

Angelman Syndrom ... Muskeldystrophie, Muskelatrophie ... Cystische Fibrose  
Epidermolysis bullosa ... Phenylketonurie ... Galaktosämie ... Juvenile idiopathische  
Arthritis ... Klinefelter Syndrom ... Marfan-Syndrom ... Mukopolysaccharidosen  
Morbus Gaucher ... Osteogenesis imperfecta ... Primäre Immundefekte ... Tuberoöse  
Sklerose ... Rett-Syndrom ... Spina Bifida ... CMTC ... Ektodermale Dysplasie



## *Jahresbericht 2022*

# **pro rare austria**

**allianz für seltene erkrankungen**

Ösophagusatresie ... Interstitielle Cystitis ... Kleinwüchsigkeit ... Lungenfibrose  
IPF ... Sarkoidose ... Pulmonale Hypertension ... X-ALD, AMN ... Wilkie-Syndrom  
Dunbar-Syndrom ... Smith-Magenis-Syndrom ... Melas Syndrom ... Prader-Willi-  
Syndrom ... Neurofibromatose ... Dystonie ... Eagle Syndrome ... Spinocerebellar  
Ataxie Typ 2 ... Alpha1-Antitrypsinmangel ... MCS ... Morbus Addison ... Dysmelie  
Systemische Sklerodermie ... Usher Syndrom ... Idiopathische pulmonale  
Fibrose ... Tay-Sachs Syndrom ... Syringomyelie und Chiari Malformation  
Narkolepsie ... PROS-CLOVES Syndrom ... Interstitielle Cystitis ... Friedreich  
Ataxie ... Erythropoetische Protoporphyrurie ... Seltene Lebererkrankungen  
MCOPS 12 ... Glykogenose 1b ... Gastrointestinaler Stromatumor „GIST“  
Xeroderma Pigmentosum ... KAT6A ... Kurzdarmsyndrom ... Phosphatdiabetes  
Ehlers-Danlos-Syndrom ... Snyder-Robinson-Syndrom ... Lineare IgA Dermatose  
Pemphigus Vulgaris ... Myasthenia Gravis ... Gorlin-Goltz-Syndrom ... PIK 3CA-  
assoziiertes Überwuchssyndrom ... Wolfram Syndrom ... Akute myeloische  
Leukämie ... Einschlusskörper-Myositis ... Neuronale Ceroid Lipofuszinose  
Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen ... Kongenitaler Hyperinsulinismus  
Syringomyelie ... Hydrocephalus ... DCMO ... Hereditäre spastische Spinalparalyse  
Multiple cerebrale Kavernome ... Nierenerkrankungen ... Gitelman-Syndrom  
Seltene Fettstoffwechselstörungen ... Amyloidose ... Klassisches Bartter-  
Syndrom ... 4H-Syndrom ... Morbus Fabry ... Syngap1 ... Morbus Hirschsprung  
Akute & Chronische Pankreatitis ... Chronisch Progressive Externe  
Ophthalmoplegie ... Gorham-Stout-Syndrom ... Thalassämie ... Sichelzellerkrankung  
Adrenogenitales Syndrom ... YAO-Syndrom ... Mieloproliferative Neoplasien  
Autosomal-dominante Spastische Paraplegie Typ 9A ... SCN2a-Genmutation  
GRIN-assoziierte Entwicklungsverzögerung ... Kongenitale schwere Neutropenie  
Phelan-McDermid-Syndrom ... Systemischer Lupus Erythematoses ... STXPB1  
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom ... Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom ... GLUT1



# ***Jahresbericht 2022***

*Pro Rare Austria*



# ***Inhalt***

- 05** *Geleitworte & Vorwort*
- 15** *Pro Rare Austria – der Dachverband*
- 49** *Das Jahr 2022 –  
Kooperationen, Aktivitäten*
- 71** *Das Jahr 2022 –  
Veranstaltungen*
- 87** *Seltene Erkrankungen im nationalen  
und internationalen Kontext*
- 113** *Kontakte und Informationen*
- 116** *Danksagung*

## **Impressum**

### **Herausgeber**

Pro Rare Austria  
Allianz für seltene Erkrankungen  
Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien  
[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

**Für den Inhalt verantwortlich**  
Pro Rare Austria

**Redaktionsschluss**  
31. Mai 2023

**Layout**  
[www.frauliska.at](http://www.frauliska.at)

## ***Geleitworte & Vorwort***

**07** *BM Johannes Rauch*

**08** *Peter Lehner*

**09** *Dr. Harald Schlögel*

**10** *Mag. Alexander Herzog*

**11** *Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall*

**13** *Ulrike Holzer*

”

***Die Beteiligung Österreichs  
in den europäischen  
Referenznetzwerken für  
Seltene Erkrankungen  
trägt außerdem wesentlich  
zur Optimierung der  
Versorgungsqualität für  
Betroffene bei.***

“



## Seltene Erkrankungen

*sind jene chronischen, häufig genetisch bedingten Erkrankungen, von denen nicht mehr als 5 Personen pro 10.000 Einwohner betroffen sind. Hinter dem Sammelbegriff verbergen sich bis zu 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder. Aufgrund der Seltenheit der einzelnen Krankheiten sind Betroffene und ihre Angehörigen oft mit besonderen Problemlagen konfrontiert.*

*Im Jahr 2015 wurde der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) im Auftrag des Gesundheitsministeriums und in Zusammenarbeit mit Expert:innengruppen ins Leben gerufen, um für die Betroffenen eine bessere Versorgung zu ermöglichen. Im NAP.se wurden klare Ziele und Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von Betroffenen definiert, an deren kontinuierlicher Umsetzung die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) und das Nationale Büro-NAP.se (NB-NAP.se) an der Medizinischen Universität Wien arbeiten. Neben der konkreten Versorgungsförderung sollen sowohl Ärzt:innen, Angehörige anderer Gesundheitsberufe, als auch die Gesellschaft für die besonderen Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen sensibilisiert werden.*

*Der Fokus der aktuellen Arbeit im NAP.se liegt im Besonderen auf der Errichtung von Expertisезentren, durch die Qualitätskriterien eingeführt und Know-how sichtbar gemacht werden. Die Beteiligung Österreichs in den europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen trägt außerdem wesentlich zur Optimierung der Versorgungsqualität für Betroffene bei.*

*Pro Rare Austria ist als österreichweiter Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen bereits seit 2011 tätig. Hier wird auch jenen Menschen Hilfe und Betreuung angeboten, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation gibt. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen ist eine Beteiligung der Selbsthilfevertreter:innen im Gesundheitssystem von besonderer Bedeutung. Denn hinter jeder Diagnose steht ein persönliches Schicksal.*

*Die Förderung der positiven Entwicklungen im Bereich der seltenen Erkrankungen ist mir persönlich ein großes Anliegen. Durch viel Engagement haben in den letzten Jahren zahlreiche Adaptierungen und Umsetzungen bereits zu einer Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen beigetragen.*

*Für den großen Einsatz und das Engagement von Pro Rare Austria auf diesem Gebiet möchte ich mich als Sozial- und Gesundheitsminister ganz herzlich bedanken.*

**Johannes Rauch**

Bundesminister für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

## Von Blockbustern zu personalisierter Medizin



*Der medizinische Fortschritt und die Arzneimittelentwicklung waren über viele Jahrzehnte auf die großen Themen fokussiert. Es galt sogenannte Blockbuster zu entwickeln, um möglichst viele Patienten zu erreichen. Die Digitalisierung, eine zielgerichtete Datennutzung und der Einsatz von neuen Technologien schaffen hier einen echten Paradigmenwechsel. Der Einsatz von künstlicher Intelligenz in der Wissenschaft und Forschung verkürzt die Innovationszyklen enorm und ebnet so den Weg für Präzisionsmedizin und damit für personalisierte Medizin. Der Medikamentenentwicklungsprozess reduziert sich massiv. Wir alle haben das zuletzt bei der Entwicklung des mRNA-Impfstoffs für die Corona-Impfung miterlebt.*

*Durch die globale Vernetzung und die Messbarkeit von unterschiedlichsten Parametern steht den Wissenschaftlern, Forschern und Ärzten heute eine enorme Datenbasis zur Verfügung. Das alles hilft, Krankheiten und deren Entwicklungen besser zu verstehen, besser zu diagnostizieren und besser zu behandeln.*

*Die personalisierte Medizin wird der nächste Meilenstein in der Medizin und in der Gesundheitsversorgung sein. Sie verspricht mit der Präzision mehr Effizienz, da sie gezielt eingesetzt werden kann, und sie bedeutet natürlich auch eine hohe Komplexität für das System. Der Einsatz von neuen Technologien sowie die Datenanalyse und Datennutzung werden den einstigen „One-size-fits-all“-Ansatz ablösen. Das spielt gerade für seltene Erkrankungen eine entscheidende Rolle. Voraussetzung dafür ist eine Offenheit gegenüber dem Einsatz von künstlicher Intelligenz und ein klares Bekenntnis zur Datennutzung. Daten sammeln alleine bringt keinen Fortschritt, sie müssen vernetzt und ausgewertet werden. Dann können sie erst den erhofften Nutzen bringen.*

*Wir brauchen in Österreich ein innovationsfreundliches Klima und eine positive Haltung gegenüber den neuen Technologien. Nur so können wir gemeinsam ein effizientes, modernes und zukunftsorientiertes Gesundheitssystem schaffen.*

**Peter Lehner**

Vorsitzender der Konferenz der Sozialversicherungsträger



## **Der Begriff „seltene Erkrankung“ ist eigentlich irreführend –**

*...von einer seltenen Erkrankung sind weltweit nämlich rund 300 Millionen Menschen betroffen, in Österreich sind es rund 500.000 Betroffene. Insgesamt sind bis zu 8.000 Erkrankungen beschrieben, die als selten gelten. Jede davon betrifft nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen. Das Spektrum reicht von Stoffwechselstörungen über Erkrankungen der Haut bis zu chronischen Schwächen der Muskeln oder Knochen; etwa 80 Prozent dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt, ganz selten sind sie heilbar.*

