**Tag der seltenen Erkrankungen Salzburg Gemeinsamer Aktionstag im EUROPARK am Samstag, 16. März 2019**

Von seltenen Erkrankungen spricht man, wenn davon weniger als einer von 2.000 Menschen betroffen ist. Europaweit sind etwa 30 Mio. Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen, allein in Österreich um die 400.000. Seltene Krankheiten sind also selten, aber Patienten mit seltenen Krankheiten sind zahlreich. Umso wichtiger ist es, der Erforschung, Diagnose und Therapie dieser Krankheiten verstärktes Augenmerk zu widmen und den Betroffenen spezielle Betreuung und eine Anlaufstelle zu bieten.

Es handelt sich bei den seltenen Krankheiten oft um genetisch bedingte, chronische und häufig die Lebensqualität schwer beeinträchtigende Veränderungen. Mehr als 6.000 seltene Krankheiten sind bekannt, 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Mehr als 4.000 dieser seltenen Erkrankungen betreffen Kinder. Die Mehrheit dieser Krankheiten gilt als unheilbar

„Im Bundesland Salzburg wurden die Bemühungen und Aktivitäten rund um die seltenen Erkrankungen und ihre Betroffenen sowie Angehörigen in den vergangenen Jahren massiv verstärkt. Das Universitätsklinikum Salzburg wurde 2010 zum „Selbsthilfefreundlichen Krankenhaus“ ernannt und die hohe medizinische Kompetenz bei seltenen Erkrankungen wurde – gemeinsam mit der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) – im neuen Salzburger Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK) gebündelt. Der Dachverband der Selbsthilfe Salzburg bietet den organisatorischen Rahmen für über 180 Selbsthilfegruppen und hat sich unter anderem auch zu einer Anlaufstelle für Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige im Bundesland Salzburg entwickelt. Durch diesen Aktionstag wird nicht nur über seltene Erkrankungen sowie Forschung, Diagnose und Therapie auf diesem Gebiet informiert, sondern auch das Bewusstsein für diese Krankheiten geschärft“, sagt dazu Gesundheits- und Spitalsreferent LH-Stv. Dr. Christian Stöckl.

**Selbsthilfe baut Brücken - „Gemeinsam für Selten“ – Aktionstag am 16. März 2019 im EUROPARK Salzburg**

Unter dem Motto: **„Setzt ein Zeichen für die Seltenen“ – Gesundheitsversorgung und soziale Betreuung gehören zusammen**“, gibt es am Samstag, 16. März 2019 von 9 bis 18 Uhr einen gemeinsamen Aktionstag des Universitätsklinikums Salzburg mit dem Dachverband der Selbsthilfe Salzburg, dem Zentrum für Seltene Krankheiten, dem EB-Haus Austria, dem Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU (Paracelsus Medizinischen Privatuniversität), und über 50 Selbsthilfegruppen aus dem Bundesland Salzburg. Ziel ist es, die seltenen Erkrankungen aus dem Schatten zu holen und ihren Geschichten einen Raum zu geben, um den gemeinsamen Anliegen der Betroffenen eine starke Stimme zu verleihen.

**Salzburger Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK) – für Forschung, Diagnose und Therapie**

Die Universitätskliniken für Dermatologie, Kinder- und Jugendheilkunde, Neurologie und Innere Medizin I/Sonderauftrag für Stoffwechselerkrankungen sowie das Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselkrankheiten der PMU beschäftigen sich seit vielen Jahren gemeinsam und intensiv mit der Erforschung, Diagnose und Therapie von seltenen Krankheiten. Mit dem neu aufgebauten Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK) Salzburg wurde dieser Zusammenarbeit eine Organisationsform und Patienten/innen damit eine besser wahrnehmbare Anlaufstelle gegeben.

Spezialambulanzen stehen den Patienten/innen in den im Zentrum beteiligten Kliniken zur Verfügung. Dazu zählen zum Beispiel die Spezialambulanz für Genodermatosen und die Spezialambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen an der Salzburger Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, u.a. für Kinder mit Erkrankungen, die im Neugeborenen-Screening erkannt wurden. Darüber hinaus widmen sich Experten aus allen Kliniken des Zentrums im „Board für seltene Krankheiten“ gemeinsam besonders schwierigen Fällen. Ein weiteres Leitmotiv des ZSK ist die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen.

**EB-Haus Austria: Erstes nationales Expertisezentrum Österreichs**

Ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung von Patienten/innen mit einer seltenen Erkrankung, in diesem Fall Epidermolysis bullosa (EB), ist das 2005 eröffnete EB-Haus Austria. In dieser – von der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria maßgeblich unterstützten – Einrichtung, werden „Schmet- terlingskinder“ aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt. Mit der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Diem), dem EB-Labor (Leitung: Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer), dem EB-Studienzentrum (Leitung: Prof. Martin Laimer) und der EB-Akademie (Leitung: Dr. Gabriele Pohla-Gubo) werden die medizinische Versorgung, die Forschung und Therapieentwicklung, sowie die Aus- und Weiterbildung und Vernetzung rund um die angeborene Hauterkrankung vorangetrieben.

