



NEWSLETTER Nr. 25 / 2015

- Editorial S. 1
- Medizinische Betreuung von Flüchtlingskindern S. 1
- Ausblick auf die 9. Jahrestagung der PKM S. 3
- **10 Jahre Lobby4kids** S. 4
- Modell für die Primärversorgung von Kindern und Jugendlichen in Österreich fertig gestellt S. 6
- Bericht von der österr. Europlan-Konferenz zum nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) S. 8
- Empfehlungen, Termine S. 9
- Anhang: Zusammenfassung und Bericht vom DGKJ-Kolloquium in Berlin zu Zentren für seltene Erkrankungen S. 12-17

Editorial



Als Hauptthema des vorliegenden Newsletters hatten wir das ebenso bemerkenswerte wie erfreuliche 10-Jahres-Jubiläum der Lobby4kids geplant, „unseres“ Elternvereins, mit dem uns Vergangenheit und laufende Arbeit vielfach verbindet. Irene Promussas, die Obfrau der Lobby, gleichzeitig Vorstandsmitglied der Politischen Kindermedizin, resümiert diese 10 Jahre unermüdlichen Engagements, lädt Sie alle zu einem Fest ein und die Obfrau der PKM Sonja Gobara gratuliert persönlich.

Der zunehmende Flüchtlingsstrom bringt uns aber Probleme und vor allem Schicksale ins Bewusstsein, die viele andere, uns seit Jahren beschäftigende Themen relativieren. Es war uns daher ein Anliegen, der Flüchtlingsbetreuung oberste Priorität einzuräumen – auch wenn ein aktueller Bezug bei den sich laufend ändernden Rahmenbedingungen schwierig ist.

Unsere Langzeitthemen mögen also in anderem Licht erscheinen – deswegen lösen sie sich aber nicht auf. Im Gegenteil: das Gesetz zur Neuordnung der Primärversorgung (PV) soll demnächst in Begutachtung gehen und es besteht Sorge, dass im Entwurf die Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen nicht ausreichend berücksichtigt sind. Wir berichten von der Fertig-

stellung des Modells unserer Arbeitsgruppe PV und von den notwendigen Schritten der nächsten Wochen und Monate.

Ein letzter Ausblick auf unsere bevorstehende Jahrestagung und 2 Berichte von Johann Deutsch über wichtige Veranstaltungen zu seltenen Erkrankungen – einer davon ein ausführlicher Bericht von einem Kolloquium der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin als Anhang – vervollständigen einen der bisher umfangreichsten Newsletter der PKM.

*Rudolf Püspök
Schriftführer*

Medizinische Betreuung von Flüchtlingskindern



Wenn man den Namen „Politische Kindermedizin“ als Auftrag empfindet, dann ist ein aktueller Newsletter ohne die Erwähnung des vermutlich größten medizinischen Versorgungsdefizits der letzten Zeit bei Kindern und Jugendlichen (und nicht nur bei diesen) in Österreich unmöglich – ganz abgesehen von der hier größten humanitären Katastrophe seit langem – dem Tod von 71 Schutzsuchenden Menschen.

Traiskirchen ist ein trauriges Faktum und gleichzeitig Symbol für organisatorisch und inhaltlich überforderte Politiker und Beamte, die sich vor Gruppierungen und Parteien fürchten, denen sogar die geltenden Menschenrechte ein Dorn im Auge sind. Tatsächlich sind solche Haltungen ja zum Fürchten, aber begegnen kann man ihnen nur mit einem klaren und lauten Bekenntnis zum Schutz der Hilfsbedürftigen – alles andere widerspricht wohl jeder medizinischen Ethik.



„Bundes-Erziehungs-Anstalt“ Traiskirchen 1928
© Stadtgemeinde Traiskirchen

Uns sind die teilweise unglaublichen Zustände in und um Traiskirchen sehr früh bekannt geworden, Nicole Grois, die Leiterin unserer seit längerer Zeit sehr aktiven AG Flüchtlingskinder, konnte bereits Anfang August gemeinsam mit Vertretern von „Ärzte ohne Grenzen“ das Aufnahmezentrum Traiskirchen besuchen. Allen Beteiligten war von Anfang an klar, dass hier dringend Hilfe benötigt wird, die nach anfänglichen Problemen durch eine sehr restriktive Haltung der Lagerverwaltung letztendlich auch in Gang gekommen ist, erfreulicherweise auch unter Beteiligung von Mitgliedern der PKM.

Mittlerweile überschlagen sich die Ereignisse und Entwicklungen. Der Flüchtlingszustrom hält an. Es gibt unzählige Initiativen von verschiedenen NGOs und Privatpersonen, die Koordination durch die Politik hinkt dem hinterher. Klar hat sich folgender Bedarf herausgestellt.

Es braucht 2 Aktionsebenen:

1. Die akute Versorgung gleich nach der Ankunft in Österreich in den Verteilerzentren und -quartieren. Dazu gibt es in Traiskirchen zusätzlich zu den überlasteten Ärztinnen von ORS (gewinn-

orientierte Betreiberfirma) seit kurzem ein Feldspital vom Roten Kreuz. Hier soll zunächst 2x / Woche für 3-4 Stunden eine kinderärztliche Versorgung angeboten werden. Wie lange dieses Feldspital eingerichtet sein wird und wie oft Kinderärzte vor Ort benötigt werden, wird sich in den nächsten Tagen klären. Dann werden Freiwillige gesucht.

2. Die kinderärztliche Versorgung nach Übersiedlung in die Betreuungsinstitutionen (diverse Heime). Hier geht es um Erstdiagnostik, Impfungen, MKP. Um eine möglichst gute Compliance zu gewährleisten, die Organisation und Kommunikation zu vereinfachen, ist zu überlegen, ob diese aufwändige Betreuung nicht in den Institutionen selbst einfacher wäre als in den Ordinationen von niedergelassenen KinderärztInnen.

Dazu sind mit allen potentiell Beteiligten die Erfordernisse zu besprechen: wie groß ist der Bedarf an einem kinderärztlichen Angebot in den Verteilerzentren und in den Wohnheimen, gibt es dort Räumlichkeiten, in denen eine ärztliche Ambulanz eingerichtet werden kann, gibt es genügend KinderärztInnen, die sich bereit erklären hier mitzuwirken und gibt es ein Sekretariat zur Organisation und Koordination bzw. wer kann das zur Verfügung stellen ?

Es sollte versucht werden, diese Fragen unbürokratisch und rasch durch VertreterInnen der ÖGKJ und PKM zu klären. Weiterhin gilt es Druck auf politischer Ebene zu machen, um von offizieller Seite endlich klare Schritte zu einer Verbesserung der medizinischen Versorgung der Flüchtlingskinder zu erwirken.

Inhaltlich können wir uns der Stellungnahme des Präsidenten der ÖGKJ Prof. Wolfgang Sperl in einem der letzten Newsletter der ÖGKJ und seinem dort enthaltenen Schreiben an Frau BM Dr. Sabine Oberhauser uneingeschränkt anschließen, siehe

<http://www.docs4you.at/Content.Node/Members/Newsletter/NL11/index.php>

(Link bitte in Adressleiste ihres Browsers kopieren)

Rudolf Püspök

Nicole Grois

9. Jahrestagung der PKM**16. – 17. Oktober 2015****Salzburg****Lost in Transition****– wenn aus Kindern Erwachsene werden**

China, Innere Mongolei

“...und jedem Anfang wohnt ein Zauber inne” (Hermann HESSE, 1941)

Der Übergang vom Adoleszenten- zum Erwachsenenalter bringt auch eine Veränderung der medizinischen und sozialen Betreuung mit sich. Dieser Übergang muss insbesondere bei chronisch Kranken oder von seltenen Erkrankungen Betroffenen gut vorbereitet und begleitet werden, da einerseits ein Betreuerwechsel nicht mit einem Wissens- und Qualitätsdefizit beginnen sollte, andererseits aber auch Chancen für eine Neugestaltung der Arzt-Patientenbeziehung bestehen.

