

Salzburg, am 22. 2. 2016

# Seltene Erkrankungen aus dem Schatten holen!

**Aktion zum Tag der Seltene Krankheiten: Europark am 27. Februar von 9 bis 18 Uhr**

**SALZBURG.** Der „Europäischer Tag der Seltene Krankheiten“ (Rare Disease Day) ist dieses Jahr am selbst seltenen 29. Februar 2016. Dieser Tag steht heuer unter dem Motto: „Erhebt Eure Stimme – Gemeinsam für die Seltene“. Im Bundesland Salzburg wird dieser Aktionstag u.a. durch eine gemeinsame Veranstaltung der Uniklinikum Salzburg, mit den Selbsthilfegruppen mit seltenen Erkrankungen“ den so genannten Rare Disease Salzburg (Allianz SHGs), dem Dachverband Selbsthilfe Salzburg, dem PMU Institut für seltene Erkrankungen, dem Zentrum für seltene Erkrankungen und dem Qualitätsmanagement und Riskmanagement des Uniklinikums Salzburg durchgeführt. Aufgrund des großen Erfolges der vergangenen Jahre, wird anlässlich dieses Tages am 27. Februar wieder ein vielfältiges Informationsangebot im Europark präsentiert. 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 stärkere Stimme zu verleihen.

**SALK Geschäftsführer Priv.-Doz. Dr. Paul Sungler erklärt:** „Das Salzburger Universitätsklinikum verfügt über eine hohe medizinische Kompetenz bei seltenen Krankheiten und errichtete vor ein paar Jahren ein interdisziplinäres Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK). Patienten mit Krankheiten, die weniger als 1 von 2000 Menschen betreffen, finden nicht leicht den richtigen Ansprechpartner im Gesundheitssystem. Das Hauptziel dieses Zentrums ist es daher, Aufmerksamkeit für seltene Krankheiten zu schaffen und den Patienten beste medizinische Versorgung zu ermöglichen.“

## Seltene Erkrankungen

Als selten gilt in Europa eine Krankheit, von der nicht mehr als 1 von 2.000 Menschen betroffen ist. Es handelt sich bei den seltenen Krankheiten oft um genetisch bedingte, chronische und häufig die

Lebensqualität schwer beeinträchtigende Veränderungen. Bereits 6000-8000 seltene Krankheiten sind bekannt, 80% davon sind genetisch bedingt, 75% betreffen Kinder. Die Mehrheit dieser Krankheiten gilt als unheilbar. Auch die schwere Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB), deren Betroffene als „Schmetterlingskinder“ bekannt sind, gehören zu dieser Gruppe. Darüber hinaus werden bis zu 30 seltene Krankheiten im österreichischen Neugeborenen-Screening entdeckt.

Die von EURORDIS (Europäische Organisation für Seltene Krankheiten) initiierte internationale Kampagne zum Tag der seltenen Krankheiten möchte die seltenen Erkrankungen aus dem Schatten holen und ihren Geschichten einen Raum geben, um den gemeinsamen Anliegen der Betroffenen eine stärkere Stimme zu verleihen.

### Salzburger Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK)

Das Universitätsklinikum (SALK-Salzburger Landeskliniken, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, PMU) richtete 2012 ein Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK) ein. Das Hauptziel dieses Zentrums ist es Kinder und Erwachsene mit diesen Krankheiten besser medizinisch zu versorgen. Darüber hinaus wird durch das ZSK in der Öffentlichkeit und bei Entscheidungsträgern das Bewusstsein für seltene Krankheiten und deren Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen gestärkt. Im Rahmen des neu aufgebauten **ZSK** beschäftigt man sich seit geraumer Zeit verstärkt mit der Erforschung, Diagnose und Therapie von SK. Insbesondere setzen sich die Universitätsklinik für Dermatologie, Kinder- und Jugendheilkunde, Neurologie und Innere Medizin I/Sonderauftrag für Stoffwechselerkrankungen bzw. das Institut für angeborene Stoffwechselkrankheiten der PMU stark ein. Spezielle Betreuung erfahren die Patienten in den **Spezialambulanzen** des Zentrums, wie der Spezialambulanz für Genodermatosen, und der Spezialambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen an der UK für Kinder- und Jugendheilkunde, für Kinder mit Erkrankungen, die im Neugeborenen-Screening erkannt wurden.

