

Seltene Erkrankungen in Österreich

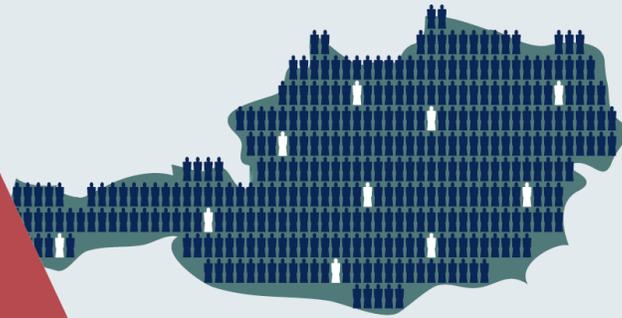
Univ. Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie

Medizinische Universität Wien

Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen



Impressum

Medieninhaber und Herausgeber:

Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und
Konsumentenschutz (BMSGK) Stubenring 1, A-1010 Wien
+43 1 711 00-0
sozialministerium.at

Erstellt von:

Gesundheit Österreich GmbH / Geschäftsbereich ÖBIG
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)
Stubenring 6, 1010 Wien
www.goeg.at

Verlags- und Herstellungsort: Wien

Redaktion: Florian Bachner, Margit Gombocz, Claudia Habl,
Joy Ladurner, Christine Leopold, Ursula Unterberger,
Till Voigtländer

Coverbild: © David Fließer

Layout & Druck: BMSGK

ISBN: 978-3-85010-538-5

Erscheinungsjahr: 2015

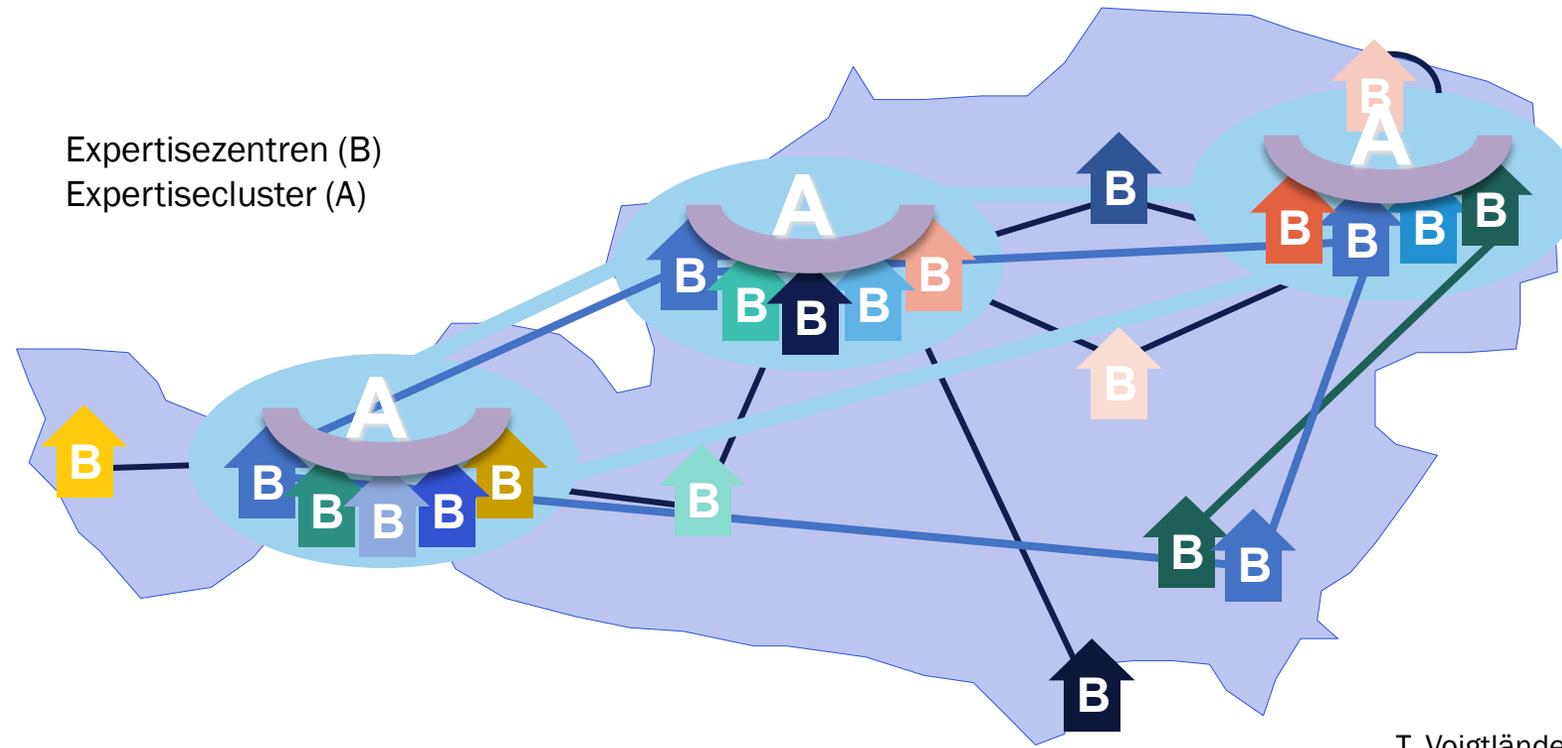
Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen - NAP.se