Für den Übergang gibt es verschiedene Modelle, z.B. partizipatorische, aus- und einschleifende, kooperative, kommunikative. Meist jedoch erfolgt eine “improvisierte” Patientenübergabe auf der Basis persönlicher Beziehungen oder aber keine “Übergabe” mit entsprechendem Qualitätsverlust der Betreuung und dem Beginn einer Lernkurve für Patienten und Erwachsenenmediziner.

Da Transition weder Hol- noch Bringschuld, sondern ein auf geplanter Kooperation gegründeter Prozess ohne Reibungsverluste sein sollte, haben wir uns vorgenommen, verschiedene in- und ausländische Modelle der Transition kennen zu lernen und hinsichtlich ihrer Brauchbarkeit und Effizienz kritisch zu beurteilen. Ziel ist es, Bewusstsein zu wecken und die Versorgungsqualität junger Erwachsener mit chronischen medizinischen Problemen zu verbessern.

Christian Popow

Themen und Beiträge von:

1. Grundlagen der Transition

Mark PEARCE, Newcastle University, GB

Swaran P. SINGH, University of Warwick, GB
(angefr.)

Theodor MICHAEL, Sozialpädiatrisches Zentrum der Charite, Berlin, D

Christian POPOW, Univ.Klinik f. Kinder- u. Jugendpsychiatrie, Wien

Leonhard THUN-HOHENSTEIN, Univ. Klinik f. Kinder- u. Jgd.psych., Salzburg

2. Internationale Modelle

Burkhard RODECK,

Kindergastroenterologie, Christl. Kinderhospital Osnabrück, D

Markus SCHWERZMANN, Univ. Klinik f. Kardiologie, Inselspital Bern, CH

Jana FINDORFF, Berliner Transitionsprogramm, DRK Kliniken Berlin, D

Ute THYEN, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Lübeck, D

Eginhard KOCH, Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Heidelberg, D

3. Modelle in Österreich, politische Perspektiven und Notwendigkeiten

Carina SCHNEIDER, Österreichische Kinder Krebs Hilfe, Wien

Christoph MALE, Klinik f. Kinder- u. Jgd.heilk, Med.Univ. Wien

Elisabeth FÖRSTER-WALDL, Klinik f. Kinder- u. Jgd.heilk, Med.Univ. Wien

Silvia YANEZ, VKKJ Wien

Karin EGLAU, Gesundheit Österreich GmbH (GÖG), Wien

Details zum Programm und zur Anmeldung finden Sie auf unserer Homepage www.polkm.org



Für die Teilnahme an der Jahrestagung werden 14 DFP-Punkte vergeben.

ANMELDUNG: Astrid Meindl, Univ.-Klinik f. Kinder- u. Jugendpsychiatrie, Salzburg
Mail: a.meindl@salk.at

Lobby4kids ist 10 Jahre alt!



Irene Promussas
Foto Regina Courtier

Wie schnell doch die Zeit vergeht – tatsächlich gibt es Lobby4kids sogar noch viel länger, nämlich 13 Jahre. In der Form eines Vereins, einer Selbsthilfegruppe feiert es heuer aber sein 10-Jahresjubiläum.

Vor ca. 13 Jahren eben fragte mich meine mobile Kinderkrankenschwester Gabriele Hintermayer, ob ich Lust hätte, zu einer Plattform zu stoßen, die sich gerade formieren und die Anliegen von Kindern mit Behinderungen behandeln wollte. Neugierig sagte ich zu, nicht ahnend, dass aus dieser kleinen Plattform einmal ein großer Teil meines Lebensinhaltes werden würde.

Frau Professor Susanne Kircher, Humanogenetikerin und damals führende Person des Martha Frühwirth Selbsthilfezentrums, hatte die Leitung inne, gab aber schon früh zu verstehen, dass sie dies auf Dauer nicht machen wollte, denn „das müsse jemand Betroffener tun“. Durch ihre Kontakte zu den dort ansässigen Selbsthilfegruppen hatte sie schon einige Interessierte am Tisch versammelt. Sie ist also unsere geistige Mutter.

Als Grundlage für unsere Vorhaben galt das Buch „Weggelegt – Kinder ohne Medizin“ der Herausgeber und Kinderärzte Franz Waldhauser, Ernst Tatzler, Olaf Jürgenssen und Rudolf Püspök, in dem Missstände aufgezeigt wurden und der Ruf nach einer Lobby für diese Kinder laut wurde. Die genannten Herren und ihre Co-Autoren sind also meine Gründerväter und sitzen heute alle in der Politischen Kinder-

medizin, zu dessen Vorstand ich mich auch zählen darf.

Langer Rede kurzer Sinn: Die Anfänge von Lobby4kids gestalteten sich schwierig und zäh, beinahe wären wir gleich am Anfang gescheitert. Erst als wir dem ganzen eine Struktur verliehen und eine corporate identity schufen (ganz große Hilfe dabei war Elisabeth Höfer, die der Lobby ihr heute weithin bekanntes Logo schuf), wurden wir wahrgenommen. Lobby4kids war geboren.

Es stellte sich auch heraus, dass es nicht egal ist, wer in einer solchen Gruppe arbeitet. Frau Prof. Kircher sollte recht behalten mit der Vorhersage, dass hauptsächlich betroffene Personen das Gerüst bilden sollten. Und so trennte sich bald die Spreu vom Weizen, über blieben betroffene Familien, unsere wichtigsten Mitglieder, Organisationen, die definitiv für und mit unseren Kindern arbeiten und ÄrztInnen, die für die Rechte der Kinder eintreten und eine Art wissenschaftlichen Beirat stellen.

Ziel war von Anfang an, ein Netz zu schaffen, durch das kein Kind mehr fallen sollte. In unserer Präambel steht daher auch, dass wir prinzipiell für alle Kinder sprechen, denn Behinderung oder chronische Krankheit kann jedem zustoßen, kann sich aber auch bessern. In dieser Angelegenheit half mir meine persönliche Erfahrung sehr, denn so schnell ich mich mit der unheilbaren Krankheit meiner Tochter arrangieren konnte, so schnell merkte ich auch, dass es die Bedingungen rundherum in Medizinsystem, Gesellschaft und vor allem bei den Behörden sind, die Familien wie der meinen das Leben schwer machen.

An dieser Stelle möchte ich meiner Tochter Stella danken, die für vieles als Pionierkind erhalten musste und immer damit einverstanden war, auch in den Medien oder in der Forschung zur Verfügung zu stehen. Viele Dinge, die ich erstmals mit ihr durchkämpfte, sind heute noch gültig, andere Familien können daher auch davon profitieren. So funktioniert auch das Netzwerk, das inzwischen mit einer Datenbank

arbeitet: Probleme werden benannt, Betroffene und andere stehen mit Rat und Tat zur Verfügung.