*Wenn eine Erkrankung nur wenige hundert Menschen oder sogar nur einzelne Personen und Familien betrifft, stellt das die Medizin und die Wissenschaft, aber noch viel mehr die Betroffenen, vor enorme Herausforderungen. Menschen mit seltenen Erkrankungen gelten als eine der größten unterversorgten Patientengruppen der Welt.*

*Daher ist es mir persönlich wichtig, dass die Erforschung der Erkrankungen und damit die Entwicklung von wirksamen Therapien nicht in Vergessenheit geraten – schon gar nicht aus ökonomischen Gründen. In der Gesundheitsversorgung gibt es keinen Platz für wirtschaftliches Kalkül. In Österreich, einem der reichsten Länder der Welt, muss die Gesundheit jedes Einzelnen leistbar sein, unabhängig von der Anzahl der Patienten. Aber auch europaweit sollte es einen akkordierten Aktionsplan geben, der die Lücken in der Versorgung dieser Patienten langfristig schließt.*

*Pro Rare Austria setzt sich seit Jahren für diese Menschen ein, um eine Verbesserung der medizinischen Versorgung und der sozialen Rahmenbedingungen zu erwirken. Viele Ziele wurden erreicht, wozu ich herzlich gratuliere. Die Österreichische Ärztekammer unterstützt die wertvolle Arbeit, die Pro Rare Austria für Menschen mit seltenen Erkrankungen leistet. Ich bin mir sicher, dass die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter von Pro Rare Austria auch in Zukunft mit ihrem herausragenden Engagement dafür sorgen werden, dass sich niemand, der von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, allein gelassen fühlen muss, sondern sich im Gegenteil bestens betreut und vertreten fühlen darf.*

**Dr. Harald Schlögel**  
Geschäftsführender Vizepräsident der Österreichischen Ärztekammer

## Multiple Krisen...

*...wie die Pandemie, Energiekrise und Inflation setzen das nationale Gesundheitssystem unter Druck. Menschen mit seltenen Erkrankungen haben zusätzlich das Nachsehen, weil sie bei genereller Ressourcenknappheit aus dem Fokus der Forschung und der Versorgung durch das Gesundheitssystem zu fallen drohen. Hinzu kommt, dass wir in Österreich die Situation vorfinden, dass Betroffene von seltenen Erkrankungen in einem Bundesland unter Umständen eine Therapie erhalten, die ihnen in einem anderen verwehrt bleibt.*

*Doch gerade in Krisenzeiten müssen wir dafür Sorge tragen, dass vulnerable Gruppen, die noch dazu zahlenmäßig überschaubar sind und politisch nicht über das stärkste Stimmengewicht verfügen, weiterhin gehört werden und geschützt bleiben. Dazu zählt für Menschen mit einer seltenen Erkrankung vor allem ein rascher, umfänglicher und einheitlicher Zugang zu Therapien auf dem modernsten Stand der Wissenschaft. Damit das erreicht wird, ist das Wirken von Pro Rare Austria essenziell.*

*Uns als Verband der pharmazeutischen Industrie freut es, dass wir mit Pro Rare Austria dieses Ziel gemeinsam verfolgen. So konnten die mittlerweile 13. Rare Diseases Dialog-Veranstaltung (Mai 2023) der PHARMIG ACADEMY und die Video-Serie Rare Diseases Insights dazu beitragen, die Perspektiven von Betroffenen sichtbar zu machen und so die Allianz für seltene Erkrankungen bei ihrer Tätigkeit zu unterstützen.*

*Weiters gilt es, die Forschungstätigkeit zu stärken, denn sie ist Basis für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die Teilnahme an klinischen Prüfungen bietet vielen von ihnen einen frühen und oftmals ersten Zugang zu einer Therapie. Doch nur, wenn es die Rahmenbedingungen zulassen, kann die Forschungsgeschwindigkeit erhöht und können damit in Zukunft noch mehr Betroffene diagnostiziert und behandelt werden. Der europäische Kurs in der Gesundheitspolitik im Jahr 2023 ist davon leider noch weit entfernt.*

*Unser gemeinsamer Einsatz, das Leben für Menschen mit einer seltenen Erkrankung und das ihrer Angehörigen lebenswerter zu gestalten, wird daher auch in den kommenden Jahren unser Tun prägen.*



**Ihr Mag. Alexander Herzog**  
Generalsekretär der PHARMIG





## **Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen, liebe Freundinnen und Freunde!**

*Wieder ist ein Jahr gemeinsamen Weges vergangen! In meiner Funktion als Obfrau des Vereines Forum Seltene Krankheiten darf ich auch aus Anlass des Jahresberichtes 2022 Pro Rare Austria zu anhaltender persönlicher und medialer Präsenz, Vernetzung und Arbeit gratulieren!*

*Unsere beiden Vereine, Pro Rare Austria und Forum Seltene Krankheiten, wurden im Dezember 2011 gegründet. Die Corona-Pandemie, die uns vor besondere Herausforderungen gestellt hat, ist vorbei. Nehmen wir aber auch das mit, was wir daraus gelernt haben - auch im Jahr 2022 noch. Die Zusammenarbeit zwischen dem Forum Seltene Krankheiten und Pro Rare Austria ist weiterhin gewachsen und hat anhaltenden Bestand. Die Begegnung mit Menschen bewegt am Ende viele und vieles!*

*Im Oktober 2022 fand der 12. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten in Linz als Präsenzveranstaltung statt. Traditionellerweise hat auch diesmal Pro Rare Austria für die Programmgestaltung einer der beiden Programmtage gezeichnet und es gab wertvolle Inputs an die Betroffenen und Mediziner:innen, aber auch an Politik und Sozialversicherung, wofür wir sehr dankbar sind!*

***Der nächste, 13. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten/Erkrankungen wird am 06. und 07. Oktober 2023 im Josephinum in Wien stattfinden. Herzliche Einladung an alle!***

*Im Namen des Forums Seltene Krankheiten gratuliere ich Pro Rare Austria zu einem weiteren erfolgreichen Jahr mit der Betreuung und Gesundheit von Menschen und Familien mit seltenen Erkrankungen im Mittelpunkt!*

Herzliche Grüße,

*Daniela Karall*

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Ao. Univ.-Prof. Dr.  
Daniela Karall ist  
Obfrau Forum  
Seltene Krankheiten  
([www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at))

Präsidentin  
Österreichische  
Gesellschaft für Kinder-  
und Jugendheilkunde  
([www.paediatric.at](http://www.paediatric.at))

Stv. Klinikdirektorin  
der Klinik für Pädiatrie I,  
Med. Universität  
Innsbruck

”

***Wir vertreten die Anliegen unserer an die 100 Mitglieder gegenüber allen Stakeholdern aus Politik, Industrie und Bezahler:innen, um die Situation für die Betroffenen zu verbessern.***

“

# Vorwort

13

Das Jahr 2022 war bereits das dritte Jahr, das von der Corona-Pandemie beeinflusst und teilweise dominiert wurde; viele Aktivitäten waren nach wie vor stark durch die Pandemie und ihre Auswirkungen eingeschränkt. Doch im Laufe des Jahres folgten etwas Entspannung und mehr Normalität. Dies wirkte sich auf unsere Arbeit sehr positiv aus, vor allem waren wieder persönliche Kontakte und Präsenzveranstaltungen möglich.

Die Herausforderungen blieben jedoch die gleichen: Nach wie vor fehlt es aus Sicht der Patient:innen an vielem. Die durchschnittliche Diagnosezeit beträgt immer noch 5 Jahre, der Zugang zu Therapien ist schwierig und die Vergütung von Medikamenten und Behandlungskosten ist weiterhin österreichweit unterschiedlich.

Pro Rare Austria hat sich wie in den Jahren zuvor seit seiner Gründung 2011 als starke Stimme der in Österreich rund 450.000 Betroffenen von seltenen Erkrankungen etabliert. Wir vertreten die Anliegen unserer an die 100 Mitglieder gegenüber allen Stakeholdern aus Politik, Industrie und Bezahler:innen, um die Situation für die Betroffenen zu verbessern.

Nach einem wiederum virtuell abgehaltenen, sehr erfolgreichen Tag der Seltenen Erkrankungen im Februar konnten wir im Juni endlich mit unseren Mitgliedern das 10-jährige Jubiläum mit Jubiläumstorte bei herrlichem Wetter in einem netten Heurigen feiern. Nach der langen pandemiebedingten Pause eine wunderbare Gelegenheit, sich persönlich auszutauschen und auf 10 Jahre erfolgreiche Arbeit zurückzublicken.

Ein Highlight im Frühsommer war auch der Termin mit dem neuen Gesundheitsminister Johannes Rauch, dem wir Pro Rare Austria vorstellten – vor allem auch die besonderen Herausforderungen und Anliegen der Betroffenen. Der sehr wertschätzende Dialog lässt hoffen, dass die besprochenen Ideen

und Aktionen bald umgesetzt werden können.

Im Oktober bot der 12. Kongress für Seltene Krankheiten, eine gemeinsam mit dem Forum Seltene Krankheiten veranstaltete,

zweitägige Veranstaltung in Linz, die Gelegenheit, mit allen Stakeholdern zu netzwerken, vor allem aber auch vielfältige Themen wie Patient:innenbeteiligung allgemein, Involvierung in klinische Studien, Neugeborenen-Screening u.a. zu beleuchten.

Während des ganzen Jahres nahmen der Vorstand und die Geschäftsführung an verschiedenen Podiumsdiskussionen, Round Tables und Interviews teil; ebenso machten regelmäßige, durch Pro Rare Austria verfasste Artikel in unterschiedlichen Medien auf die Bedarfe und Interessen der von einer seltenen Erkrankung Betroffenen aufmerksam.

