



8. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

2. Österreichische Europlan Konferenz

19.-21. Oktober 2017 in Wien

Veranstaltet von Pro Rare Austria, dem Dachverband für Seltene Erkrankungen in Österreich.

Assoc.-Prof.Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer und OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou begrüßten TeilnehmerInnen aus Pharmazie und Politik, sowie Ärzte und Ärztinnen von Universitätskliniken aus Graz, Wien, Innsbruck und Salzburg, welche Vorträge in ihrem jeweiligen Spezialbereich auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen hielten. Auch Vertreter von Selbsthilfegruppen, EURORDIS und Vertreter der CliniClowns waren als Vortragende eingeladen.

Auf neue Forschungsmethoden, wie der „Next-Generation Sequencing (NGS)“, einem biochemischen Suchtest der Diagnostik, wies u.a. Dr. Barbara Plecko-Startinig von der Universitätsklinik Graz, hin. Diese Methode soll helfen, rascher mit Hilfe des Gesamtbildes des Körpers (Nervensystem, Muskel- und Skelettsystem und pulmonalem System) zu einer Diagnose bei unklaren neurologischen Erkrankungen zu kommen. Da Forschungen hinsichtlich der Diagnosestellung oft Monate dauern, spielt der Kostenfaktor eine entscheidende Rolle. Auf dem Gebiet der Neuropädiatrie (z.B. Angelman Syndrom und Rett Syndrom) konnte so eine entscheidende Kostensenkung pro PatientIn erreicht werden.

Frau Dr. Julia Vodopiutz von der Universitätsklinik Wien referierte über Skelettdysplasie, einer Erkrankung die sowohl genetisch bedingt (häufig) als auch nicht genetisch bedingt (selten) sein kann. Mit Hilfe der Stammbaumanalyse durch Genetiker und den sogenannten „key features“ kann man schon in der Anamnese Wachstumsparameter festlegen. Regelmäßige Röntgenkontrolle aller Extremitäten gibt Aufschluss über die spezifische Seltene Erkrankung. Nach Diagnosestellung sei auch vorrangig, sowohl den Eltern als auch den Betroffenen eine multidisziplinäre Unterstützung zu

bieten. Als Beispiel brachte sie ein kurzes privates Video einer fröhlichen Vierjährigen, welche trotz schwerer Mehrfachbehinderung mit ihrem angepassten Rollator und mit UK-iPad als Sprachunterstützung ein gut funktionierendes, liebevolles soziales Umfeld hat. Einen anregenden Erfahrungsbericht über diese Problematik hielt Frau Yvonne Otzelberger, Mutter eines am Angelman-Syndrom erkrankten Kindes.

Auch auf die Bedeutung des ERN (European Reference Network) für Seltene Erkrankungen wurde von Dr. Enrique Terol, Europäische Kommission Brüssel, und Raquel Castro von EURORDIS Barcelona, eingegangen.

Auf die Problematik der Diagnosestellung wurde in sämtlichen Vorträgen hingewiesen. Sei es nun bei Säuglingen, Kleinkindern, Kindern und Jugendlichen oder auch bei Erwachsenen – die Bandbreite reicht von Kopfschmerzen, Gliederschmerzen, Ausschlägen, usw. bis hin zu Sehstörungen, welche oft übersehen, nicht wahrgenommen oder als „lapidar“ abgetan werden. Der Leidensweg der PatientInnen ist enorm und allzu oft fangen die Schwierigkeiten in deren sozialem Umfeld nach Diagnosestellung erst richtig an. Verlust des Kindergartenplatzes, keine Möglichkeiten einer Integration, Verlust des Arbeitsplatzes und so weiter. Die Politik versagt hier, die Behörden und Krankenkassen schieben sich gegenseitig den „schwarzen Peter“ zu. Der/Die Betroffene bzw. Angehörige steht immer auf der „Bettlerseite“ für Unterstützungen, welche ihm rechtens zustehen.

Ein abschließender Workshop mit den Themenbereichen: Psychosoziale Versorgung, Herausforderungen im Alltag sowie finanzielle Absicherung und Behördenwege bildete eine rege Diskussion und viele interessante Einblicke in die mannigfaltigen Schwierigkeiten der Betroffenen.

Pro Rare Austria möchte in Zukunft einen Wegweiser zu Diagnose und Versorgung herausgeben. CeRUD in Wien und das LKS Salzburg sind Anlaufstellen für *Seltene* und *Undefinierte Krankheiten*. Für die Selbsthilfegruppen von Seltenen Erkrankungen in Österreich, welche auf Spenden angewiesen sind, wird es zukünftig auch auf Bundesebene eine Unterstützung geben.

Mit bewegenden Worten verabschiedeten sich die Veranstalter, und auch die Anwesenden, zumeist Betroffene und Angehörige von Betroffenen, wurden sich dieser Gemeinschaft der „Seltenen“ wieder bewusst und rückten enger zusammen.

Weitere Infos

<http://www.prorare-austria.org/>

@ Stella Peckary

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

www.rett-syndrom.at

mailto: stella.peckary@rett-syndrom.at