Die durchwegs ehrenamtliche Arbeit zeigt erste Früchte. Das Sichtbarmachen von Kindern und deren Geschichten bewirkt, dass auch die Politik hellhörig wird. Beharrliches Dranbleiben kann eben nicht übersehen werden. Immer öfter finden sich auch in den Ministerien AnsprechpartnerInnen, die willig sind, etwas zu verändern. Lobby4kids ist inzwischen ein political Player, der immer wieder eingeladen wird, an Veränderungen mitzuarbeiten.



5 der 6 Vorstandsmitglieder der Lobby4Kid, v.l.n.r.: Ingrid Koresch, Irene Promussas, Christa Egger, Manuela Schalek, Edith Petti, nicht im Bild: Victoria Engoyants
Foto: Richard Schuster

Für die Zukunft wünschen wir uns natürlich, dass wir nicht mehr notwendig sind. Da das nicht so schnell sein wird, drücke ich es bescheidener aus: Ich wünsche mir, dass alle Kinder an allen Bereichen des Lebens selbstverständlich teilhaben können im Sinne der Inklusion. Dass diese Lobby für Kinder gehört wird - nicht nur in Wahljahren. Dass keine alleinerziehende

Mutter mehr in die Armutsfalle rutscht, weil sie keine entsprechende Betreuung für ihr Kind findet und daher nicht arbeiten gehen kann. Dass Behördengänge unbürokratischer werden und nicht ausgerechnet in den zuständigen Magistraten gespart wird. Für die nächste Zukunft lade ich Sie alle ein, einfach mit uns zu feiern!

10 Jahre Lobby4Kids

Charity-Veranstaltung am 19. September 2015
im Novomatic Forum

10 Jahre Lobby4Kids - das muss gefeiert werden!

Ich lade Sie sehr herzlich zu unserer Jubiläumsfeier am **Samstag, den 19. September 2015 ab 18:00 Uhr** im Novomatic Forum bei der Secession ein. Es gibt einen Impulsvortrag, eine Podiumsdiskussion - moderiert von Frau Mag.a Sigrun Reininghaus-Cussac, Kabarett mit Nadja Maleh sowie ein gemütliches Beisammensein mit Djane Muna. Weiters gibt es eine Tombola, bei der jedes Los einen tollen Preis gewinnt. Ich freue mich auf weitere zahlreiche Anmeldungen unter office@l4k.at und danke allen, die diese schon gemacht haben.

Nähere Informationen und das Programm finden Sie unter

<http://lobby4kids.at/images/uploads/Digitale-Einladung-L4K-klein.pdf>

(Link bitte in Adressleiste ihres Browsers kopieren)

Ich freue mich darauf, wenn wir uns am 19. September 2015 persönlich sehen!

Irene Promussas
Obfrau Lobby4kids – Kinderlobby

Wir gratulieren – 10 Jahre Lobby4Kids!

Liebe Irene,

ich richte mich an dich persönlich, stellvertretend für alle in deinem Team, um zu gratulieren und mit dir zu feiern.

Es ist eine große Freude und ein wahrer Segen, dass es Menschen gibt, die sich als Betroffene solidarisieren und ihre aus oft

tiefster Not und leidvollen Erfahrungen gewonnene Kompetenz für andere ehrenamtlich zur Verfügung stellen. Wer könnte mehr Verständnis aufbringen als jemand, der einen ähnlichen Weg gegangen ist?

Bemerkenswert und herausragend ist allerdings, dass dein enormer Einsatz nun schon über 10 Jahre! in unverminderter Kraft und Intensität andere Betroffene hält, motiviert und weiter trägt. Wie wir wissen werden Selbsthilfegruppen oft schnell gegründet, aber ebenso oft auch schnell wieder aufgegeben, weil die eigene Betroffenheit noch zu stark ist oder der Aufwand unterschätzt wird.

Auch die hohe Professionalität (z.B. Datenbank) und das leidenschaftliche Bekenntnis zur Vernetzung (z.B. deine Vorstandstätigkeit in der PKM) ist vorbildlich und bewundernswert.

Du hast viel bewegt, für den Einzelnen aber auch für die Kinder und Jugendlichen auf einer politischen Ebene – und – Du wirst mehr denn je gebraucht! Der soziale Wind bläst Kälter, die Finanztöpfe leeren sich in andere Bereiche, trotz aller Erfolge gibt es unvermindert viel zu tun. Insofern – ich hoffe weiterhin auf deine Kraft, deinen Mut, deine Unermüdlichkeit, deinen Optimismus in den gemeinsamen Bemühungen, die Versorgung von Kindern und Jugendlichen zu verbessern...

Ich bin stolz, dich zu kennen und wünsche dir und Lobby4kids viele weitere, gesunde und erfolgreiche Jahre!

*Sonja Gobara
Für alle Mitglieder der PKM*

Modell für die Primärversorgung von Kindern und Jugendlichen fertig gestellt

Wie wir in mehreren früheren Ausgaben berichtet haben, hat die AG Primärversorgung (PV) der PKM im zurückliegenden Jahr an einem Modell für die PV von Kindern und Jugendlichen gearbeitet. Nachdem erste Teile der Arbeit, die besonders die Notwendigkeit einer spezifischen PV für Kinder und Jugendliche belegen sollten, bereits im Herbst 2014 fertig gestellt wurden, konnten bis zum Juni 2015 wesentliche praktische Aspekte ergänzt und das Modell abgeschlossen werden.

Besonders freut uns die Anerkennung unserer Arbeit durch die ÖGKJ. Nach Zustimmung der Fachgruppenobleute konnten wir den Präs. Prof. Wolfgang Sperl, den Vizepräs. Prof. Reinhold Kerbl und den Bundesfachgruppenobmann Dr. Ernst Wenger als Mitherausgeber gewinnen. Wir bedanken uns bei allen für die konstruktive und bereitwillige Unterstützung unserer Vorschläge.

Vor 1 Jahr schien ein Gesetz zur PV quasi ante portas zu stehen. Die AG PV hat daher versucht, bei den wichtigsten Entscheidungsträgern vehement für die Aufnahme einer spezifischen PV für Kinder und Jugendliche in so ein Gesetz zu argumentieren. Dazu wurde auch die erste Fassung des Modells mit reichlich Zitaten aus der Literatur verfasst. Nach einigen Verzögerungen wegen verschiedener, nicht immer öffentlich kommunizierter Widerstände soll es nun endlich so weit sein und ein Gesetzesentwurf zur PHC in die Phase der Begutachtung kommen.

Trotz vieler positiver Reaktionen maßgeblicher EntscheidungsträgerInnen auf unsere Argumente für eine PV für Kinder und Jugendliche durch auf diese Altersgruppe spezialisierte Teams, besteht Sorge, dass sich im Gesetzesentwurf keine Bestimmungen finden, die zur Realisierung dieser Vorschläge geeignet wären.

Wir hatten das Modell im Selbstauftrag in Angriff genommen und unabhängig ohne jegliche finanzielle Unterstützung erar-

beitet. Wir haben uns ausschließlich dem selbst definierten Anliegen einer Verbesserung der PV von Kindern und Jugendlichen verpflichtet gefühlt. Die Ergebnisse unserer Arbeit sind eindeutig:

Aus Sicht der AG ist eine gesetzliche Ausformulierung einer teambasierten PV absolut wünschenswert und wird von uns grundsätzlich unterstützt. Völlig unverständlich ist allerdings die untergeordnete Rolle der speziellen Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen.

Wir werden unsere Arbeit in nächster Zeit darin sehen, das Modell intensiv zu propagieren und die Entscheidungsträger davon zu überzeugen, dass eine PV für Kinder und Jugendliche

- die Qualität der Versorgung verbessert
 - Kosten spart
- und umgekehrt ein Verzicht darauf
- eine deutliche Verschlechterung für Kinder und Jugendliche bedeuten würde - dabei ist doch das erklärte Ziel der Neuorganisation der PV, allen Menschen den „best point of service“ sicherzustellen.