Nicht zuletzt möchte ich unsere Projekte erwähnen, einmal aRAREness, ein Projekt zum Thema selbsthilfefreundliches Krankenhaus, und den Start zum neuen Projekt Booster NAP.se, das sich der Transition und psychischen Gesundheit von Kindern und Jugendlichen widmet.

Ich hoffe, unser Jahresrückblick gibt Ihnen wieder ein gutes Bild über unsere Aktivitäten und ich bedanke mich sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen. Bleiben Sie gesund!

Ihre



**Ulrike Holzer**  
Obfrau Pro Rare Austria





# ***Pro Rare Austria – der Dachverband***

- 16** ***Seltene Erkrankungen***
- 18** ***Wer ist Pro Rare Austria?***
- 19** ***Wie ist Pro Rare Austria organisiert?***
- 20** ***Das Team von Rare Austria***
- 23** ***Arbeit an unserer Strategie und im Team***
- 24** ***Transparenz und Unabhängigkeit***
- 26** ***Medizinischer Beirat***
- 27** ***Ethik Beirat***
- 28** ***Allianzen und Mitgliedschaften***
- 28** ***Mitglied werden***
- 30** ***Pro Rare Austria Mitglieder-Treffen***
- 32** ***Pro Rare Austria Mitglieder-Foren***
- 33** ***Unsere Mitglieder***
- 40** ***Kontaktdaten***

# Seltene Erkrankungen

## Was ist eine seltene Erkrankung?

Seltene Erkrankungen sind gar nicht so selten: In Europa gibt es geschätzte 30 Millionen Betroffene und weltweit 300 Millionen (rund 5% der Bevölkerung). Eine Erkrankung wird in der Europäischen Union als **selt** eingestuft, wenn sie **weniger als eine Person von 2.000 betrifft**. Rund 450.000 Menschen in Österreich leben mit einer seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebensbedrohlich. Es gibt mehr als 6.000 seltene Erkrankungen, 72% sind genetisch bedingt, 70% manifestieren sich bereits in der Kindheit. Für die überwiegende Mehrheit der Erkrankungen (94%) gibt es keine Behandlung.

### Wo liegen die Probleme?

Eine seltene Erkrankung bedeutet für viele Menschen, einen langen Weg bis zur Diagnose zurücklegen zu müssen. Im Schnitt vergehen etwa **fünf Jahre bis zur Diagnose**, in denen betroffene Personen verschiedene ärztliche Angebote aufsuchen, lange keine oder falsche Diagnosen bzw. Therapien erhalten, oft auf Unverständnis stoßen oder nicht ernstgenommen werden.

Seltene Erkrankungen sind geprägt durch eine **Vielfalt an Symptomen und Anzeichen**, die sich nicht nur von Erkrankung zu Erkrankung unterscheiden, sondern auch bei Betroffenen mit der gleichen Erkrankung. Vielfach mangelt es an medizinischem Expert:innenwissen, das Versorgungsangebot ist unzureichend und die Forschung begrenzt.

Menschen mit seltenen Erkrankungen bleiben die Waisen der Gesundheitssysteme (seltene Erkrankungen werden auch als "Orphan Diseases" – Waisen der Medizin – bezeichnet), denen oft Diagnose, Therapie und die Vorteile der Forschung vorenthalten werden. Chronische, progressive, degenerative und häufig lebensbedrohliche Aspekte der Erkrankung sowie die Tatsache, dass es oft keine wirksamen Therapien gibt, sind **Belastungsfaktoren**, die sich auf Betroffene und deren Umfeld auswirken.

### Anmerkung:

Pro Rare Austria bezieht sich auf Betroffenen-Zahlen des europäischen Dachverbandes für seltene Erkrankungen EURORDIS und analoge Schätzungen für Österreich in Abstimmung mit dem NB-NAP.se, da nach wie vor Register und damit verlässliche Zahlen fehlen.

### **Weitere Informationen**

[www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten](http://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten)

[www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten](http://www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten)

[www.prorare-austria.org/mitglieder/ueber-seltene-erkrankungen](http://www.prorare-austria.org/mitglieder/ueber-seltene-erkrankungen)

[www.prorare-austria.org/fileadmin/user\\_upload/downloads/seltene\\_erkrankungen.pdf](http://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/downloads/seltene_erkrankungen.pdf)

[www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten](http://www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten)

[www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite](http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/startseite)

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php)

# Pro Rare Austria – der Dachverband

## Wer ist Pro Rare Austria?

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Innerhalb der österreichweiten Allianz für seltene Erkrankungen unterstützen sie sich gegenseitig. **Das Netzwerk bündelt Ressourcen und Know-how und verschafft den „Seltene“ Gehör.** Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen und möchte allen Betroffenen eine gemeinsame, kräftige Stimme geben. Wir verstehen die Tatsache, dass sowohl soziale, als auch medizinische Rahmenbedingungen für Betroffene in vielerlei Hinsicht verbesserungswürdig sind, als Auftrag. **Unsere Vision ist es, die Gleichstellung der Betroffenen von seltenen Erkrankungen im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem zu erreichen – für ein gleichberechtigtes Leben in der Mitte der Gesellschaft.**

### Das bedeutet konkret:

- Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten
- Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen
- Wissen über seltene Erkrankungen vergrößern

### Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

- Rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen
- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen
- Diagnosezeit verkürzen, Diagnostik verbessern
- Expertisezentren (Vollmitglieder, Assoziierte Nationale Zentren/ANZs der von der EU Kommission installierten Europäischen Referenznetzwerke) stärken und nachhaltig finanzieren
- Ganzheitliche, patient:innenzentrierte Versorgung: medizinische und soziale Versorgung aus einer Hand (z. B. Pflege, psychosozialer Dienst, Community Nurse)
- Pflege an die Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen mit einer seltenen und daher meist chronischen Erkrankung anpassen
- Erstattung von Therapien fair und österreichweit einheitlich regeln – gleichberechtigter Zugang für alle
- Forschung als Basis für Medikamenten- und Therapieentwicklung fördern
- Österreich vorwärtsbringen: Life Sciences als nachhaltiger „Innovations- und Jobmotor“
- Pro Rare Austria, als Dachverband und Sprachrohr von 450.000 Patient:innen, nachhaltig finanzieren
- EU-Aktionsplan, NAP.se – Fokus und ausreichende Finanzierung für Umsetzung in Österreich
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe

# Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

## Generalversammlung

### Vorstand

**Ulrike Holzer**

Obfrau

**Michaela Weigl**

Schriftführerin

**Jürgen Otzelberger**

Kassier

**Mag. Dominique Sturz**

Obfrau-Stv.

**Claas Röhl**

Schriftführerin-Stv.

**Dr. Rainer Riedl**

Kassier-Stv.

### Mitarbeiter:innen

**Mag. Elisabeth Weigand, MBA**

Geschäftsführung

**Mag. Gabriele Mayr**

Projektmanagement, Assistenz der Geschäftsleitung

**Judith Wimmer**

Mitgliederbetreuung

**Susanne Prummer, BA BEd**

Projektmitarbeit, digitale Medien

**Felix Eichenbaum, MSc**

Junior Projektmanager (bis 30.6.2023)

### Beiräte

**Medizinischer Beirat**

**Ethik Beirat**

### Rechnungsprüfer

**Mag. Angelo Salvarani**

Rechnungsprüfer

**Wolfgang Rögner**

Rechnungsprüfer

## Das Team von Pro Rare Austria

Alle Vorstandsmitglieder üben ihr Engagement ehrenamtlich aus und vertreten eine seltene Erkrankung. In ihrer Tätigkeit werden sie von einer hauptamtlichen Geschäftsführerin und einem kleinen Mitarbeiter:innen-Team in der Geschäftsstelle unterstützt.



### Ulrike Holzer

- Obfrau von Pro Rare Austria seit Herbst 2020
- davor langjährige Stv. Obfrau
- seit 2012 für Pro Rare Austria aktiv
- seit vielen Jahren in ihrem eigenen Verein **Ektodermale Dysplasie** engagiert (Obfrau)
- persönliche Betroffenheit in der Familie (ein mittlerweile erwachsenes Kind ist betroffen, ebenso ein Enkelkind)



### Mag. Dominique Sturz

- Stv. Obfrau von Pro Rare Austria seit Herbst 2020
- seit 2017 im Vorstand von Pro Rare Austria
- ebenfalls familiäre Betroffenheit – erwachsene Tochter mit Usher Syndrom
- Gründerin der **Usher Initiative Austria** 2012/13
- Usher Beauftragte in verschiedenen Patient:innenorganisationen, z. B. Retina International Usher Committee
- seit 1997 Funktionen bei Cochlea Implantat Austria (CIA), ab 2005 bei der Europäischen Dachorganisation für CI-Träger (EURO-CIU)
- Patient:innenvertreterin und Mitglied des Governance Boards im Europäischen Referenznetzwerk für seltenen Augenerkrankungen (ERN Eye)
- freiberufliche Übersetzerin & Business Trainerin



### Dr. Rainer Riedl

- Gründer und langjähriger Obmann von Pro Rare Austria
- übergab im Herbst 2020 an Ulrike Holzer, ist aber weiterhin Mitglied des Vorstands
- war 1995 Mitgründer von **DEBRA Austria** (Schmetterlingskinder, Epidermolysis bullosa) aufgrund von familiärer Betroffenheit (erwachsene Tochter) und ist seit 1997 Obmann und Geschäftsführer von DEBRA Austria
- 2005 Eröffnung der weltweit ersten Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, dem EB-Haus Austria in Salzburg, das 2020 mit dem „Black Pearl Award“ von EURORDIS ausgezeichnet wurde



### Jürgen Otzelberger

- Kassier bei Pro Rare Austria
- engagiert sich gemeinsam mit Rainer Riedl bereits seit der Gründung von Pro Rare Austria in dieser Funktion
- persönliche Betroffenheit durch seinen Sohn, der mit dem Angelman-Syndrom geboren wurde
- gründete mit seiner Frau den **Angelman Austria** Verein