### EB-Haus Austria der Universitätsklinik für Dermatologie – Entwicklung einer neuen vielversprechenden Behandlungsmethode

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 „Schmetterlingskinder“ aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt. Mit der **EB-Ambulanz** (Leitung: Dr. Anja Diem), dem **EB-Labor** (Leitung: Dr. habil. Julia Reichelt) und der **EB-Akademie** (Leitung: Dr. Gabriele Pohla-Gubo) werden die medizinische Versorgung, Forschung, Aus- und Weiterbildung sowie die Vernetzung rund um die angeborene Hauterkrankung vorangetrieben.

Die Forscher/innen des EB-Hauses in Salzburg haben nun eine vielversprechende neue Behandlungsmethode entwickelt: eine Diacerein-Creme aus einem Molekül der Rhabarberwurzel. In zwei klinischen Studien bei „Schmetterlingskindern“, welche an einer erblichen Neigung zur Blasenbildung an der Haut leiden, konnte eine Reduktion der Blasenbildung um 80 Prozent erreicht werden. Am 10. Februar 2014 hat die Diacerein-Creme von der europäischen Arzneimittelagentur EMA die „orphan drug designation“ erhalten. Mit diesem Status kann nun die Weiterentwicklung dieses neuen Medikaments in einer europäischen Studie vorangetrieben werden. Mit der Marktzulassung ist 2017 zu rechnen.

## Grenzüberschreitende Zusammenarbeit – „Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“

Die Seltenheit der Krankheiten und somit geringe Fallzahlen machen eine hohe Spezialisierung notwendig, flächendeckende Expertise für jede einzelne dieser Erkrankungen ist daher nicht möglich. Der Aufbau von nationalen und internationalen Netzwerken sowie regelmäßiger Erfahrungsaustausch ist daher unabdingbar. „**Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen**“ ist das Motto des heurigen Tages der Seltenen Krankheiten. Passend zu diesem Motto hat die EB-Akademie im Jahr 2011 die Initiative „**EB-CLINET – Linking clinical expertise in EB**“ ins Leben gerufen, welche die weltweite Etablierung eines Netzwerkes von EB-Zentren und EB-Experten zum Ziel hat. Internationale Behandlungsrichtlinien, Ausbildungsprogramme und die Erfassung wesentlicher Daten in weltweiten Registern, sind Kernpunkte des Projekts EB-CLINET, welches inzwischen 82 Ansprechpartner in 56 Ländern gewonnen hat.

Im Bereich der mitochondrialen Erkrankungen ist die Salzburger UK für Kinder- und Jugendheilkunde ([www.mitocenter-org](http://www.mitocenter-org)) Teil eines großen Diagnose-, Therapie- und Forschungsnetzwerkes - MITONET und mit EU-Forschungsprojekten (E-RARE) europaweit vernetzt und mitbeteiligt in einem internationalen Ausbildungsprogramm (MEET -Mitochondrial European Educational Training).

## Stoffwechselerkrankungen Experten in der Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde

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

Es ist eine eigene pädiatrische Stoffwechselambulanz eingerichtet (Leitung: OA. Dr.Dr. Saskia Wortmann). Bei Erkrankungen, die sich nicht bereits im Neugeborenen- bzw. frühen Kindesalter zeigen, ist die frühzeitige klinische Erkennung von größter Bedeutung aber auch besonders anspruchsvoll. Das Institut für angeborene Stoffwechsel erkrankungen der PMU (Leitung Dr. med. Florian Lagler) führt daher gemeinsam mit einigen Salzburger Universitätskliniken eine systematische Maßnahme durch, die unter Nutzung EDV-basierter Suchstrategien auch die Erkennung extrem seltener lysosomaler Speicherkrankheiten erleichtert. Für genetische Fragestellungen ist die Humangenetische Beratungsstelle (Univ. Doz. Dr. Olaf Rittinger) zuständig.