Das folgende Inhaltsverzeichnis unseres Modells möge zumindest bei einzelnen LeserInnen das Interesse wecken:

Modell für die Primärversorgung von Kindern und Jugendlichen in Österreich



Inhalt

Zusammenfassung	S. 3
Einleitung	S. 3
Danksagungen	S. 5
1. Argumente für die Notwendigkeit einer spezifischen Primärversorgung (PV) für Kinder und Jugendliche	S. 6
2. Zielsetzungen und Vorteile einer Neuausrichtung und der Organisation einer spezifischen PV für Kinder und Jugendliche	S. 8
3. Beschreibung der für den Versorgungsauftrag im Rahmen eines PV-Modells für Kinder und Jugendliche notwendigen Professionen	S. 10
4. Rolle und Aufgaben von PV-Einrichtungen für Kinder und Jugendliche	S. 12
5. Aufgaben der Mitglieder des Kernteams und des erweiterten Teams in der spezifischen PV für Kinder und Jugendliche	S. 18
6. Örtliche und zeitliche Verfügbarkeit von spezifischen PV-Einrichtungen für Kinder und Jugendliche	S. 25
7. praktische Durchführung der Kommunikation in der vernetzten PV von Kindern und Jugendlichen innerhalb des PV-Teams und zwischen verschiedenen PV-Einrichtungen	S. 31
8. Besondere Aspekte der Integration der Kinder- und Jugendpsychiatrie in das Netzwerk einer spezif. PV für Kinder und Jugendliche	S. 34
9. Ökonomische Aspekte der Honorierung von Leistungen in spezifischen PV-Teams für Kinder und Jugendliche	S. 36
10. Anhänge	
• Anhang 1: Vergleich verschiedener Gesundheitssysteme in Europa	S. 37
• Anhang 2: Literatur zur Notwendigkeit einer spezifischen PV für Kinder und Jugendliche	S. 38
• Anhang 3: Grafik PV-Netzwerke	S. 42

Das Modell finden Sie mit folgendem Link:
http://www.polkm.org/PV%20Modell_1506_21.pdf

(Link bitte in Adressleiste ihres Browsers kopieren)

Für Fragen stehen wir gerne zur Verfügung. Kontakt unter office@polkm.org

*Rudolf Püspök
 Leiter der AG PV*

Bericht von der österreichischen Europlan-Konferenz zum nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)



Seit 2010 ist ein ständiges Beratungsgremium für seltene Erkrankungen beim Bundesministerium für Gesundheit (BMG) eingerichtet und seit 2014 ist dort ein Beirat für seltene Erkrankungen (SE) gemäß § 8 Bundesministeriengesetz tätig, der das BMG bei der Umsetzung der EU-Richtlinien fachlich beraten soll.

Am 22.5.2015 wurde von der **Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)** und **pro rare austria** im BMG im Rahmen der Österreichischen Europlan-Konferenz ein Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) vorgestellt und mit ca. 100 Interessenten in 6 Workshops diskutiert:

Die **Workshops (WS)** orientierten sich an den im NAP.se definierten 9 Handlungsfeldern (HF):

- WS 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (HF 6+9)
- WS 2: Expertisezentren für SE (HF2)
- WS 3: Therapie (HF 4)
- WS 4: SE im Gesundheitssystem/Epidemiologie (HF 1+7)
- WS 5: Diagnostik (HF 3)
- WS 6: Forschung (HF 5)

Ziel des NAP.se ist die verbesserte Versorgung Betroffener durch eine Vielzahl von Maßnahmen:

Dazu zählen die Einführung einer geeigneten **Dokumentation** in allen Expertisezentren, aber auch deren Ausdehnung auf

alle Versorgungsstufen, eine Sicherstellung der adäquaten Abgeltung medizinischer Leistungen und die Einführung persönlicher Informationskarten für PatientInnen.

Um diese **Expertisezentren** definieren zu können, sollen die einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Gruppen zusammengefasst werden, um Menschen mit SE in allen Belangen ausreichend interdisziplinär und multiprofessionell versorgen zu können. Die Expertisezentren sollen in drei Versorgungsstufen (A, B, C) gegliedert, in die Österreichische Versorgungslandschaft integriert und ausreichend national und international (in Europäische Referenznetzwerke/ERN) vernetzt sein. Die Versorgungsqualität soll in 5-Jahres-Abständen monitorisiert werden. Parallel dazu soll dies auch ausreichend öffentlich kommuniziert werden (z.B. über Websites etc.). Eine **Nationale Koordinationsstelle (NKSE)** ist bei der GÖG bereits eingerichtet, die Unterstützung durch **Orphanet Austria** soll langfristig finanziell gesichert werden.

Notwendig ist auch die Ausarbeitung von **Qualitäts- und Leistungskriterien** für diagnostische Laboratorien für alle SE, die offizielle Designation spezialisierter Laboratorien für Gruppen von SE und deren Integration und Vernetzung in die Österreichische Versorgungslandschaft, die Ausarbeitung von **Kompetenzkriterien für ExpertInnen**, die Einrichtung eines beim Ministerium angesiedelten offiziellen wissenschaftlichen Beirates für das Österreichische Neugeborenen-Screening-Programm und die Entwicklung eines **Österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“**.

Um die Therapien und den Zugang zu den Therapien für Betroffene zu verbessern, ist eine bessere Vernetzung der Österreichischen Zentren und Experten auf Europäischer Ebene notwendig, eine **Bundesländer- und Grenzen-überschreitende Verbesserung des Zugangs zum „Best Point of Service“** und ein einheitlicher Leistungskatalog für Heilbehelfe bzw.

einen kontinuierlichen Zugang zu adäquater medikamentöser Versorgung.

Die Forschung muss deutlich mehr gefördert werden durch Bereitstellung spezifischer Informationen, internationale Vernetzung der Expertisezentren und Unterstützung des Dialogs mit den relevanten Stakeholdern bzw. Förderagenturen.

Der Wissensstand der wichtigsten **Informationsquellen für Patienten** soll ausgebaut werden (v.a. in der Primärversorgung) und das Bewusstsein für SE in allen Zielgruppen gefördert werden. Es ist notwendig, dass auch **datengeschützte Patientenregister** zur Erfassung epidemiologischer Daten aufgebaut werden, um die Kenntnisse über SE zu erweitern.

Schliesslich soll eine **österreichweite Patientenvertretung** für alle SE finanziell sichergestellt werden; die Selbsthilfegruppen sollen in alle Entscheidungsprozesse eingebunden werden und deren gesundheitsökonomische Effekte wissenschaftlich untersucht werden.

Die Veranstaltung war von Vertretern der PatientInnen und PädiaterInnen relativ gut besucht, die anderen medizinischen Fachgruppen sollen bei der Umsetzung und vor allem der Definition der Zentren vermehrt eingebunden werden. Wie die Erfahrungen in Deutschland zeigen, wird eine Verbesserung für die Patienten voraussichtlich vor allem vom Engagement der Spezialisten und von der Lösung der offenen Finanzierungsfragen bestimmt werden.

Der offizielle Bericht des BMG über die Österreichische Europlan-Konferenz wird in Kürze erwartet.