Neun zentrale Themenschwerpunkte (= Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen:

- HF 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem
- HF 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen
- HF 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- HF 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene
- HF 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- HF 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen
- HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen
- HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG
- HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

“Best point of service” für seltene Erkrankungen

- Optimale Qualität der Diagnostik und Behandlung zu möglichst geringen Kosten
- Erhöhung der Anzahl gesunder Lebensjahre, Verhinderung von Sekundärschäden
- Im Bereich der SE besteht erhebliches Einsparpotenzial



T. Voigtländer, Nationales
Büro Seltene Erkrankungen

The 24 ERN proposals



Acronym	Proposal Title	Country
BOND ERN	European Reference Network on BONE rare Diseases	IT
CRANIO	Rare craniofacial anomalies and ENT disorders	NL
Endo-ERN	Rare Endocrine Conditions European Reference Network	NL
EpiCARE	A European Network for Rare and Complex Epilepsies	UK
ERKNet	EUROPEAN RARE KIDNEY DISEASE REFERENCE NETWORK	DE
ERN GENTURIS	European Reference Network for GENetic TUMour RIsk Syndromes - GENTURIS	NL
ERN-EYE	European Reference Network for Rare Eye Diseases	FR
ERNICA	European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies	NL
ERN-LUNG	ERN-LUNG Rare Respiratory Diseases	DE
ERN-RND	European Reference Network on Rare Neurological Diseases	DE
ERN-Skin	ERN on Rare and Undiagnosed Skin Disorders	FR
EURACAN	European Reference Network on Rare Adult Cancers	FR
EuroBloodNet	ERN in Rare Hematological Diseases	FR
EURO-NMD	Rare Neuromuscular Diseases European Reference Network	UK
GUARD-HEART	Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART	NL
ITHACA	A Proposed European Reference Network For Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability	UK
MetabERN	A proposal for a European Reference Network on rare hereditary metabolic diseases: Understanding rare metabolic diseases in Europe for better patient treatment and care	DE
PaedCan-ERN	European Reference Network on Paediatric Cancer	AT
RARE-LIVER	RARE-LIVER: A European Reference Network in Rare Hepatological Diseases	UK
ReCONNET	Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network	IT
RITA	Rare Immunodeficiency, AutoInflammatory and Auto Immune Diseases Network (RITA)	UK
TRANSCHILD	TRANSCHILD - Transplantation (SOT HSCT) in Children	ES
VASCern	ERN Rare Multisystemic Vascular Diseases (VASCern)	FR
eUROGEN	ERN for rare and complex urogenital diseases and conditions	UK

Stand Designationsverfahren Österreich

Anbindung österreichischer Zentren an European Reference Networks (ERNs)

