

Schwache Versorgung

Schwerpunkt Seltene Erkrankungen – Teil 2 Experten fordern bessere Netzwerke und die Bündelung von Wissen über Krankheiten.

••• Von Katrin Pfanner

WIEN. Bis Menschen mit einer seltenen Krankheit eine korrekte Diagnose erhalten, dauert es oft Jahre. Davor kann ein regelrechter Leidensweg liegen. Das kritisierte Rainer Riedl, Obmann der Allianz für seltene Erkrankungen „Pro Rare Austria“, zum Tag der seltenen Erkrankungen am 28. Februar. Aufgrund des langen Diagnosewegs gestaltet sich auch die Behandlung schwierig. „Im Grund sind seltene Erkrankungen gar nicht so selten – aber jede einzelne Krankheit ist so wenig weit verbreitet, dass die Betroffenen oft jahrelang nicht richtig diagnostiziert und behandelt werden“, erklärt Riedl.

Unspezifische Symptome führen dabei meist zu falschen Diagnosen, somit kann mit der richtigen Therapie oft erst spät begonnen werden. „Die durchschnittliche Dauer bis zur richtigen Diagnose beträgt drei Jahre. Es gibt aber auch Menschen, bei denen eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird, wenn sie 60 sind.“ Eine hohe Dunkelziffer an Patienten lebe mit einer falschen Diagnose. Zur Folge habe dies nicht nur Verunsicherung und oft jahrelanges Leiden für die Betroffenen, sondern auch falsche Behandlungen und zum Teil sinnlose Kosten für das Gesundheitssystem.

Information sammeln

Das Bündeln des Wissens über diese Krankheiten und die Therapiemöglichkeiten sehen Experten daher als sehr bedeutend an. Der österreichische „Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen“ (NAP.se), der auf EU-Empfehlung erstellt worden war, wurde 2015 vom Gesundheitsministerium mit dem Ziel präsentiert, den Betroffenen künftig eine bessere medizinische Versorgung zu ermöglichen.



© Pro Rare Austria/APA-Fotobureau/Schedt

Opernball

Weil der Rare Disease Day heuer mit dem Opernball zusammenfiel, schloss sich auch dessen Organisatorin Maria Großbauer der Kampagne von Pro Rare-Obmann Rainer Riedl an.

Mit den darin enthaltenen mehr als 80 Maßnahmen sollten Defizite in Bewusstsein und Wissen über seltene Erkrankungen in der Medizin und auch in der Öffentlichkeit beseitigt werden. „Prinzipiell ist der Plan ein sehr guter, aber die Implementierung geht nur schleppend voran“, stellte Riedl fest. „Momentan besteht keine Klarheit, wer das umsetzen soll.“

Entsprechende Vorschläge von Pro Rare zur Verbesserung der Situation beinhalten unter anderem die Bildung von Expertise-Zentren. „In Österreich gibt es derzeit nur zwei zertifizierte Expertise-Zentren. Beide sind mit privaten Spenden auf die Beine gestellt worden“, sagt Riedl. Es handelt sich dabei um das EB-Haus in Salzburg für sogenannte Schmetterlingskinder (Epidermolysis bullosa) sowie um das Zentrum für pädiatrische Onkologie im St. Anna Kinderspital in Wien. Zum Vergleich: In Italien gebe es beispielsweise 200 solcher Zentren. Hierzulande sei es

aber schwierig, da Österreich sehr föderativ sei. Die meisten Selbsthilfegruppen blieben unter der Wahrnehmungsschwelle und hätten es entsprechend schwer, öffentliche Unterstützung zu bekommen.

Neue Servicestellen

Angedacht ist weiters eine Servicestelle für Ärzte, bei der spezifisches Fachwissen für seltene Erkrankungen gebündelt werden soll, das dann von Allgemeinmedizinerinnen und Fachärzten abgerufen werden kann. „Bestehen etwa bei einem Baby bestimmte Symptome, können sich Praktiker oder niedergelassene Fachärzte an die Servicestelle wenden. Dort wird die Recherche vorgenommen: Welche Zentren gibt es für diese Anzeichen, welche Datenbanken, und so weiter“, erklärte Riedl. Auch ein „Diagnoselotse“, der an den Universitätskliniken implementiert wird und die Patienten bis zum Vorliegen einer Diagnose durch das Spitalssystem leitet, sei eine Idee.

Um die Situation Betroffener zu verbessern, will sich Gesundheitsministerin Beate Hartinger-Klein (FPÖ) mit zahlreichen Maßnahmen gemeinsam mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und weiteren Institutionen und Stakeholdern, einsetzen, kündigte sie an.

Rare Disease

Eine Krankheit wird als selten definiert, wenn maximal fünf von 10.000 Einwohnern betroffen sind. Bisher sind rund 7.000 solche Krankheiten identifiziert, in Österreich leben rund 400.000 Menschen damit.



© PantherMedia/marketing lasers/yaru