### Michaela Weigl

- seit der Gründung im Vorstand von Pro Rare Austria
- Schriftführerin im Dachverband
- seit 1997 für MPS engagiert und seit 1999 Vorsitzende der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen (**MPS Austria**)
- hat eine erwachsene Tochter mit MPS



### Claas Röhl

- engagiert sich seit 2016 im Vorstand von Pro Rare Austria
- ist Obmann des von ihm gegründeten Vereins NF Kinder (**Neurofibromatose**)
- betroffen durch erkrankte Tochter
- Vorstandsmitglied der Allianz der onkologischen Patient:innenorganisationen
- darüber hinaus auch Obmann von NF Patients United und Obmann bei EUPATI Austria (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation – ein Schulungsanbieter, der sich auf Patient:innenschulungen spezialisiert hat)



#### **Mag. Elisabeth Weigand, MBA**

- **Geschäftsführerin**, verantwortlich für die operative Leitung des Dachverbandes
- bringt langjährige Führungserfahrung in internationalen Konzernen und nicht gewinnorientierten Unternehmen mit – in so verschiedenen Branchen wie Tourismus, IT und Kultur
- Abschluss an der WU Wien (Handelswissenschaften) und eines MBA (International Arts Management – in Salzburg, Chicago, Shanghai)
- verbrachte mehrere Jahre im Ausland (Spanien, Karibik und Slowakei)



#### **Felix Eichenbaum, MSc** (bis 30. Juni 2023)

- Projektarbeit und -koordination, Ansprechperson für Mitglieder und Betroffene
- absolviert derzeit eine Ausbildung im Bereich Psychotherapie
- hat vielfältige Erfahrung im Bereich Projektmanagement und Business Development



#### **Mag. Gabriele Mayr**

- Projektmanagement, Öffentlichkeitsarbeit, Assistenz der Geschäftsleitung
- hat viele Jahre mit nationalen und internationalen medizinischen Vereinen unterschiedlichster Größe gearbeitet
- bringt umfassende Erfahrungen auf dem Gebiet des Vereins-, Projekt- und Konferenzmanagements mit



#### **Susanne Prummer, BA BEd**

- Digital Media Management, Projektarbeit und Ansprechperson für Mitglieder und Betroffene
- arbeitet seit 2019 im Bereich der Bildungswissenschaft mit den Schwerpunkten Inklusive Pädagogik, Behinderung und Diversität
- konnte vielfältige Erfahrungen in den Bereichen Social Media und Digitale Kommunikation sammeln



#### **Judith Wimmer**

- Ansprechperson für Mitglieder und Betroffene
- hat über 25 Jahre in der IT-Branche gearbeitet und bringt vielfältige Erfahrungen mit (verschiedene Managementfunktionen im In- und Ausland, Mitarbeit an einem Entwicklungshilfeprojekt in Tansania)
- Dipl. Lebens- und Sozialberaterin

## **Pro Rare Austria – Arbeit an unserer Strategie und im Team, regelmäßiger Austausch**

Unsere tägliche Arbeit ist von umfassender Kommunikation intern und nach extern gekennzeichnet. Aufgrund der Veränderungen in der Geschäftsstelle in den vergangenen Jahren (wir hatten berichtet) bestand nun Bedarf, die Zusammenarbeit bezüglich inhaltlicher Arbeit, aber auch als Team weiterzuentwickeln.

So fand am 4. April 2022 eine halbtägige **Klausur** im Lokal Stöckl im Park statt. Professionell geleitet wurde sie von einer externen Moderatorin. Dabei wurden die inhaltliche Strategie und zukünftigen Schwerpunkte, aber auch die Arbeit im Team mit den jeweils einzelnen Expertisefeldern der Teammitglieder nochmals erhoben bzw. weiter erarbeitet und diskutiert.



*Geführte  
Klausur 2022*

Auch das Vergnügen darf bei intensiver Zusammenarbeit nicht zu kurz kommen. Am 2. November letzten Jahres organisierten wir daher einen **Teamausflug** zur Schallaburg in NÖ. Wir genossen bei wunderbarem Herbstwetter eine Führung durch die Ausstellung und den Park, erhielten eine Einführung ins Bogenschießen, mussten als Team gemeinsam im Burg-eigenen Escape Room eine knifflige Fragestellung lösen und hatten einen gemütlichen Abschluss bei Kaffee und Kuchen in Melk.



*Teamausflug zur Schallaburg, mit Guide*

Durch die Pandemie passten wir außerdem unsere regelmäßigen internen Abstimmungen zwischen Vorstand und Geschäftsstelle an: Um regelmäßigen Austausch zu den vielen Themen und Aspekten, die wir bearbeiten, intern zu gewährleisten, führten wir 2022 **monatliche virtuelle Vorstandssitzungen** ein – zusätzlich zu den persönlichen Zusammentreffen z. B. beim Mitglieder-Treffen im Juni 2022 oder dem Kongress für Seltene Erkrankungen im September 2022.

# Transparenz und Unabhängigkeit

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

24

*Unser Auftrag ist es, die Interessen unserer Mitglieder und der Betroffenen von seltenen Erkrankungen (SE) zu vertreten, um ihre Lebenssituation zu verbessern. Unabhängigkeit und Transparenz sind uns wichtig – sie stellen die zentralen Faktoren für unser Handeln sowie für unsere Glaubwürdigkeit und das Vertrauen in uns dar.*

*Pro Rare Austria ist ein unabhängiger gemeinnütziger Verein. Das Team besteht aus dem ehrenamtlich tätigen Vorstand und den angestellten Mitarbeiter:innen der Geschäftsstelle. Die Statuten und die Geschäftsordnung bilden die Grundlage für die Aktivitäten, Kompetenzverteilung und Entscheidungsfindung. Die jährliche Generalversammlung der Mitglieder beschließt das Budget, den Jahresabschluss, die Entlastung des Vorstandes, ev. Änderungen der Statuten und wählt alle zwei Jahre den Vorstand.*

*Die Gründung eines Dachverbandes für seltene Erkrankungen im Jahr 2011 war die Umsetzung einer Maßnahme aus dem Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se). Dennoch bekommt Pro Rare Austria nach wie vor keine Basis- oder Pauschalfinanzierung.*

*Die qualifizierte und nachhaltige Erbringung der Aufgaben eines Dachverbandes ist rein ehrenamtlich nicht möglich, sondern benötigt zur Unterstützung ein hauptamtlich tätiges Team und eine verlässliche Infrastruktur (Büro, IT). Dafür ist finanzielle Unterstützung und Planungssicherheit erforderlich.*

*Um den Fortbestand von Pro Rare Austria, Planungssicherheit und Nachhaltigkeit sicherzustellen, bleibt die Basisfinanzierung weiterhin eine unserer Forderungen; leider muss sie im Hinblick auf die 2023 und 2024 auslaufenden Projektförderungen sogar mit oberster Priorität verfolgt werden, neben der wichtigen inhaltlichen Arbeit.*

## Zusammensetzung des Teams 2022

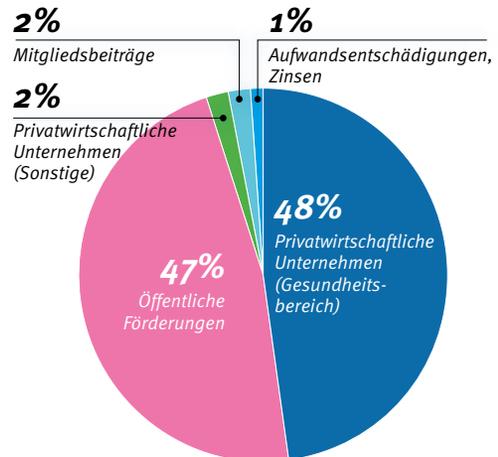
- Vorstand (ehrenamtlich): 6 Personen (1.473 Arbeitsstunden/Jahr)
- Geschäftsstelle (Angestellte, unbezahltes Praktikum): 5 Personen (knapp 3 Vollzeitäquivalente ab 1.7.2022)
  - 4 Angestellte (inkl. Geschäftsführerin, insgesamt 100 Stunden/Woche)
  - 1 gefördertes Berufspraktikum (rd. 15 Stunden/Woche)

## Finanzierung – Mittelherkunft 2022

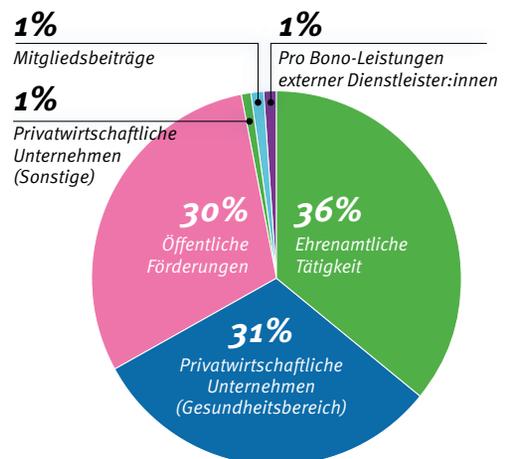
Das Budget von Pro Rare Austria setzt sich im Wesentlichen aus **öffentlichen Projektförderungen** (Mittel der Gemeinsamen Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag und einer jährlichen Projektförderung vom BMSGPK) sowie **Unterstützungen der Privatwirtschaft** (Gesundheitsbereich und sonstige) zusammen.

Es ist hervorzuheben, dass die **ehrenamtlich geleisteten Tätigkeiten mit 36,4 % den größten Beitrag** umfassen. Sie werden gemäß dem Modell von EURORDIS (Rare Diseases Europe) basierend auf Richtlinien für EU-Grants bewertet und dargestellt, ebenso wie die Pro Bono-Leistungen von Partner:innen (siehe dazu Graphik 2, die zusätzlich zur Einnahmen-Ausgaben-Rechnung auch die unbezahlten Leistungen darstellt). Die öffentliche Projektfinanzierung und die Beiträge der Privatwirtschaft stellen mit jeweils rund 30 % die anderen beiden wichtigen Säulen der Finanzierung dar.

