#### 6. Wie erfolgt die Ernennung (Designation) zum Expertisezentrum in Österreich?

Um eine hohe Qualität sowie auch Nachhaltigkeit sicherzustellen, hat man sich in Österreich für strenge Vorgaben basierend auf den europäischen Empfehlungen (ECERD-Kriterien) entschieden. Die Eckpunkte des Designationsprozesses wurden von der *NKSE* in enger Abstimmung mit dem *Beirat für seltene Erkrankungen* sowie der *Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen* entwickelt. Dabei spielen sowohl medizinische als auch planerische Aspekte eine wichtige Rolle.

Nach Zustimmung des Krankenhausträgers sowie des jeweiligen Bundeslands können sich klinische Einrichtungen bei der *NKSE* als Expertisezentrum bewerben. Die Bundes-Zielsteuerungskommission beschließt, ob ein Bewerbungsverfahren eingeleitet wird. Im Designationsprozess wird überprüft, ob die ECERD-Kriterien erfüllt werden. Die letztgültige Entscheidung trifft die Bundes-Zielsteuerungskommission.

#### 7. Warum gibt es in manchen anderen europäischen Ländern (z.B. Belgien, Niederlanden, Italien) sehr viele Expertisezentren und in anderen Ländern weniger?

In der EU wurden zwar Qualitätskriterien entwickelt, die Strenge, mit der sie angewendet werden, liegt aber allein bei den einzelnen Mitgliedstaaten. Manche Länder, darunter auch Österreich, haben sich im Sinne der Qualitätssicherung und Nachhaltigkeit für eine restriktivere Vorgangsweise entschieden. Andere Länder haben ein weniger aufwändiges und strenges Verfahren etabliert,

müssen stärker auf die regionale Struktur ihres Gesundheitssystems Rücksicht nehmen oder haben bislang gar kein offizielles Prüf- und Designationsverfahren entwickelt.

Darüber hinaus kommt es natürlich auch auf die Größe eines Landes an und darauf, wie lange es schon eine Strategie für den Aufbau von Expertisezentren verfolgt. In Österreich ist dies erst seit der Umsetzung des *Nationalen Aktionsplans (NAP.se)* der Fall. Auf EU-Ebene wird derzeit an Lösungen gearbeitet, wie die unterschiedliche Repräsentation der Mitgliedstaaten in den *Europäischen Referenznetzwerken (ERN)* im Laufe der nächsten Jahre schrittweise korrigiert werden kann.

#### 8. Was ist ein *Europäisches Referenznetzwerk (European Reference Network – ERN)*?

ERN sind europaweite Zusammenschlüsse nationaler Expertisezentren *für seltene Erkrankungen*, die Ärzteschaft und Forschende beim Austausch von Expertise, Fachwissen und Ressourcen innerhalb der EU grenzüberschreitend unterstützen. Sie beschäftigen sich jeweils mit Gruppen von Krankheitsbildern innerhalb eines bestimmten medizinischen Fachbereichs.

#### 9. Erleiden österreichische Patientinnen und Patienten einen Nachteil, wenn es für ihre spezielle seltene Erkrankung kein nationales Expertisezentrum gibt?

Das wichtigste für die Patientinnen und Patienten sowie ihre Angehörigen ist, dass ihre Krankheit möglichst rasch erkannt wird und sie von Expertinnen und Experten behandelt werden. Dazu ist es wichtig, dass Ärztinnen und Ärzte in den Praxen und im Spital die Anzeichen einer seltenen Erkrankung richtig deuten können und wissen, wo Spezialistinnen und Spezialisten zu finden sind.

Von Vorteil ist, dass das Screening für Neugeborene in Österreich – im Vergleich zu manchen anderen Ländern – sehr umfangreich ist. Im *Orphanet* ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), der internationalen Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen, können heute schon bestehende Spezialeinrichtungen in Österreich und Europa abgerufen werden. Durch die Zusammenarbeit mit *Europäischen Referenznetzwerken* wird sichergestellt, dass österreichische Patientinnen und Patienten auch an klinischen Studien für ihr Krankheitsbild teilnehmen können. Einzelne Behandlungsfälle können zudem von jedem Krankenhaus Österreichs aus in den virtuellen Beratungsgremien der *ERN (Virtual consultation rounds)* besprochen werden.

Weitere Informationen siehe auch:

[https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene\\_Erkrankungen/Expertisezentren\\_fuer\\_seltene\\_Erkrankungen](https://www.bmgf.gv.at/home/Gesundheit/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen/Expertisezentren_fuer_seltene_Erkrankungen)