## Die Epilepsieambulanz der UK für Neurologie an der Christian-Doppler-Klinik

An der Universitätsklinik für Neurologie wird eine Spezialambulanz für Epilepsieerkrankte geführt, die eine besondere Bedeutung für seltene Erkrankungen hat. Zahlreiche dieser Syndrome manifestieren sich mit epileptischen Anfällen, sodass hier ein Leitsymptom auch zur führenden Anlaufstelle wird. Die Kommunikation und Schnittstelle mit der Epilepsieambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde ist ausgezeichnet, sodass hier die Kontinuität in der Patientenbetreuung gesichert ist.

## Tag der Seltenen Erkrankungen im Bundesland Salzburg

Österreichweit sind direkt oder indirekt etwa 400.000 Menschen durch seltene Erkrankungen betroffen. Die Krankheiten können lebensbedrohlich sein oder zu chronischen Erkrankungen führen. Dadurch werden nicht selten hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen gestellt.



Es ist daher notwendig darüber zu informieren und aufmerksam zu machen.

Die SHG Klinefelter Syndrom, mit Ihrem Sprecher Helmut Kronewitter, ist seit 2008 Initiator/Koordinator „Tag der seltenen Erkrankungen-Salzburg“. Fortlaufend bemüht man sich über die besonderen Probleme bei Seltenen Erkrankungen zu informieren. Aktuell gibt es ein Konzept für Kindergärten- und Schulen im Land Salzburg. Ziel ist es, im Rahmen von Schulprojekten und der Bereitstellung von Informationsmaterialien, über diese speziellen Erkrankungen Wissen zu vermitteln.

### **Rückfragen zum Dachverband der Salzburger Selbsthilfegruppen**

Sabine Geistlinger

Dachverband Selbsthilfegruppe Salzburg

Geschäftsführung der Selbsthilfe Salzburg

Tel: 0043 (0) 662 8889 1800

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

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

### **Rückfragen zum EB-Haus Austria:**

Dr. Gabriele Pohla-Gubo

Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburg

Leiterin Akademie EB-Haus Austria

Vorstandsmitglied DEBRA Austria

Tel: +43 (0) 5 7255-24638

[g.pohla-gubo@salk.at](mailto:g.pohla-gubo@salk.at)

[www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org)

[www.eb-clinet.org](http://www.eb-clinet.org)

[www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

### **Rückfragen zur Forschung:**

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA

Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburg

Leiter Forschung EB-Haus Austria

Spezialambulanz für Genodermatosen

Tel: +43 (0) 5 7255-24600

[jo.bauer@salk.at](mailto:jo.bauer@salk.at)

[www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org)

[www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

### **Rückfragen zur Kinder und Jugendheilkunde:**

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Salzburg

Tel: +43 (0) 5 7255-26100

[w.sperl@salk.at](mailto:w.sperl@salk.at)



## **Rückfragen Klinefelter Syndrom & Rare Disease Day Salzburg:**

Helmut Kronewitter

Gruppensprecher und Koordinator RDD für Salzburg

Tel. +43 (0) 664 5760320

[office@rare-disease.at](mailto:office@rare-disease.at)

[www.rare-disease.at](http://www.rare-disease.at)

## **Allgemeine Rückfragen:**

Mag. Mick Weinberger

Leiterin PR und Klinikmarketing, Pressesprecherin

Gemeinnützige Salzburger Landeslinik Betriebsgesellschaft mbH

Tel: +43 (0)5 7255 - 20012

Mobil: +43 (0) 676 899 72 1007

[presse@salk.at](mailto:presse@salk.at)

[www.salk.at](http://www.salk.at)