### Jahresabschluss 2022 (Einnahmen-Ausgaben-Rechnung)



### Jahresabschluss 2022 (inkl. Ehrenamt)



## Medizinischer Beirat

*Wir sind sehr dankbar, dass sich Mediziner:innen und Forscher:innen mit großer Expertise und langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bereit erklären, unsere Mission zu unterstützen. Ihre Aufgabe ist es, Pro Rare Austria in allen medizinisch-wissenschaftlichen Fragen zu beraten. Der Medizinische Beirat ist ein unabhängiges Beratungsgremium und hilft bei einer Reihe von ärztlichen aber auch bei ganz praktischen Fragen.*

*Wir haben uns herausfordernde Ziele gesetzt und freuen uns sehr, dass sich zwölf hochkarätige Mediziner:innen bereit erklärt haben, uns mit ihrer ärztlichen Expertise zu unterstützen.*

Frau **Univ.-Prof. Dr. Martha Eibl** verstarb Ende Jänner 2023 im 92. Lebensjahr. Sie widmete sich über Jahrzehnte der klinisch-immunologischen Forschung.

Als neues Beirats-Mitglied begrüßen wir herzlich Herrn **Assoc.-Prof. Dr. Markus Ritter** von der Universitäts-Augenklinik am AKH Wien.

- **Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD**  
CeRUD
- **Priv.-Doz. Mag. Dr. Jürgen Brunner**  
MedUni Innsbruck
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**  
MedUni Innsbruck
- **OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou**  
MedUni Wien
- **Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer**  
Uniklinikum Salzburg
- **Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko**  
MedUni Graz
- **Assoc.-Prof. Priv.-Doz Dr. Markus Ritter**  
MedUni Wien
- **Dr. Mateja Smogavec**  
MedUni Wien
- **Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl**  
Rektor PMU Salzburg
- **Dr. Ursula Unterberger**  
MedUni Wien
- **Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer**  
MedUni Wien
- **Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke**  
MedUni Innsbruck

## **Ethik Beirat**

*Pro Rare Austria wird ehrenamtlich auch von einem Ethik Beirat unterstützt, der sich aus Mitgliedern und ehemaligen Mitgliedern der Bioethikkommission zusammensetzt. Die Abstimmung zwischen Pro Rare Austria und dem Ethik Beirat zu aktuellen und zukünftigen Fragestellungen erfolgt ggf. in Sitzungen oder durch allfällige, punktuelle Kontaktaufnahme.*

*Wir freuen uns sehr, Unterstützung und Expertise in diesem wichtigen Themenbereich von folgenden Expert:innen zu haben:*

- **Dr. jur. Christiane Druml**  
*Vorsitzende Bioethikkommission, BKA*
- **Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger**  
*MedUni Wien*
- **Emer. o. Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf**  
*Uni Wien*

## Allianzen und Mitgliedschaften im Bereich seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria ist seit 2012 Mitglied beim **Europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen EURORDIS** und vernetzt sich über diesen Weg mit über 600 Patient:innenorganisationen in mehr als 50 Ländern (Kontakt siehe Seite 114).

Das **Forum Seltene Krankheiten** wurde im selben Jahr wie Pro Rare Austria gegründet und hat inzwischen Mitglieder in allen österreichischen Universitätskliniken. Das Forum ist seit der Gründung ein wichtiger Kooperationspartner von Pro Rare Austria (Kontakt siehe Seite 114).

### Mitglied bei Pro Rare Austria werden



Um Mitglied bei Pro Rare Austria zu werden, füllen Sie bitte das Beitrittsformular aus, das Sie auf unserer Homepage (Rubrik „Mitglieder“) downloaden können und senden dieses entweder

- per E-mail an [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org) oder
- per Post an **Pro Rare Austria, Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien**

Als Mitglied haben Sie die Möglichkeit, an regelmäßigen Mitglieder-Foren teilzunehmen. Weiters halten wir Sie über relevante Informationen und Termine auf dem Laufenden; der ausführliche Jahresbericht wird Ihnen zugesandt und Sie werden als Mitglied auf die Website gestellt, um z. B. anderen Betroffenen die Möglichkeit zu bieten, sich mit Ihnen zu vernetzen.

Für Vereine, Patient:innenorganisationen bzw. Selbsthilfegruppen von seltenen Erkrankungen beläuft sich der **jährliche Mitgliedsbeitrag** auf € 50,-; Betroffene einer seltenen Erkrankung (Einzelpersonen) tragen € 20,- jährlich bei.

Pro Rare Austria strebt explizit eine **breite Abdeckung von Menschen mit seltenen Erkrankungen** an.

Gemäß unserer Statuten können einerseits Vereine Mitglied werden, andererseits aber auch „Einzelpersonen, die eine seltene Erkrankung repräsentieren, (...) und nur deshalb noch keinen entsprechenden Verein gegründet haben, weil die dafür benötigte Anzahl von Personen mit dieser seltenen Erkrankung in Österreich zum Zeitpunkt des Beitritts für eine Vereinsgründung nicht ausreicht.“

## UNSERE ZIELE

WIR MACHEN UNS STARK FÜR SIE

- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen
- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Aufbau und Designation von Expertisezentren für seltene Erkrankungen und Vernetzung auf europäischer Ebene (ERN – European Reference Networks)
- Vorantreiben der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- Anerkennung der Leistungen und Unterstützung der Selbsthilfe im Bereich seltene Erkrankungen

## UNSER ANGEBOT

GEHEN SIE DIESEN WEG GEMEINSAM MIT UNS

Wir ermuntern unsere Mitglieder – Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen – und solche, die es noch werden wollen, gemeinsame Sache zu machen. Wir greifen die vielen uns verbindenden Anliegen auf und erarbeiten mit allen relevanten Stakeholdern aus dem Gesundheits- und Sozialbereich nachhaltige Lösungen.

Dabei setzen wir wirksame Impulse, um die Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen hörbar, sichtbar und spürbar zu machen. Aufbauend auf dem Verständnis für die Notwendigkeit von Veränderung, definieren wir Maßnahmen, um die Lebenssituation der Patienten und ihrer Angehörigen zu verbessern und sind auch aktiv in der Umsetzung.

## UNSERE MISSION UND VISION

PRO RARE GIBT MENSCHEN MIT UNTERSCHIEDLICHEN SELTENEN ERKRANKUNGEN UND DEREN ANGEHÖRIGEN EINE GEMEINSAME LAUTE STIMME

Pro Rare Austria versteht sich als Plattform, die Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen aufzeigt, professionell bearbeitet und langfristige Verbesserungen herbeiführt.

Pro Rare Austria agiert als Mittler zwischen Betroffenen, Politik, Behörden, Gesundheitsdienstleistern, Wissenschaft und Forschung sowie der pharmazeutischen Industrie und fungiert als Sprachrohr zwischen Betroffenen und Öffentlichkeit.



EINE ERKRANKUNG GILT ALS SELTEN, WENN NICHT MEHR ALS 5 VON 10.000 MENSCHEN DAS SPEZIFISCHE KRANKHEITSBILD AUFWEISEN



GEMEINSAM MEHR ERREICHEN

pro rare austria  
allianz für seltene erkrankungen

## Pro Rare Austria Mitglieder-Treffen – „10 Jahre Pro Rare Austria“

24. Juni 2022



Als eine wichtige Möglichkeit für unsere Mitglieder, einander wieder in Präsenz zu sehen und auszutauschen, ist das **Mitglieder-Treffen**, das wir an einem wunderschönen Frühsommertag, dem 24. Juni 2022, organisiert hatten, hier unbedingt zu erwähnen.

Im schönen Gastgarten des **Heurigen Kierlinger in Wien** verbrachten wir einen netten gemeinsamen Nachmittag und Abend und wurden dort bestens bewirtet und betreut. Besonders schön waren die angeregten **Gespräche** und der **Austausch** mit und zwischen den Mitgliedern.



Erstmals konnten wir bei dieser Gelegenheit auch unser neues **Pro Rare Austria Image Video** präsentieren, an dem wir in den Monaten davor intensiv gearbeitet hatten. Weitere Möglichkeiten, das Video auch einer breiteren Öffentlichkeit zu zeigen, waren z. B. der Kongress für Seltene Erkrankungen im September 2022 in Linz.

Link zum  
Image Video:



Anlässlich des **10-Jahres-Jubiläums** von Pro Rare Austria gab es beim Mitglieder-Treffen als Dessert noch eine Torte und zum Abschied und für alle Anwesenden Punschkrapfen zum Mitnehmen für zu Hause – alles mit dem Jubiläumslogo dekoriert. Wir freuten uns über alle bekannten und neuen Gesichter, danken allen Anwesenden und konnten somit unser Jubiläum noch gebührend begehen!



alle Fotos:  
Pro Rare Austria und J. Weigl

## **Pro Rare Austria Mitglieder-Foren**

Das seit der Generalversammlung im November 2020 bestehende Pro Rare Austria Mitglieder-Forum mit dem Ziel der Vernetzung und des Austausches untereinander hat sich bestens etabliert. Die Veranstaltung wird exklusiv für Mitglieder und virtuell organisiert, um möglichst vielen Personen die Teilnahme anbieten zu können. Aktuelle krankheitsübergreifende Themen werden besprochen, Mitglieder geben anderen Mitgliedern Ratschläge und erzählen von ihren Erfahrungen, je nach Thematik erfolgt ein Update einzelner Vorstandsmitglieder an die Teilnehmenden.

Damit hat sich eine wichtige Plattform gebildet, die ermöglicht, die Anliegen und den Bedarf der Mitglieder besser zu verstehen und die brennenden Themen in Terminen mit Partner:innen und Dienstleister:innen im Gesundheits- und Sozialsystem bzw. bei unseren Veranstaltungen mit dem Ziel aufzunehmen, Wissen zu vermitteln, Dialog zu führen und spürbare Verbesserungen für die Betroffenen und deren Angehörige zu erreichen.

