




---

Tag der Seltenen Erkrankungen Salzburg  
Gemeinsamer Aktionstag im EUROPARK am Samstag, 25. Februar 2017

---

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.

### „Gemeinsam für Selten“ – Aktionstag am 25. Februar 2017 im EUROPARK Salzburg

Im Bundesland Salzburg wurden die Bemühungen und Aktivitäten rund um die seltenen Erkrankungen und ihre Betroffenen sowie Angehörigen in den letzten 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.

Unter dem Motto: **FORSCHUNG BRINGT HOFFNUNG** gibt es am Samstag, 25. Februar 2017 von 9 bis 18 Uhr einen gemeinsamen Aktionstag vom *Universitätsklinikum Salzburg* mit dem *Dachverband der Selbsthilfe Salzburg*, dem *Zentrum für Seltene Krankheiten*, dem EB-Haus Austria, dem Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der *PMU (oder Paracelsus Medizinischen Privatuniversität)*, und den *Selbsthilfegruppen* im 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 stärkere 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 Ziel des ZSK ist die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen.

### **EB-Haus Austria: 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. Gabriela Pohla-Gubo) werden die medizinische Versorgung, Forschung, Aus- und Weiterbildung sowie 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. Das Medikament wurde an eine amerikanische Pharma-Firma auslizensiert. Diese führt nun eine Marktzulassungsstudie durch.

### **Mito Center – Kompetenzzentrum für angeborene Störungen im Energiestoffwechsel**

Im Bereich der mitochondrialen Erkrankungen ist die Salzburger Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Teil des großen Diagnose-, Therapie- und Forschungsnetzwerkes MITONET (<http://www.mito-center.org>), mit EU-Forschungsprojekten (E-RARE) europaweit vernetzt und an einem internationalen Ausbildungsprogramm (MEET – Mitochondrial European Educational Training) beteiligt. Diese Erkrankungen – wie z.B. Atmungskettendefekte, das MELAS- oder Kearns-Sayre-Syndrom und andere mitochondriale Krankheiten – können zu Milchsäureerhöhung, Muskelschwäche bis hin zum Versagen der Atemmuskulatur, zu Schlaganfällen, Blindheit und vielen weiteren Symptomen führen. Die Odyssee zur korrekten Diagnose konnte bereits für mehrere Hundert Patienten/innen aus ganz Europa beendet werden.

Aktuell leitet Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl mit Priv.-Doz. Dr. Florian Lagler vom Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselerkrankungen der PMU eine internationale multizentrische Studie zu einem neuen Therapieansatz für zwei der mitochondrialen Erkrankungen. Diese Therapie stellt für viele Betroffene die einzige Hoffnung auf eine Verbesserung der Lebensqualität dar. So konnten einige Patienten/innen in vorausgehenden Untersuchungen z.B. ihre Gehleistung erheblich verbessern.

### **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 (Univ.-Doz. Dr. Olaf Rittinger) zuständig.

### **Ambulanz für Anfallserkrankungen der UK für Neurologie an der Christian-Doppler-Klinik**

An der Universitätsklinik für Neurologie wird eine Spezialambulanz für Anfallserkrankungen geführt, die eine besondere Bedeutung für seltene Erkrankungen hat. Zahlreiche dieser Syndrome manifestieren sich mit epileptischen Anfällen, so dass hier ein Leitsymptom auch zur führenden Anlaufstelle wird. Die Kommunikation und Schnittstelle mit der Epilepsieambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde ist ausgezeichnet, so dass hier die Kontinuität in der Patientenbetreuung gesichert ist. Die telefonische Anmeldung ist unter + 43 (0)5-7255-30311 möglich.

Die Universitätsklinik für Neurologie ist im Rahmen eines EU-Projektes zur Entwicklung von Kompetenzzentren für therapieresistente Epilepsien führend vertreten (Epilepsy). Dieses von der EU geförderte Großprojekt fördert die Zusammenarbeit von komplexen Erkrankungen und ihren Abklärungen. Dabei ist es ein Ziel, dass die aufwändigen Untersuchungsmethoden in den 12 europäischen Zentren, die dem Netzwerk angehören, aufeinander abgestimmt sind. Die Vernetzung mit den Zentren für Seltene Erkrankungen ist dabei eine Grundvoraussetzung, um als Referenzzentrum für therapieresistente Epilepsien anerkannt zu werden. Die bei diesen Patientinnen und Patienten häufig gefundenen genetischen Ursachen werden gemeinsam mit der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde sowie den internationalen führenden Zentren für Neurogenetik untersucht.

## 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.



## 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>

EB-Haus Austria

*Dr. Gabriela 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>

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>

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>