Johann Deutsch
AG Schwerpunktsetzung
In der tertiären Pädiatrie

Veranstaltungen, Termine



Verein zur Förderung der
Kinder- und Jugendgesundheit
in Österreich

2. Lehrgang „Entwicklungs- und Sozialpädiatrie (ESP)“

Dieser Lehrgang soll grundlegendes Wissen über Entwicklungs- und Sozialpädiatrie vermitteln wie auch schon bestehende Kenntnisse aktualisieren und vertiefen. Er soll die AbsolventInnen in die Lage versetzen, den vielfältigen Anforderungen der sich wandelnden Lebenswelten von Kindern, Jugendlichen und deren Familien kompetent zu begegnen, eine fachlich fundierte Diagnostik und Therapieführung anbieten zu können und berufsübergreifende Netzwerkarbeit mit zu gestalten.

Der Lehrgang ist in Modulen aufgebaut, welche als kompletter Kurs oder auch als Einzelmodule gebucht werden können. Er wurde mit 104 DFP Punkten approbiert.

Lehrgangstart: Herbst 2015

www.gesunde-kindheit.at/lehrgaenge.html



MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT
WIEN

Universitätslehrgang für Transkulturelle Medizin und Diversity Care

www.meduniwien.ac.at/ulg-transkulturelleMed

Das Personal im Gesundheitsbereich und der psychosozialen Versorgung steht angesichts der großen soziokulturellen Diversität der Patienten und Patientinnen laufend vor neuen Herausforderungen.

Im Oktober 2015 startet an der Medizinischen Universität Wien der **neue berufsbegleitende Masterlehrgang (MSc) „Transkulturelle Medizin und Diversity Care“**, der jenes praxisnahe Fachwissen vermittelt, um die komplexen Prozesse im Zusammenhang zwischen Migration, Alltag, Gesundheit und Versorgung besser zu verstehen und daraus das entsprechende professionelle Handeln abzuleiten.

Aufgrund des großen Interesses wurde der Lehrgang nun auch für weitere Berufsgruppen zugelassen!

AbsolventInnen der Ernährungswissenschaften, Pharmazie, Sozialwissenschaften sowie gleichwertiger inländischer und ausländischer Studien an Universitäten und Fachhochschulen, Angehörige des gehobenen Dienstes für Gesundheits- und Krankenpflege, Medizinisch-Technische Dienste, Hebammen und weiteres hoch qualifiziertes Personal aus dem Gesundheits- oder Sozialbereich.

Nähere Informationen erhalten Sie auf

<http://www.meduniwien.ac.at/ulg-transkulturelleMed>

(Link bitte in Adressleiste ihres Browsers kopieren)

Univ. Lekt. Dr.ⁱⁿ Türkan Akkaya-Kalayci

Univ. Lektorin Dr.ⁱⁿ Christine Binder-Fritz

10. Interdisziplinärer Universitätslehrgang Palliative Care in der Pädiatrie

Jan. bis Nov. 2016 (2 Semester)

Themenschwerpunkt

Im Rahmen des nationalen Ausbildungsprogramms wird zur Ergänzung der bisherigen Lehrgänge ein spezieller Lehrgang für Palliative Care in der Pädiatrie implementiert. Die Art und Weise der intrapsychischen und intrafamiliären Auseinandersetzung mit den Themen Krankheit, Sterben, Tod und Trauer bei Kindern unterscheidet sich sehr von jener der erwachsenen Palliative Care. Diesem Umstand wollen wir mittels eines den spezif. Bedürfnissen angepassten Lehrgangs gerecht werden.

Zielgruppe

Der gehobene Dienst für Gesundheits- und Krankenpflege, Ärztinnen und Ärzte der Pädiatrie und Allgemeinmedizin, AbsolventInnen von interdisziplinären Basislehrgängen für Palliative Care, AbsolventInnen eines OPG – Lehrgangs für Palliativmedizin oder Palliativpflege, Mitarbeitende in Hospiz- und Palliativ-einrichtungen, PsychologInnen und SeelsorgerInnen in der Arbeit mit Kindern, Akademische FrühförderInnen u. FamilienbegleiterInnen, Hebammen und Sozial- Sonder- und HeilpädagogInnen, GynäkologInnen, PsychotherapeutInnen, TherapeutInnen.

Lernform und Abschluss

Der Intensivlehrgang umfasst 180 Unterrichtseinheiten plus 40 Stunden Praktikum auf einer für Kinder spezialisierten Einrichtung. Er wird in

geschlossener Kursgruppe in 6 aufeinander aufbauenden Blockseminaren geführt.

Der Lehrgang ist für das Fortbildungsdiplom der ÖAK für Fachärzte für Kinder- und Jugendheilkunde und als Weiterbildung in Palliativpflege (It. GuKG) für den gehobenen Dienst für Gesundheits- und Krankenpflege anerkannt.

Leitung und Begleitung

Prim. Univ. Doz. Dr. Erwin Hauser, wissenschaftlicher Leiter, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Mödling

OÄ Dr. Regina Rath-Wacenovsky, Vertretung Lehrgangsleitung, Fachärztin für Kinder und Jugendheilkunde, Akademische Palliativexpertin

Dr.ⁱⁿ Sabine Fiala-Preinsperger, Fachärztin für Pädiatrie, Kinder u. Jugendpsychiatrie; Psychoanalytikerin, Mödling

Renate Hlauschek, MSc (Palliative Care) DKKS, Geschäftsführung MOKI NÖ

Gabriele Hintermayer, MSc Vertretung Lehrgangsleitung DKKS, Geschäftsführung MOKI-Wien

Ort der Veranstaltung

Seminarhotel „College Garden“ 2540 Bad Vöslau

Anmeldung

Auskunft: Renate Hlauschek

Tel.: +43 (0) 699 / 10 24 01 65

www.moki.at/palliativlehrgang.pdf

(Link bitte in Adressleiste ihres Browsers kopieren)



Zertifikat in Kinderrechten

Zielgruppe:

Personen, die für und mit Kindern und Jugendlichen arbeiten, v.a. aus folgenden Bereichen: Kinder- und Jugendanwaltschaften, soziale Berufe, Jugendgerichtsbarkeit, Bildung/PädagogInnen, Gesundheitswesen, NGOs, Humanitäre Einrichtungen, Presse/Medien, öffentliche Verwaltung

Dauer: 1 Semester berufsbegleitend

Beginn: 16. Oktober 2015

Ort: Donau-Universität Krems

<http://www.donau-uni.ac.at/de/studium/kinderrechte/index.php>

AVISO

Alpen Adria Universität Klagenfurt





Soziale Determinanten psychischer Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen
22. Oktober 2015, 9.00 - 16.00 Uhr

Themen und ReferentInnen

Eröffnung
 Spiel, Georg

Spektrum familiärer Risikofaktoren
 Hafner, Daniela

**Erziehung zwischen Partnerschaftlichkeit und Verunsicherung:
 Die Resilienz von Kindern fördern**
 Helming, Elisabeth

Interventionen zur Stärkung elterlicher Kompetenz
 Wegenschimmel, Barbara / Grössl, Jasmin

Migration und psychische Gesundheit bei Jugendlichen
 Strohmeier, Dagmar

**Cyberbullying-Mobbing zwischen Peers:
 Risikofaktoren und evidenzbasierte Prävention**
 Gradingner, Petra

Kinderrechte und deren Umsetzung
 Sax, Helmut

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung unter office@polkm.org

Impressum:

Medieninhaber und Herausgeber Verein Politische Kindermedizin, 3100 St. Pölten, Defreggerstr. 6/17

E-Mail: office@polkm.org

Homepage: www.polkm.org

Für den Inhalt verantwortlich: Prim. Dr. Sonja Gobara, Dr. Rudolf Püspök.