### **2022 wurden Mitglieder-Foren zu folgenden Themen abgehalten:**

- **Quartal 1/2022:** Status der Pflegereform
- **Quartal 2/2022:** Ein Mitglieder-Treffen in Präsenz fand anlässlich von 10 Jahren Pro Rare Austria bei einem Heurigen in Wien statt.
- **Quartal 3/2022:** Weiterbildung/Schulung von Patientenvertreter:innen und Selbsthilfe
- **Quartal 4/2022:** Selbsthilfefreundliches Krankenhaus

Wir laden Sie herzlich ein, Themenfelder oder aktuelle Anliegen, die Sie gerne in einem Forum mit anderen Mitgliedern besprechen möchten, an uns zu adressieren:

*Judith Wimmer*

E: [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)

T: +43 664 2803767



Foto:  
A. Görisch

## Unsere Mitglieder

Mit Stand 1.5.2023 hat Pro Rare Austria **95 Mitglieder**. Auf den nächsten Seiten stellen wir **zwölf unserer neuen Mitglieder** seit letztem Jahr vor.

Für einen kompakten Überblick und weitere Kontaktdaten zu all unseren Mitgliedern siehe die anschließende Aufstellung bzw. die Übersicht auf unserer Website.

**[www.prorare-austria.org/mitglieder/unsere-mitglieder](http://www.prorare-austria.org/mitglieder/unsere-mitglieder)**

## Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom, kurz BHDS, ist eine autosomal-dominant vererbte Krankheit, die zu einer Vielzahl an Fibrofollikulomen führt. Außerdem treten bei den Patient:innen Lungen- und Nierenzysten sowie verschiedene Nierentumoren auf. Das Syndrom ist nach drei kanadischen Ärzt:innen (Birt, Hogg, Dubé) benannt, die es 1977 beschrieben.

**Kontakt:**  
über Pro Rare Austria



## **GLUT1 Austria, Glukosetransporter Typ1 Defizienz Syndrom & Ketogene Ernährungstherapie**

Erkrankung: *Glut1-DS und alle Menschen unter ketogener Ernährungstherapie*

### **Ziele und Vereinsaktivitäten**

Der Verein „GLUT1 Austria, Glukosetransporter Typ1 Defizienz Syndrom & Ketogene Ernährungstherapie“ wurde von betroffenen Eltern gegründet, um über das GLUT1 Defizienz Syndrom aufzuklären, sowie eine Anlaufstelle für ketogene Ernährungstherapie im Sinne eines Selbsthilfevereins anbieten zu können. Wir bieten Austausch über unterschiedliche Medien und Fortbildungen zu Glut1-DS sowie zur ketogenen Ernährungstherapie an. Unsere Onlinegruppen stellen für viele Eltern eine Möglichkeit für rasche Hilfe bei Problemen und Fragen zur ketogenen Ernährungstherapie dar. Treffen vor Ort sind uns sehr wichtig.

#### **Kontakt:**

**Teresa Ölz, +43 650 2205821 (West-Österreich)**  
**Maria Luise Florineth, +43 650 4003602 (Ost-Österreich)**  
 info@glut1.at  
 www.glut1.at, www.ketokids.at

## **GRIN-assozierte Entwicklungsverzögerung**



Bei GRIN handelt es sich nicht um den Namen der Erkrankung, sondern es ist Teil des Namens einer Gen-Gruppe. Die Funktion der GRIN-Gene besteht darin, ein Protein zu kodieren, das einen Rezeptor (den NMDA-Rezeptor) bildet, der u.a. für die Kommunikation der Nervenzellen im Gehirn verantwortlich ist. Eine Veränderung im GRIN-Gen bedeutet, dass ein Teil des Bauplans für den Rezeptor entweder gelöscht, dupliziert oder neu angeordnet wurde.

Daher werden die Erkrankungen aufgrund von krankheitsverursachenden Veränderungen im GRIN-Gen als „GRIN-assozierte Entwicklungsverzögerung“ oder „GRIN-assozierte Erkrankungen“ bezeichnet.

#### **Kontakt:**

**www.grinaustria.com**

## Kongenitale schwere Neutropenie

### **Was ist Neutropenie?**

Neutropenie ist eine sehr seltene Bluterkrankung, die zu einer verringerten Anzahl oder einem vollständigen Mangel an Neutrophilen führt. Neutrophile (Normalwert: 1500 bis 7000 Neutrophile pro  $\text{mm}^3$  Blut) sind eine Art Blutzellen, die den Körper gegen bakterielle Infektionen verteidigen. Sie kann leicht ( $<1500/\text{mm}^3$ ), mittelschwer (zwischen 500 und  $1000/\text{mm}^3$ ), schwer ( $<500/\text{mm}^3$ ) oder sehr schwer ( $<200/\text{mm}^3$ ) sein.

### **Arten von Neutropenie:**

Zu den Arten der Neutropenie gehören: angeborene, idiopathische, zyklische und autoimmune Neutropenie. Die Symptome, die bei Patient:innen auftreten, hängen vom Grad der Neutropenie ab. Je niedriger die Neutrophilenzahl, desto größer ist das Infektionsrisiko. Infektionen können lebensbedrohlich sein und es ist wichtig, dass Betroffene so schnell wie möglich von einer/m Ärzt:in aufgesucht werden, wenn sie Anzeichen oder Symptome einer Infektion zeigen.

Die Neutropenie führt zu wiederholten bakteriellen und mykotischen Infektionen in verschiedenen Lokalisationen, vor allem Haut/Schleimhaut, Ohren, Nase, Rachen und Lunge. Fast immer bestehen nach einem Alter von 2 Jahren schmerzhaft Symptome in der Mundhöhle in Form von erosiver Gingivitis, Hämorrhagien und Papeln auf Zunge und Schleimhäuten. Die Infektionen können schwer oder sogar tödlich verlaufen.

### **Autoimmune Neutropenie**

Bei dieser Art von Neutropenie handelt es sich um Antikörper im Blut, die tatsächlich die körpereigenen Neutrophilen angreifen.

### **Was ist das Risiko?**

Bei einer sehr schweren Neutropenie ( $<200/\text{mm}^3$ ) zeigt eine schwere Infektion möglicherweise keine Anzeichen oder Symptome, obwohl eine Infektion im Blut oder Urin vorhanden ist. Aufgrund der verspäteten Erkennung und Notfallversorgung kann es zum Tod führen. Patient:innen mit Autoimmunneutropenie profitieren möglicherweise nicht von üblichen Behandlungen mit Immunglobulinen oder GSF-Injektionen. Andere Behandlungsmöglichkeiten sind sehr invasiv, lebensbedrohlich oder oft überwiegt der potenzielle Schaden den möglichen Nutzen.

### **Kontakt:**

[dr.anupoma@gmail.com](mailto:dr.anupoma@gmail.com)

## Kongenitaler Hyperinsulinismus (KHI)

Hyperinsulinismus (HI) beschreibt eine seltene Erkrankung der insulinproduzierenden Zellen ( $\beta$ -Zellen) der Bauchspeicheldrüse.

Betroffene leiden an unvorhersehbaren Unterzuckerungen (Hypoglykämien) infolge einer zu hohen Insulinausschüttung. Ziel der Therapie ist, den Blutzuckerspiegel im Normbereich zu halten. Beim Kongenitalen Hyperinsulinismus handelt es sich um eine überwiegend genetisch bedingte Erkrankung, die bereits in den ersten Lebenstagen auftritt.

**Kontakt:**

Dr. Irene Promussas  
[www.lobby4kids.at](http://www.lobby4kids.at)  
[hyperinsulinismus.de](http://hyperinsulinismus.de)

## Myeloproliferative Neoplasien (MPN)



Unter dem Begriff „Myeloproliferative Neoplasien“ (MPN) werden verschiedene Krankheitsbilder zusammengefasst, deren gemeinsames Merkmal eine gesteigerte Produktion von Blutzellen ist. Ursache dieser Überproduktion ist eine genetische Veränderung der blutbildenden Stammzellen im Knochenmark.

Die Erbgutveränderung wirkt sich je nach Erkrankung unterschiedlich aus. Während bei der Essenziellen Thrombozythämie (ET) vorwiegend die Thrombozyten vermehrt auftreten, kommt es bei der Polycythaemia vera (PV) zu einer gesteigerten Produktion der Erythrozyten. Bei der Primären Myelofibrose (PMF) steht die Vermehrung von Bindegewebszellen und -fasern im Vordergrund.

**Kontakt:**

[info@mpnaustria.com](mailto:info@mpnaustria.com)  
[www.mpnaustria.com](http://www.mpnaustria.com)

## Netzwerk AGS-Österreich

Erkrankung: Adrenogenitales Syndrom (engl. CAH – Congenital Adrenal Hyperplasia)



Das Adrenogenitale Syndrom – kurz AGS – ist eine genetisch bedingte Erkrankung der Nebenniere. Durch einen Enzymdefekt kommt es zu einer Störung im Aufbau des Hormons Cortisol, welches für viele lebenswichtige Stoffwechsel- und Stressanpassungsvorgänge im Körper gebraucht wird. Das AGS ist nicht heilbar, aber unter der Hormonersatztherapie führen Menschen mit AGS ein normales Leben. Das AGS zählt zu den seltenen Erkrankungen und wird durch das Neugeborenen-Screening (1:10.000-15.000) erfasst.

Im Frühjahr 2017 wurde das Netzwerk AGS-Österreich gegründet. Die österreichweite Selbsthilfegruppe ist eine Anlaufstelle für Betroffene, wo viele Fragen beantwortet werden, die den Umgang mit AGS im täglichen Leben betreffen. Wir organisieren Selbsthilfetreffen, in denen Eltern von Kindern mit AGS und Menschen mit AGS ihre Erfahrungen austauschen können und medizinische Expert:innen Wissen vermitteln – seit der Pandemie vorrangig online via Zoom. Ausflüge und Schulungen für Kinder mit AGS standen auch schon am Programm.