ERN	Österreichisches Zentrum	Standort	
Vollmitglieder in ERNs			
1 ERN PaedCAN	St. Anna Kinderspital	Wien	1
2 ERN Skin	EB-Haus	Salzburg	2
Designation abgeschlossen - Bewerbung für Vollmitgliedschaft in ERNs - EU-Call Nov 2019			
2 ERN Skin	Dermatologie	Innsbruck	3
3 ERN CRANIO	Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie	Salzburg	4
4 ERN EURACAN	Orthopädie	Graz	5
5 ERN eUROGEN	Kinderurologie BHS	Linz	6
6 ERN EpiCARE	Neurologie	Salzburg	7
Designationen in Bearbeitung - Bewerbung für Vollmitgliedschaft in ERNs - EU-Call Nov 2019			
7 ERN BOND	Pädiatrie AKH, Orthopädie Speising, Hanusch-KH	Wien	8
8 ERN-RND	Neurologie	Innsbruck	9
6 ERN EpiCARE	Pädiatrie AKH	Wien	10
Assoziierte nationale Zentren (ANZ)			
Designationsverfahren eingeleitet			
ERN MetabERN	Pädiatrie AKH Wien (Fettstoffwechsel)	Wien	1
	Pädiatrie (Stoffwechsel allgemein)	Innsbruck	2
	Pädiatrie (Stoffwechsel allgemein)	Graz	3
	Pädiatrie (Mitochondriopathien)	Salzburg	4
ERN Lung	Pädiatrie AKH	Wien	5
	Innere 2 AKH	Wien	6
	Pädiatrie	Innsbruck	7
	Designationsverfahren noch nicht von der B-ZK beschlossen: Innere	Graz	8

ERN	Österreichisches Zentrum	Standort	
Konzept für Weiterführung der Designationen in Ausarbeitung			
ERN Endo-ERN	Innere 3 AKH (Endokrinologie)	Wien	1
	Pädiatrie AKH (seltener Diabetes, Hyperinsulinismus)	Wien	2
	Pädiatrie AKH (Varianten der Geschlechtsentwicklung)	Wien	3
	Pädiatrie (Varianten der Geschlechtsentwicklung)	Wels	4
ERN ERKNet	Pädiatrie AKH	Wien	5
	Innere (Nephrologie)	Innsbruck	
ERN ERNICA	Kinderchirurgie AKH	Wien	6
	Kinderchirurgie SMZO	Wien	7
	Kinderchirurgie	Graz	8
	Kinderchirurgie Keplerklinikum	Linz	9
ERN EuroBloodNet	Innere 1 AKH	Wien	10
	Innere Elisabethinen	Linz	11
ERN EYE	AKH (erbliche Netzhauterkrankungen)	Wien	12
	Meduni (Neuro-ophthalmologische Erkrankungen)	Graz	13
	Keplerklinikum (Netzhautdystrophien)	Linz	14
ERN GENTURIS	Pädiatrie AKH (Neurofibromatose)	Wien	15
	Genetik (Tumorprädispositionssyndrome)	Innsbruck	16
ERN GUARD-HEART	Pädiatrie AKH	Wien	17
	Innere (Kardiologie)	Innsbruck	18
ERN ITHACA	Genetik (Syndromologie)	Innsbruck	19
ERN NMD	Pädiatrie SMZ Süd	Wien	20
	Genetik (neuromuskuläre Erkrankungen)	Innsbruck	21
ERN ReCONNET	Genetik (genet. Bindegewebserkrankungen)	Innsbruck	22
ERN RITA	Pädiatrie AKH (primäre Immundefekte)	Wien	23
	Pädiatrie (pädiatr. Rheumatologie)	Innsbruck	24
	Neurologie Graz (Susac Syndrom)	Graz	25
ERN RND	Pädiatrie AKH	Wien	26
ERN TRANSPLANT-CHILD	Pädiatrie AKH (Lungentransplantation)	Wien	27
ERN VASCERN	Herzchirurgie (Marfan Syndrom, Aortendissektion)	Innsbruck	28
	Kinderchirurgie SMZO (Gefäßfehlbildungen)	Wien	29
	Kinderchirurgie (Gefäßfehlbildungen)	Graz	30
ERN Rare-Liver	Innere 3 AKH	Wien	31

Transition bei Seltenen Erkrankungen

MedUni Wien : Intranet : MedUni Wien - Shop : Universitätsbibliothek : Universitätsklinikum AKH Wien :