Weitere Beiträge von: Prof. Dr. Johann Deutsch, PD Dr. Nicole Grois, Dr. Irene Promussas

Fotos: N.Grois, R.Püspök, Regina Courtier, Richard Schuster

Anhang ab nächster Seite

Anhang

Bericht vom DGKJ-Kolloquium ZSE in Berlin am 25.6.2015 über die bisherige Entwicklung der Pädiatrischen Bereiche der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) in Deutschland

Zusammenfassung:

Das Kolloquium zeigte die Schwierigkeiten in der Umsetzung der von der EU geplanten Richtlinien zur Verbesserung der Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE).

In Deutschland wurde bereits vor 2 Jahren im Parlament beschlossen, die Richtlinie der EU zur Verbesserung der Betreuung von SE umzusetzen. Im Kolloquium wurde deutlich gemacht, dass diese bisher fast ausschließlich in der Hand interessierter Ärzte liegt: In Berlin wurde zwar ein Zentrum zur Diagnostik und Abklärung auch ungeklärter SE gegründet, aber bisher wurden noch keine Richtlinien für die Anerkennung dieser Zentren festgelegt oder finanzielle Mittel für mobile Spezialisten oder Patientenlotsen bewilligt, die Patienten durch die vielfältigen diagnostischen Wege begleiten können (*Grüters-Kieslich*), auch die Finanzierung einer Stelle für ein Monitoring der Betreuungsqualität wurde noch nicht mit Politikern ausdiskutiert. Gegenüber der Situation in Österreich haben sich die an SE interessierten spezialisierten Einrichtungen aller Fachrichtungen allerdings bereits zu einer Arbeitsgruppe zusammengeschlossen, die ihre Interessen bezüglich Forschung, Ausbildung, Qualität, Zusammenarbeit und Vertretung gegenüber der Öffentlichkeit, Kostenträgern, Politikern etc. gemeinsam vertreten können.

Bericht:

In Berlin wurden am 25.6.2015 die bisherigen Erfahrungen mit der Implementation des NAMSE, dem Analogon von NAPse in Österreich vorgestellt und diskutiert. Beide wurden zur nationalen Umsetzung des EUROPLAN-Konzeptes entwickelt, um letztlich die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen deutlich zu verbessern und deren Qualität an jene von Patienten mit häufigeren Krankheiten heranzuführen.

Die Herausforderung besteht in der ungeheuren Vielzahl seltener Erkrankungen (derzeit mehr als 7000) und der dadurch bedingten Unkenntnis in weiten Kreisen der Ärzteschaft. Wobei gleichzeitig festgestellt wurde, dass diese Erkrankungen in fast allen Bereichen der Pädiatrie und in der Missbildungs-Kinderchirurgie bereits einen sehr hohen Stellenwert besitzen. Trotzdem benötigt die Stellung einer Diagnose durchschnittlich noch Jahre, was für die betroffenen Familien einen langen Leidensweg und eine lange Zeit bis zu einer adäquaten Versorgung bedeutet.

Das Kolloquium war unterteilt in einen 1. Abschnitt mit Impulsreferaten und, daran folgend in beispielhafte Referate über umgesetzte Zentren und Netzwerke und ein Round Table Gespräch.

Impulsreferate:

- Der parlamentarische Beschluss zur Umsetzung des NAMSE liegt in Deutschland bereits 2 Jahre zurück. Frau **Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich** (Berlin) gab zunächst einen Überblick über die Handlungsfelder des NAMSE. Die Vielzahl der Erkrankungen machen SE geradezu zu Modellen für eine personalisierte Medizin. Leider ist derzeit noch bei einer Vielzahl die Ursache unbekannt, sodass außer symptomatischen Maßnahmen derzeit auch keine Therapiemöglichkeit besteht. Daneben bestehen dadurch auch Defizite in Information und Forschung. Immerhin hat NAMSE bereits zu einem Zusammenschluss der daran Interessierten zu einer AG (s.u.) geführt. In einzelnen Bereichen wurden bereits die von NAMSE vorgesehenen Register zur Erfassung der Patienten, deren Symptome und Therapie installiert.

NAMSE sieht eine Vernetzung von Zentren unterschiedlicher Größe vor:

Das **Zentrum A** sollte Spezialisten für zumindest 3 Krankheiten besitzen, eine Biodatenbank und ist für eine überregionale Steuerung (Einrichtung von Lotsen für die ärztl. Koordination und Weiterleitung der Patienten) zuständig. Zusätzlich sollten Informationen für Ärzte und Patienten bereitgestellt, unklare Erkrankungen bis zu einer vollständigen Diagnose abgeklärt und Forschungsprojekte entwickelt werden, die auf Grund der Seltenheit der Krankheitsbilder internationale Kooperationen bedingen werden.

Das **Zentrum B** sollte Patienten mit SE sowohl ambulant als auch stationär betreuen können und Fallbesprechungen regelmäßig durchführen.

Ein **Zentrum C** sollte Patienten mit SE ambulant betreuen können.

Damit unterscheidet sich die Struktur der ZSE in Deutschland etwas von der in Österreich (NAP.se) vorgesehenen.

Die Finanzierung ist großteils auf Grund geltender Gesetze vorhanden, allerdings fehlt eine Sockelfinanzierung, z.B. für Lotsen, die die Patienten bis zur Diagnose und durch die Therapie begleiten oder Vorhaltekosten für die laufende Bereitstellung von Experten.

- Die Vorsitzende der AG-ZSE (**Dr. Cornelia Zeidler**, Hannover) gab ein Impulsreferat zum Thema des Handlungsfeldes **Versorgung und Netzwerke**: die AG-ZSE vertritt die Interessen der Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE): Forschung, Aus-, Fort- und Weiterbildung, Qualität der Diagnostik und Therapie, vertikale und horizontale Zusammenarbeit, Vertretung gegenüber der Öffentlichkeit, den Kostenträgern, Politikern etc.
Mitglied der AG können alle Zentren werden, die sich eine Satzung als Zentrum gegeben haben (derzeit 23 Zentren). Die Zentren haben derzeit noch eine unterschiedliche Dichte in verschiedenen Bundesländern. Zentren und AG müssen sich derzeit selbst organisieren. Von derzeit 23 Zentren besitzen 22 auch pädiatrische Einzelzentren, 14 der 23 Zentren haben eine pädiatrische Leitung, die anderen werden internistisch/humangenetisch geleitet. Ein dem NAMSE entsprechendes Anerkennungsverfahren ist zur Qualitätssicherung notwendig, ein Procedere dazu ist in Ausarbeitung, wurde aber wegen der Probleme der Finanzierung noch nicht eingerichtet. Weitere Problemfelder sind die psychosoziale Versorgung, Patienten mit unklaren Diagnosen (es ist nicht wie in USA dafür ein einziges Zentrum vorgesehen, sondern diese Patienten sollen eher durch eine ausreichende Vernetzung und Video-Falkonferenzen adäquat betreut werden). In Diskussion sind ein Lotsenforum (das später eventuell sogar eine eigene Berufsgruppe bedeuten könnte), die Kodierung der SE (DIMDI-Orphanet), Patientenfragebögen und eine gemeinsame elektronische Patientenakte für alle Beteiligten.
- **Prof. Dr. Olaf Hiort** (Lübeck) erläuterte den **Europäischen Kontext (EUCERD)** und strich besonders einige kritische Punkte heraus: Die Entwicklung von Standard Operating Procedures (SOPs), die Transition der Betreuung in die Erwachsenenmedizin, die Einrichtung von Videokonferenzen bzw. die einzurichtende Tele-Expertise (Commission expert group on rare diseases). Die Einrichtung von European Reference Networks (10 Zentren in 8 Mitgliedsstaaten und 21-23 thematische Netzwerke) wurde am 11.6. 2015 in Brüssel beschlossen. Wichtig sind ein „Universal access“ und dessen Evaluierung unter deutlicher Mitsprache der Patienten, die Einrichtung von „Specialised social services“ und die Forcierung einer sinnvollen Krankheitskodierung. Das nächste Treffen der Steuerungsgruppe ist für November 2015 vorgesehen. Bisher ist noch unklar, wie diese Maßnahmen finanziert werden sollen.
- **Dr. Andreas Reimann** (Berlin) erläuterte die **Erwartungen der ACHSE** (Allianz chronischer seltener Erkrankungen) **und Selbsthilfe-Organisationen**: Als Beispiel für die durchschnittliche Verzögerung bis zu einer Diagnosestellung wird ein 3jähriger Patient mit ersten Symptomen eines Mb. Niemann Pick genannt, dessen Diagnose erst nach 4 Jahren gestellt wurde, nachdem die Eltern die Koordination aller