Besonders wichtig sind uns die Interessensvertretung auf gesundheits- und sozialpolitischer Ebene sowie eine gute Zusammenarbeit mit Ärzt:innen und der Wissenschaft. Wir freuen uns über neue Kontakte zu AGS-Betroffenen und Expert:innen für das AGS.

**Kontakt:**  
 Mag.ª Anna Hochgerner  
[info@ags-oesterreich.at](mailto:info@ags-oesterreich.at)  
[www.ags-oesterreich.at](http://www.ags-oesterreich.at)

## Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V., Deutschland – Österreich – Schweiz

Das Phelan-McDermid-Syndrom – auch Deletion 22q13 genannt (Verlust eines Teils des langen Armes des Chromosoms 22) – ist ein seltener genetischer Defekt. Auffällig dabei sind: verzögerte psychomotorische Entwicklung, gestörte Sprachentwicklung und einige körperliche Merkmale.

Bis heute wurde diese Diagnose weltweit ca. 3.000 Mal gestellt.

**Kontakt:**  
 Dominique Stiefsohn  
[dominique.stiefsohn@22q13.info](mailto:dominique.stiefsohn@22q13.info)  
[www.22q13.info](http://www.22q13.info)

## **Sklerodermie-Netzwerk OÖ**

Selbsthilfe für Patient:innen und Angehörige

38

*Systemische Sklerodermie ist eine seltene Autoimmunerkrankung, die nicht nur einzelne Organe, sondern auch mehrere Organsysteme betreffen kann. Die Komplexität dieser Erkrankung verlangt nach einem umfangreichen Fachwissen und interdisziplinärer Betreuung. Dies wird im Autoimmunzentrum des Ordensklinikums Linz Elisabethinen geboten.*

*Den Expert:innen ist es auch ein großes Anliegen, den Austausch der Betroffenen untereinander zu fördern und sie mit dem nötigen medizinischen Wissen zu versorgen. Daher startete das Sklerodermie-Netzwerk OÖ des Ordensklinikums Linz Elisabethinen 2020 eine neue Selbsthilfe-Initiative für Patient:innen und Angehörige. „Von den regelmäßigen Gruppentreffen, vier- bis fünfmal jährlich im Ordensklinikum Linz oder online via Zoom, profitieren die Betroffenen, aber auch die medizinischen Expert:innen. Ziel ist, die Versorgung der Sklerodermie-Patient:innen stetig zu verbessern. Sie sind herzlich eingeladen, an den Selbsthilfe-Treffen des Sklerodermie-Netzwerks OÖ teilzunehmen“, sagt OÄ Dr.<sup>in</sup> Marija Geroldinger-Simić, Leiterin des Autoimmunzentrums (Abteilung für Dermatologie, Venerologie und Allergologie am Ordensklinikum Linz Elisabethinen).*

*Derzeit wird die Selbsthilfegruppe von der Selbsthilfe-Kontaktstelle des Ordensklinikums Linz koordiniert. Ziel ist es, Selbstbetroffene zur Mitarbeit in der Selbsthilfegruppe zu gewinnen und sie zu motivieren, für andere Patient:innen als Ansprechpartner:innen zur Verfügung zu stehen.*

**Kontakt:**

**[selbsthilfe@ordensklinikum.at](mailto:selbsthilfe@ordensklinikum.at)**

**+43 732 7677-4580**

**[www.ordensklinikum.at/selbsthilfe](http://www.ordensklinikum.at/selbsthilfe)**

**Anmeldung zu Veranstaltungen und zum Verteiler: [www.reglist24.com/sklerodermie-netzwerk](http://www.reglist24.com/sklerodermie-netzwerk)**

## **STXBP1**

*STXBP1 ist eine sehr seltene genetische Veränderung auf dem Chromosom 9 und verantwortlich für motorische und kognitive Entwicklungsstörungen sowie häufig starke Epilepsien bei Betroffenen. Durch den Gendefekt STXBP1 können unsere Nervenzellen im Körper nicht richtig miteinander kommunizieren und verhindern dabei die so wichtige Informationsweiterleitung in unser Gehirn. Häufig treten die ersten Auffälligkeiten bereits im Säuglingsalter oder kurz nach der Geburt auf.*

**Kontakt:**

**Agnieszka Rolski**

**[agnes.st8o@gmx.net](mailto:agnes.st8o@gmx.net)**

## THALSIFO – Thalassämie & Sichelzell Forum



Seit Mai 2019 organisieren wir regelmäßige Treffen für Patient:innen mit den chronischen Hämoglobinerkrankungen Thalassämie und Sichelzellkrankheit sowie für deren Eltern, Partner:innen und behandelnde Ärzt:innen.

Auch über E-mail und Facebook sind wir vernetzt und tauschen Informationen aus. THALSIFO ist die erste Selbsthilfegruppe für Thalassämie und Sichelzellkrankheit in Österreich.

**Kontakt:**

**Mag. Natalia Polemis**  
[info.thalsifo@gmail.com](mailto:info.thalsifo@gmail.com)  
[www.facebook.com/thalsifo](http://www.facebook.com/thalsifo)

39

## YAO-Syndrom

Das Yao-Syndrom (früher als NOD2-assoziierte autoinflammatorische Erkrankung bezeichnet) ist eine periodische Erkrankung, die durch Fieber und abnorme Entzündungen gekennzeichnet ist und viele Teile des Körpers betrifft – insbesondere die Haut (Dermatitis), Gelenke (Polyarthritis/Beinschwellung), Magen-Darm-System; ebenso können Sicca-ähnliche Symptome auftreten, die mit spezifischen NOD2-Sequenzvarianten assoziiert sind.

**Kontakt:**

[rucknina@gmx.net](mailto:rucknina@gmx.net)

## Kontaktdaten

### **Pro Rare Austria**

Allianz für seltene Erkrankungen

Schottenring 14, Ebene 2

1010 Wien, Austria

**Für Mitglieder, Betroffene**

**und Angehörige: Servicezeiten**

**Mo, Mi und Do 11:00-16:00 Uhr**

**T +43 664 93334797**

**E [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)**

**I [www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)**

**Kontakt: Judith Wimmer**

### **ZVR**

066216826

### **Spendenkonto**

Raiffeisenbank

### **IBAN**

AT303258500001015700

### **BIC**

RLNWATWWOBG

## 95 Mitgliedsorganisationen

(Stand 01.05.2023)

### **4 H Syndrom**

T +43 699 19096903

E [sabine.pessenteiner@sbg.at](mailto:sabine.pessenteiner@sbg.at)

Kontakt: Sabine Pessenteiner

### **Adrenogenitales Syndrom**

**Netzwerk AGS Österreich**

E [info@ags-oesterreich.at](mailto:info@ags-oesterreich.at)

I [www.ags-oesterreich.at](http://www.ags-oesterreich.at)

### **Akute & chronische Pankreatitis**

**Pankreatitis Austria**

E [office@pankreatitis-austria.at](mailto:office@pankreatitis-austria.at)

Kontakt: Doris Lang

### **Alpha1-Antitrypsinmangel**

**Alpha1 – Österreich**

T +43 676 9500370

E [ella.geiblinger@alpha1-oesterreich.at](mailto:ella.geiblinger@alpha1-oesterreich.at)

I [www.alpha1-oesterreich.at](http://www.alpha1-oesterreich.at)

Kontakt: Ella Geiblinger

### **ALPS**

**Autoimmun-Lymphoproliferativen Syndroms**

T +43 680 5549625

E [kontakt@alps-selbsthilfe.org](mailto:kontakt@alps-selbsthilfe.org)

Kontakt: Claudia Schürz

### **AL-Amyloidose, hATTR, ATTR wt**

**Leben mit Amyloidose – Amyloidosis Austria**

E [info@amyloidosis-austria.at](mailto:info@amyloidosis-austria.at)

I [www.amyloidosis-austria.at](http://www.amyloidosis-austria.at)

Kontakt: Christian Thalhammer

### **Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen**

**Fett-SOS e.V.**

T +49 177 9778472

E [info@lchad-mtp-vlcad.com](mailto:info@lchad-mtp-vlcad.com)

I [www.fett-sos.com](http://www.fett-sos.com)

Kontakt: Maren Thiel

**Angelman Syndrom****Angelman Verein Österreich**

T +43 664 1667655

E [info@angelman.at](mailto:info@angelman.at)I [www.angelman.at](http://www.angelman.at)

Kontakt: Yvonne Otzelberger

**Birt-Hogg-Dubé-Syndrom**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**CMTC and other vascular malformations****z. B. DCMO**

T +43 650 3919541

E [proline1@gmx.at](mailto:proline1@gmx.at)

Kontakt: Silke und Alexander Rotter

**CPEO****Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Cystische Fibrose****cf-austria**

T +43 676 4584850

E [office@cf-austria.at](mailto:office@cf-austria.at)I [www.cf-austria.at](http://www.cf-austria.at)

Kontakt: Mag. Johannes Lösch

**Cystische Fibrose****Cystische Fibrosehilfe OÖ**

T +43 650 9916893

E [office@cystischefibrose.info](mailto:office@cystischefibrose.info)I [www.cystischefibrose.info](http://www.cystischefibrose.info)

Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler

**Cystische Fibrose****CF-TEAM Tirol & Vorarlberg**

T +43 664 8554236

E [obfrau@cf-team.at](mailto:obfrau@cf-team.at)I [www.cf-team.at](http://www.cf-team.at)

Kontakt: Maria Theresia Kiederer

**Dysmelie****Selbsthilfegruppe Contergan- & Thalidomidgeschädigte Österreich**

T +43 699 14505588

E [michi.moik@contergan.or.at](mailto:michi.moik@contergan.or.at)I [www.contergan.or.at](http://www.contergan.or.at)