Im Jahr 2017 wurde das EB-Haus Austria vom Bundesministerium für Gesundheit als erste derartige Einrichtung in Österreich offiziell als nationales Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa designiert. Es erfüllt damit die Qualitätskriterien einer hochspezialisierten klinischen Institution, die im Sinne einer überregionalen Versorgung als zentrale Anlaufstelle für definierte Gruppen seltener Erkrankungen fungiert. Damit ist es auch Teil eines von der Europäischen Union lancierten europäischen Netzwerkes von Expertiszentren für seltene Hauterkrankungen, dem European Reference Network for Rare Skin Disorders.

**Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU**

Das Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) ist Gründungspartner im Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg. Das seit 2008 bestehende Institut widmet sich der Erforschung seltener genetischer Stoffwechselerkrankungen auf den Ebenen der Grundlagenwissenschaft, der translationalen sowie der klinischen Forschung. Viele der Erkrankungen führen, zu spät erkannt oder unbehandelt, zu schwerer Behinderung oder zum Tod. Diagnose- und Therapieentwicklung für diese sehr seltenen Erkrankungen stellen eine große Herausforderung dar und werden in folgenden Aspekten im Institut bearbeitet: Optimierung der Wirksamkeit und Sicherheit etablierter Arzneimittel, Entwicklung innovativer Therapieansätze und Entwicklung innovativer Diagnosestrategien und –methoden.

**Stoffwechselerkrankungen-Experten in der Universitätsklinik für Kinder -und Jugendheilkunde**

75 Prozent der Orphan Diseases werden bereits im Kindesalter entdeckt. Wesentlich dafür ist das allgemeine Neugeborenen-Screening-Programm, das zentral in Wien am AKH durchgeführt wird. Die Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde in Salzburg ist eines der vier universitären Stoffwechselzentren in Österreich für die Nachversorgung von Kindern aus dem Neugeborenen- Screening und mit anderen Stoffwechselstörungen. Über 200 Kinder mit unterschiedlichsten angeborenen genetischen Erkrankungen werden in einem multidisziplinären Team betreut.

Es sind eine eigene pädiatrische Stoffwechselambulanz (Leitung: Dr. Saskia Wortmann-Hagemann), eine Spezialsprechstunde für lysosomale Speicherkrankheiten (Priv.-Doz. Dr. Florian B. Lagler). Bei Erkrankungen, die sich nicht bereits im Neugeborenen- bzw. frühen Kindesalter zeigen, ist die frühzeitige klinische Erkennung von größter Bedeutung, aber auch besonders anspruchsvoll. Für genetische Fragestellungen ist die Humangenetische Beratungsstelle (Priv.-Doz. Dr. Dieter Kotzot) zuständig.

RÜCKFRAGEN:

Selbsthilfe Salzburg

*GF Sabine Geistlinger*

Dachverband der Selbsthilfegruppen Salzburg; Geschäftsführung Tel. 0662/8889-1800

[geistlinger@selbsthilfe-salzburg.at](mailto:geistlinger@selbsthilfe-salzburg.at)  [http://www.selbsthilfe-salzburg.at](http://www.selbsthilfe-salzburg.at/)

EB-Haus Austria

*Dr. Gabriele Pohla-Gubo*

UK für Dermatologie, Salzburg; Leiterin Akademie EB-Haus Austria

Tel. 05-7255-24638; [g.pohla-gubo@salk.at](mailto:g.pohla-gubo@salk.at) http://www.eb-haus.org; http://www.eb-clinet.org; [http://www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at/)

Dermatologische Forschung

*Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA*

UK für Dermatologie, Salzburg; Leiter Forschung EB-Haus Austria; Spezialambulanz für Genodermatosen

Tel. 05-7255-82405 [jo.bauer@salk.at](mailto:jo.bauer@salk.at)

http://www.eb-haus.eu; [http://www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at/)

Stoffwechselforschung

*Priv.-Doz. Dr. Florian B. Lagler*

Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU Tel. 0662/2420-80760

[florian.lagler@pmu.ac.at](mailto:florian.lagler@pmu.ac.at) <http://www.pmu.ac.at/angeborenestoffwechselerkrankungen.html>

Kinder- und Jugendheilkunde

*Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl*

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Salzburg Tel. 05-7255-26102

[w.sperl@salk.at](mailto:w.sperl@salk.at) <http://www.salk.at/757.html>