Arztbesuche und Kontakte zu Spezialisten aufgenommen hatten. Für Patienten und Eltern sind daher nicht Konzepte, sondern eine zügige Umsetzung der geplanten Maßnahmen entscheidend, im Sinn: „Von der Zufälligkeit zur Verlässlichkeit...“ Daher fordern PatientInnen und Eltern eine rasche Regelung einer einheitlichen Finanzierung in **allen** Bundesländern durch entsprechende Positionen für SE im ASV, den Start des Anerkennungsverfahrens für Zentren für Seltene Erkrankungen, Vorschläge für Zentren durch den Gesetzgeber und eine Verbesserung der Organisation von Diagnostik und Therapie von SE entsprechend den Qualitätskriterien des NAMSE (auf Landesebene). Die Möglichkeit von Einflussnahmen des Bundes auf die Gesundheitsversorgung von Patienten mit SE durch die Länder muss geschaffen werden, da die derzeitige Situation für Patienten untragbar ist. Entscheidend sei auch die Einrichtung von geeigneten Schnittstellen zu involvierten Hausärzten und Fachärzten, wie eine gute Arbeitsteilung und Kommunikation zwischen den einzelnen Zentren, national und international. Die rasche Erhöhung der Schlagkräftigkeit der AG der Zentren für SE (AG-ZSE) wäre hilfreich.

- **Tobias Hartz** (Mainz) berichtete über **Technische Umsetzungen aus dem NAMSE-Prozess**:

Diese betrifft die Einrichtung von geographischen Karten der einzelnen Versorgungseinrichtungen (**se-Atlas**), die durch Selbsthilfeorganisationen zertifiziert werden (was in der Diskussion aber sehr kritisch gesehen wurde). Bisher wurde mit Ichthyose und Lysosomalen Erkrankungen begonnen; dabei erfolgt auch ein Datenabgleich (Web-Schnittstelle) mit Orphanet; dies soll anhand von transparenten Ranking-Algorithmen eine Qualitätssicherung durch Transparenz ermöglichen. Weitere Projekt betreffen eine zentrale Informationsplattform für SE (ZIPSE), die auf Grund der besseren Qualität eine Alternative zu Dr. Google werden soll (sie wird ab August 2015 online gestellt), und ein Register von Betroffenen (OSSE = Open source registry for rare diseases in the EU): Als Service ist eine Pseudonymisierung integriert; damit können auch Formulare ausgedruckt und bestehende Daten aus anderen Quellen übernommen werden. Ungeklärt sind die langfristige Betreuung und die Frage, wie die Verlässlichkeit der Daten garantiert wird; eine Validierung der technischen Möglichkeiten soll durch die entsprechenden Fachgesellschaften erfolgen.

Im 2. Teil der Veranstaltung wurden exemplarisch **Einzelbeispiele für einige Diagnosen** vorgestellt:

- **Dr. Katja Ziegenhorn** (Magdeburg) berichtete über ein **Diagnose-Portal für angeborene Skelett-Systemerkrankungen** unter der Leitung der Professoren Zabel, Zenker und Mohnike: Patienten und Ärzte tragen die Kerndaten ein, das Einverständnis zur Entbindung von der ärztlichen Schweigepflicht erfolgt durch die Patienten direkt. Im Fall unklarer Diagnose erfolgen monatliche Video/Fall – Konferenzen. Zur Bündelung von Expertise arbeiten medizinische Experten mit Selbsthilfegruppen zusammen.
- **Dr. Daniel Tibussek** (Düsseldorf) berichtete über ein neues **Netzwerk für Kinderschlaganfall**: Prinzipiell sind sowohl die Diagnostik wie auch die Therapie im Erwachsenenalter gut bekannt und etabliert. Für diese Ereignisse sind aber SE die Ursache. Kennzeichen dieses Netzwerks ist die Interdisziplinarität, da die Ereignisse im Kindesalter sehr selten sind. In Toronto existiert ein Zentrum, in dem Kollegen/Kolleginnen von 12 Nationalitäten 220 akute Fälle/Jahr betreuen und 500 follow-up Untersuchungen pro Jahr machen. In Deutschland ist die Situation ganz anders: Es gibt nur eine Handvoll kindlicher Patienten und keine flächendeckende Versorgung, aber Grund für Optimismus, da bereits begonnen. Beispiele: 3jähriger Bub, mit Hemiparese; Ursache: cerebrale Arteriopathie. Soll eine Lyse eingeleitet werden? Oder mit Steroiden behandelt werden? Es gibt zahlreiche Fragen der Kindeseltern, wie „Gibt es das überhaupt? etc. Das Problem ist die fehlende, durch Studien abgesicherte Evidenz, die durch die Seltenheit im Kindes-

alter bedingt ist (in Deutschland 5/Jahr, dagegen bei Erwachsenen 2000/Jahr; insgesamt bei Kindern 1,6/100000). Bei Erwachsenen ist die invasive Thrombektomie „state of art“ ! Soll bei Kindern eine Lyse durchgeführt werden?

In den IPSS Centers sind 4448 Patienten registriert, in Deutschland wurde z.B. für eine Thrombolysestudie in 2 Jahren kein Patient registriert! Die Diagnostik erfolgt durch das „Pediatric NIH Stroke scale (SOM)“. In Deutschland wurde erst am 12.6.15 mit dem Aufbau eines Netzwerkes begonnen.

Wie ist der aktuelle Stand der Zusammenarbeit in Forschung, Betreuung und Weiterbildung?

Diese Frage wurde an 3 Beispielen erörtert:

- **Dr. Cornelia Zeidler** (Hannover) berichtete über die **schwere kongenitale chronische Neutropenie**:

Die Krankheit ist seit 1922 bekannt, seit 1995 wurden zunehmend Mutationen (ELANE, CXCR4, etc.) entdeckt, die G6PC3 Mutationen 2009, RUNX1 Mutationen 2012. Einzige therapeutische Möglichkeit sind Stammzell-Transplantationen. Vereinzelt wurden auch Leukämien beobachtet. Es existiert ein Europäisches Netzwerk für SCN (severe chronic neutropenia), das ein internetzugängliches freiwilliges Register geschaffen hat, mit jährlicher Datensammlung (ProMISe).