UNIVERSITÄTSKLINIK FÜR KINDER- UND JUGENDHEILKUNDE



- Home
- Allgemeine Informationen
- Klinik & Patientinnen
- Lehre
- Forschung

Klinik & Patientinnen / Übergang von der Kinderklinik in die Erwachsenenmedizin (Transition)

Allgemeine Ambulanz

24-Stunden-Notfallambulanz

Spezialambulanzen / Spezialbereiche

Stationen

Übergang von der Kinderklinik in die Erwachsenenmedizin (Transition)

Die Familie der PatientInnen im Transitionsprozess

Praktische Tipps

Abschied von der Kinderklinik

Transitionsfahrplan

Transitionsbereitschaft – was macht sie aus?

Unterschiede Kinder- Erwachsenenbetreuung



Übergang von der Kinderklinik in die Erwachsenenmedizin – Transition

Betreuung 0 – 18 und wie geht's dann weiter?

Kinderkliniken sind für die medizinische Versorgung von Kindern ab Geburt bis zum 18 Lebensjahr zuständig. Danach ist es vorgesehen, dass Jugendliche/junge Erwachsene von der Erwachsenenmedizin weiterbetreut werden. Der Wechsel von der pädiatrischen (=Kinder-) Betreuung in die Erwachsenenbetreuung wird als **Transition** bezeichnet. Die **Transition** ist ein gezielter, geplanter Prozess, um Jugendliche und junge Erwachsene mit chronischer Erkrankung von kindzentrierter in erwachsenorientierte Betreuung zu übergeben.

Wir haben das Ziel, unsere Patientinnen nach der langen Zeit der Betreuung in unserem Team an der Kinderklinik möglichst gut auf die weitere Betreuung durch die Erwachsenenmedizin vorzubereiten. Wir wollen unseren Teil dazu tun, dass die nunmehr jungen Frauen eine möglichst gute weitere medizinische Versorgung mit bestmöglicher Lebensqualität erfahren.

Transition geschieht nicht von heute auf morgen, sondern ist ein stufenweiser Prozess, der die Jugendlichen (und ihre Familien) auf ihrem Weg zum Erwachsenwerden begleitet.

Transfer bedeutet den tatsächlichen Abschied von der Kinderklinik und den Neubeginn in der medizinischen Erwachsenenbetreuung. Dieser Übergang in die Erwachsenenbetreuung soll so einfach und selbstverständlich wie möglich verlaufen.

Schnellinfo

- Kontakt
- MitarbeiterInnen
- Kinderklinik
- Jahresbericht 2020
- Berichte zur Klinik
- Fortbildungskalender
- Sitemap
- Intranet [Login]

Featured

Spenden & Sponsoren



Auswertung

Heutiges Datum: _____ . _____ . _____	Nein, da kenne ich mich nicht aus	Nein, ich möchte aber gerne dazu lernen	Nein, aber ich bin gerade dabei es zu lernen	Ja, manchmal	Ja, immer wenn nötig	Ref
Name: _____						
Geburtsdatum: _____ . _____ . _____						
1. Löst Du selbst Rezepte ein?	1	2	3	4	5	3,2
2. Weißt Du, was im Fall von Nebenwirkungen Deiner Medikamente zu tun ist?	1	2	3	4	5	3,6
3. Nimmst Du Deine Medikamente nach Vorschrift und selbstständig?	1	2	3	4	5	4,8
4. Kümmerst Du Dich um die rechtzeitige Nachbestellung Deiner Medikamente?	1	2	3	4	5	3,6
5. Vereinbarst du Arzttermine selbst?	1	2	3	4	5	3,5
6. Folgst Du Empfehlungen zu weiteren speziellen Untersuchungen oder Labortests?	1	2	3	4	5	3,9
7. Organisierst Du Deine Fahrt zu Kontrollterminen?	1	2	3	4	5	3,9
8. Meldest Du Dich bei gesundheitlichen Problemen (z.B. allergischen Reaktionen, etc.) bei einer Ärztin/einem Arzt?	1	2	3	4	5	4
9. Kümmerst Du Dich um Deine Krankenversicherung, falls z.B. die Mitversicherung bei Deinen Eltern endet?	1	2	3	4	5	2,3
10. Weißt Du, welche Leistungen Deine Krankenversicherung bezahlt?	1	2	3	4	5	2,4
11. Übernimmst Du selbst Geldangelegenheiten und Lebenshaltungskosten?	1	2	3	4	5	2,3
12. Füllst Du medizinische Fragebögen selbst aus?	1	2	3	4	5	4,5
13. Fährst Du händisch/elektronisch eine Liste mit Deinen Terminen?	1	2	3	4	5	3,9
14. Teilst Du Ärztinnen/Ärzten oder Pflegepersonal mit, wie Du Dich fühlst?	1	2	3	4	5	4,4
15. Beantworte Du Fragen, die Dir das medizinische Personal stellt, selbst?	1	2	3	4	5	4,7
© TRAQ 5.0 Wood, Sawicki, Reiss, Livingood & Kraemer, 2014 © TRAQ GV-15 Culen, Wood, Straub, 2019						55