Von den registrierten PatientInnen wurden insgesamt 20% nicht genetisch getestet. Die Erkrankung hat derzeit den Status eines Modellcharakters für die Leukämogenese; eine internationale Kooperation ist daher sehr wichtig! Durch das Register wurde erkannt, dass v.a. durch Compliance-Probleme Sepsisfälle auftreten, die zum Tod führen. Aus der Zusammenarbeit sind 50 Publikationen in 20 Jahren entstanden. Weitere Vorteile sind die Schaffung einer Biobank, die Bearbeitung der Pharmakovigilanz, die Erarbeitung von Empfehlungen zu Behandlung und Management. Bisher wurden 6 größere Förderungen zuerkannt.

- **Prof. Dr. Knut Brockmann** (Göttingen) gab den Stand bezüglich **„Seltener neurologische Erkrankungen“** bekannt:

Derzeit gibt es in Deutschland 19 Zentren für kinderneurologische SE, in Europa bestehen 3 internationale Netzwerke (Homocystinurie und Methylation-Defekte, Neurotransmitter-Erkrankungen und Muskeldystrophie/MD-NET bzw.

TREAT-NMD-network), ein Patienten-Register für Neuromuskuläre Erkrankungen, Neuromics (zur Entwicklung von Therapien) und in Deutschland ESPED (für epidemiologische Studien im Bereich der SE) und ESNEK (mit Zentrum in Göttingen zur Erhebung SE im neurologischen Bereich): z.B. kann hier eine Anfrage an 1200 Ärzte abgesendet werden, danach Fragebögen an die Kindeseltern mit Anfrage zur Mitarbeit gesendet werden, wie z.B. bei der Untersuchung des FOXC1-Gens, bei Apraxie Cogan (COMA 23), CAPOS Syndrom(3), Myasthenien (34), der Psychopathologie bei PCDH19-assoziierten Krankheitsbildern, der Multiplen Sklerose und hereditären Ataxien.

- **Prof. Dr. Ute Spiekercötter** (Freiburg) gab einen Überblick über die **Pädiatrische Stoffwechselmedizin**:

Alle diese Erkrankungen erfüllen die Definition von SE, aber nur 12 werden im Neugeborenen-Screening in Deutschland untersucht. Das Gebiet umfasst derzeit etwa 500 verschiedene Defekte.

Für Stoffwechseldefekte der Organischen Säuren und Harnstoffzyklusdefekte existiert ein Europäische Netzwerk und Register (EIMD/European Network and Registry for Intoxication type Metabolic Diseases, geleitet von Stefan Kölker), ebenso für Homocystinurie und Methylation-Defekte (EHOD, geleitet von Henk Blom).

Von den in der AG-ZSE derzeit erfassten 23 Zentren haben 12 ein Zentrum für SE des Stoffwechsels, aber die unterschiedlichen Standorte haben unterschiedliche

Bezeichnungen, mit oder ohne Satzungen etc. Auch offizielle Schwerpunkte und Weiterbildungsrichtungen verfügen leider nicht über definierte Inhalte die die Stoffwechsel-Medizin betreffen, es gibt also kein Curriculum für Ausbildung etc.

- **Prof. Dr. Dagmar Führer** hat mit **Prof. Dr. Berthold Hauffa** (Essen) eine Zusammenarbeit zwischen Pädiatrie und Innerer Medizin bezüglich der **Transition in der Endokrinologie** aufgebaut. Diese beruhte zunächst auf persönlichen Interessen und wurde erst danach vom zuständigen Klinikvorstand personell unterstützt: Die chronischen Erkrankungen in der Endokrinologie sind altersunabhängig, Probleme bestehen bezüglich Gesundheit, Krankheit, Prävention, Gesundheitsökonomie. 15-20% aller Kinder haben chronische Krankheiten mit einem dauerhaften Bedarf an spezialisierter Versorgung, 30-40% davon sind in der Transitionsphase nicht adäquat versorgt, mit z.T. dramatischen Folgen! Die Transitionssprechstunde der Endokrinologie in Essen besteht bereits seit 13 Jahren. Sie berichtete dann Fälle von Turner Syndrom (dessen Komplikationen z.B. bei Internisten nicht bekannt sind), von multipler endokriner Neoplasie Typ 1 (MEN1), AGS und Endokrinopathien nach Krebserkrankungen, wie Knochenerkrankungen oder Adipositas, deren Häufigkeit leider kein Plateau erreicht!

Im abschließenden **Round Table** wurde der **Aktionsplan ab 2015** und die **Vision für 2020** bezüglich **Forschung, Versorgungsstrukturen, Weiterbildung und Finanzierung in Deutschland im Bereich der SE im Kindes- und Jugendalter** diskutiert und von **Prof. Dr. Klaus Mohnike** moderiert: Teilnehmer waren **Prof. Dr. Knut Brockmann** (Kindernetzwerk), **Jürgen Malzahn** (AOK Bundesverband), **Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich**, **Dr. Reimann** und **Prof. Dr. Ute Spiekerkötter**.

Dr. Reimann (ACHSE) betonte, dass erstaunlicherweise viele Organisationen bei NAMSE mitgearbeitet haben, aber wie gesagt, Papier ist geduldig. Es kommt aus Patientensicht auf die rasche Umsetzung der beschlossenen Maßnahmen an. Er findet Patientenzufriedenheitsbewertungen notwendig, um auch die Politiker zur Umsetzung zu motivieren.

Jürgen Malzahn (Bundesverband AOK) betonte, dass die Entwicklung des gesamten NAMSE-Prozesses nicht in der Finanzierung abgebildet ist, da bisher alles auf persönlichen Aktivitäten beruht und nicht durch Gesetze vorgegeben ist. Dies ist für die Finanzierung durch öffentliche Institutionen bzw. Krankenkassen aber nötig. Zusätzlich wurden unterschiedliche Lösungen vor Ort entwickelt, es sind aber Standards nötig. Es ist auch kein Verwaltungsweg vorhanden. Die Finanzierungsgrundlagen müssten messbar dargelegt werden, um über die Finanzierung durch AOK entscheiden zu können. Leider können die Kosten von Doppelgleisigkeiten und Fehldiagnosen kaum gemessen und damit in den Planungen berücksichtigt werden.

Prof. Dr. A. Grüters-Kieslich erwartet, dass der Anerkennungsprozess ergeben wird, wie viele Zentren verschiedener Kategorien akzeptiert werden, diese könnten sich durchaus komplementär ergänzen, dann ist aber die Mobilität der Spezialisten nötig. Ein Monitoring ist unbedingt zur Erreichung einer hohen Qualität notwendig, um diese für Patienten nutzbar zu machen. Derzeit gibt es noch keine Liste für die Zertifizierung, es wird aber daran gearbeitet. Bisher wurden die Vorhaltekosten für Spezialisten noch nicht erwähnt; diese müssten aber unbedingt angesprochen werden.

Prof. Dr. K. Brockmann betonte für die Selbsthilfegruppen des Kindernetzwerkes, dass wohnortnahe Spezialisten nötig sind. Dies betonte auch **Prof. Dr. U. Spiekerkötter**.

C. Zeidler (AG-ZSE) stellte abschließend fest, dass es solche Zentren zukünftig geben müsse, diese sollten auch gut horizontal und vertikal vernetzt sein, um die Unwissenheit behandelnder Ärzte zu beseitigen; es sind also klare funktionale Strukturen nötig. Leider ist die Finanzierung derzeit völlig vom NAMSE-Prozess entkoppelt.

Johann Deutsch,
AG Schwerpunktsetzung
In der tertiären Pädiatrie