Projekt: aRAREness an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien



Warum Selbsthilfegruppe? Wie kann sie unterstützen?

Einblicke in die Gemeinschaft einer Selbsthilfegruppe gibt Ihnen das folgende Video:



Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

- Österreichweit tätiger Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen
- Sprachrohr für die vielen Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen.
www.prorare-austria.org
- Kontakte zu Selbsthilfe-Unterstützungsstellen in den Bundesländern
- Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMSGPK) - Seltene Krankheiten

Selbsthilfgruppenbeauftragter zum Projekt "aRAREness" ist:

Max Julian Oberweger

E-Mail: max.oberweger@meduniwien.ac.at

aRAREness behandelt die Frage, wie das Modell vom "Selbsthilfefreundlichen Krankenhaus" aufgebaut ist, welche Standards hier gelten und wie diese hinsichtlich der Anwendbarkeit für das komplexe Feld der seltenen Erkrankungen, aber auch im Hinblick auf die im Regelbetrieb erforderlichen Ressourcen zu bewerten sind. Darüber hinaus galt es, die gegebenen Rahmenbedingungen in der Kinderklinik des AKH Wien und die Voraussetzungen der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen zu verstehen, sowie Wissen über den Bedarf und Kompetenzen der Zielgruppen (z.B. durch Interviews mit/Befragungen von Betroffenen) zu erlangen.

Selbsthilfegruppen im Bereich Seltene Erkrankungen

Es gibt eine Vielzahl von Selbsthilfegruppen. Hier sind Gruppen, die am Projekt „aRAREness“ beteiligt sind, gelistet:

Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen (Fett-SOS e.V.)
<https://www.fett-sos.com>

AKH-Ambulanz:
Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen und Labor für Stoffwechseldiagnostik

Angeborene Stoffwechselerkrankungen (ÖGAST)
<https://www.oegast.at>

AKH-Ambulanz:
Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen und Labor für Stoffwechseldiagnostik

Familiäre Hypercholesterinämie (FHchol Austria)
<https://fhchol.at>

AKH-Ambulanz:
Ambulanz für Adipositas, Fettstoffwechselstörungen und Ernährungsmedizin

Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen (MPS Austria)
<https://www.mps-austria.at>

AKH-Ambulanz:
Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen und Labor für Stoffwechseldiagnostik

Osteogenesis Imperfecta Austria (OIA)
www.glasknochen.at

AKH-Ambulanz:
Zentrum für Seltene Knochenerkrankungen, Störungen der Mineralisation und seltene Wachstumsstörungen

Phosphatdiabetes Österreich
<https://www.phosphatdiabetes.at>

AKH-Ambulanz:
Zentrum für Seltene Knochenerkrankungen, Störungen der Mineralisation und seltene Wachstumsstörungen

Turner-Syndrom-Initiative (ÖTSI)
<http://oetsi.at/welcome-fr.htm>

AKH-Ambulanz:
Zentrum für Seltene Knochenerkrankungen, Störungen der Mineralisation und seltene Wachstumsstörungen



mitglied von
pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Danke für ihre Aufmerksamkeit