Kontakt: Michaela Moik

**Dystonie****Österreichische Dystonie Gesellschaft**

T +43 1 3342649

E [dystonie@aon.at](mailto:dystonie@aon.at)I [www.dystonie.at](http://www.dystonie.at)

Kontakt: Friedrich Kasal

**Eagle Syndrome**E [nora.aigner@gmail.com](mailto:nora.aigner@gmail.com)I [www.norapunzel.com](http://www.norapunzel.com)

Kontakt: Nora Sophie Aigner

**Ehlers Danlos Syndrom****Ehlers Danlos Syndrom SHG Wien**

T +43 1 903978

E [ehlersdanlossyndrom@gmail.com](mailto:ehlersdanlossyndrom@gmail.com)

Kontakt: Elfriede Kölbl-Zuber

**Einschlusskörper-Myositis (IBM)**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Ektodermale Dysplasie****Selbsthilfe Ektodermale Dysplasie Austria**

T +43 664 4500846

E [ulli.h@gmx.at](mailto:ulli.h@gmx.at)I [www.ektodermale-dysplasie.de](http://www.ektodermale-dysplasie.de)

Kontakt: Ulrike Holzer

**Epidermolysis bullosa****DEBRA Austria**

T +43 1 8764030

E [office@debra-austria.org](mailto:office@debra-austria.org)I [www.debra-austria.org](http://www.debra-austria.org)

Kontakt: Sabine Wittmann

**Erythropoetische Protoporphyririe****EPP Austria**

E [selbsthilfe@eppaustria.at](mailto:selbsthilfe@eppaustria.at)  
 I [www.eppaustria.at](http://www.eppaustria.at)  
 Kontakt: Dr. Cornelia Dechant

**Friedreich Ataxie**

E [jakob.mitterhauser@gmx.at](mailto:jakob.mitterhauser@gmx.at)  
 Kontakt: Jakob Mitterhauser

**GIST – Gastrointestinaler Stroma Tumor****GIST Support Österreich**

T +43 664 9732857  
 E [kontakt@gistsupport.at](mailto:kontakt@gistsupport.at)  
 I [www.gistsupport.at](http://www.gistsupport.at)  
 Kontakt: Rainer Sawdyk

**Gitelman-Syndrom/  
klassisches Bartter-Syndrom**

E [m\\_schoeppe@posteo.de](mailto:m_schoeppe@posteo.de)  
 Kontakt: Maximilian Schöppe

**GLUT1****Verein GLUT1 Austria**

E [info@glut1.at](mailto:info@glut1.at)  
 I [www.glut1.at](http://www.glut1.at)

**Glykogenose 1b**

T +43 664 3831862  
 E [bernhard.monai@wawi-healthcare.at](mailto:bernhard.monai@wawi-healthcare.at)  
 Kontakt: DI Bernhard Monai

**Gorham-Stout-Krankheit (GSD)**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Gorlin-Goltz-Syndrom**

E [kotwadenise@yahoo.com](mailto:kotwadenise@yahoo.com)  
 Kontakt: Denise Kotwa

**GRIN-assoziierte Erkrankungen**

I [www.grinaustria.com](http://www.grinaustria.com)  
 Kontakt: Über Pro Rare Austria

**HSP (hereditäre spastische Spinalparalyse)****HSP Selbsthilfegemeinschaft Vorarlberg**

T +43 660 2121951  
 E [hsp.paraplegie.info@gmx.at](mailto:hsp.paraplegie.info@gmx.at)  
 I [www.hsp-vorarlberg.jimdofree.com](http://www.hsp-vorarlberg.jimdofree.com)  
 Kontakt: Dietmar Böhler

**Interstitielle Zystitis****ICA Österreich e.V.**

T +43 676 6760023  
 E [rammerstorfer@chronischkrank.at](mailto:rammerstorfer@chronischkrank.at)  
 I [www.ica-austria.at](http://www.ica-austria.at)  
 Kontakt: Christa Rammerstorfer

**Interstitielle Zystitis****Interstitielle Zystitis Landesgruppe Kärnten**

T +43 680 3356388  
 E [michaela.rasic@aon.at](mailto:michaela.rasic@aon.at)  
 Kontakt: Michaela Rasic

**Juvenile idiopathische Arthritis Rheumalis**

T +43 699 19748811  
 E [karin.formanek@rheumalis.org](mailto:karin.formanek@rheumalis.org)  
 I [www.rheumalis.org](http://www.rheumalis.org)  
 Kontakt: Karin Formanek

**KAT6A****KAT6A Foundation Austria**

T +43 650 835683  
 E [monika.rammal@gmail.com](mailto:monika.rammal@gmail.com)  
 I [www.kat6a.org](http://www.kat6a.org)  
 Kontakt: Mag. Monika Rammal

**Kleinwüchsigkeit****BKMF Österreich**

T +43 7227 20600  
 E [office@bkmf.at](mailto:office@bkmf.at)  
 I [www.bkmf.at](http://www.bkmf.at)  
 Kontakt: Ingvild Fischer

**Klinefelter Syndrom****Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**

T +43 650 6533839  
 E office@klinefelter-ost.at  
 I www.klinefelter-ost.at  
 Kontakt: Wolfgang Rögner

**Kongenitaler Hyperinsulinismus**

T +43 650 8419820  
 I www.lobby4kids.at  
 Kontakt: Irene Promussas

**Kongenitale schwere Neutropenie**

E dr.anupoma@gmail.com  
 Kontakt: Anupoma Pinky Haque

**Krebs im Kindes- & Jugendalter****Österreichische Kinder-Krebs-Hilfe**

T +43 1 4028899  
 E oesterreichische@kinderkrebshilfe.at  
 I www.kinderkrebshilfe.at  
 Kontakt: Elisabeth Aulehla

**Kurzdarmsyndrom (KDS)****Die Chronischen Experten**

T +43 650 5656767  
 E j.priebsch@die-chronischen-experten.at  
 I www.die-chronischen-experten.at  
 Kontakt: Johannes Priebsch

**Lineare IgA Dermatose****SHG Bullöse Autoimmundermatosen**

T +43 664 5540537  
 E guenisani@hotmail.com  
 Kontakt: Günther Civa-Gussmann

**Lungenfibrose****Lungenfibrose Forum-Austria**

T +43 699 11506412  
 E office@lungenfibroseforum.at  
 I www.lungenfibroseforum.at  
 Kontakt: Ing. Günther Wanke

**Lupus erythematoses (systemisch & kutan)****Selbsthilfe Lupus Austria**

T +43 650 4022989  
 E selbsthilfe@lupus-austria.at  
 Kontakt: Karin Fraunberger

**Marfan-Syndrom****Marfan Initiative Österreich**

E info@marfan-initiative.at  
 I www.marfan-initiative.at  
 Kontakt: Margit Aschenbrenner,  
 Angela Fransche

**MCOPS12****CURE MCOPS12 – Verein zur Förderung einer Therapieentwicklung für MCOPS12 Patienten**

E rpell@rarbmuation.org  
 I www.rarbmuation.org  
 Kontakt: Reinhard Pell

**Melas-Syndrom**

T +43 680 3008096  
 E niebuhrka@gmail.com  
 Kontakt: Karin Niebuhr

**Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz****Selbsthilfegruppe Morbus Addison**

T +43 664 2216547  
 E beatrix.pop@sol.at  
 Kontakt: Beatrix Pop

**Morbus Fabry****Morbus Fabry Selbsthilfverein Österreich**

T +43 660 7112623  
 E info@morbus-fabry.eu  
 I www.morbus-fabry.eu  
 Kontakt: Willy Koglbauer

**Morbus Gaucher****ÖGG**

T +43 699 11694107

E pichler@liwest.at

I www.morbus-gaucher-oegg.at

Kontakt: Roman Pichler

**Morbus Hirschsprung und  
Anorektal-Fehlbildungen****Verein SoMA Austria**

T +43 664 4607975

E office@soma-austria.at

I soma-austria.at

Kontakt: Mazeena Mohideen

**MukoPolySaccharidosen****Ges. für MukoPolySaccharidosen**

T +43 7249 47795

E office@mps-austria.at

I www.mps-austria.at

Kontakt: Michaela Weigl

**Multipler Arzneimittel &  
Chemical Sensitivity Syndrom****Selbsthilfegruppe MCS**

T +43 680 3303196

E Anna.Malota@live.at

Kontakt: Anna Malota

**Multiple Cerebrale Kavernome**

E doris\_kusen@hotmail.com

Kontakt: Doris Kusen

**Muskeldystrophie, Muskelatrophie****Verein Marathon**

T +43 676 846300510

E info@verein-marathon.at

I www.verein-marathon.at

Kontakt: Bernd Scholler

**Myasthenia gravis****Myasthenia Gravis SHG**

T +43 664 5842505

E a.mueller@shg-myastheniagravis.at

I www.shg-mystheniagravis.at

Kontakt: Antonia Müller

**Myeloproliferative Neoplasien  
Selbsthilfegruppe MPN Austria**

T +43 676 6436605

E info@mpnaustria.com

I www.mpnaustria.at

Kontakt: Dr. Elena Greschner

**Narkolepsie****ÖNG Österreichische Narkolepsie Gesellschaft**

T +43 664 1352433

E jennifer.bocek@aon.at

I www.narkolepsie.at

Kontakt: Jennifer Bocek

**Neurofibromatose****NF Kinder Austria**

T +43 699 16624548

E claas.roehl@nfkinder.at

I www.nfkinder.at

Kontakt: Claas Röhl

**Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)**

T +43 676 3427740

E chantal.ernst@gmx.net

Kontakt: Chantal Sophie Ernst

**Nierenerkrankungen****ARGE Niere Österreich (ANÖ)**

T +43 664 4812790

E vorstand@argeniery.at

I www.argeniery.at

Kontakt: Rudolf Brettbacher

**Osteogenesis Imperfecta****OIA**

T +43 650 9220299

E oia@glasknochen.at

I www.glasknochen.at

Kontakt: Mag. Veronika Lieber

**Ösophagusatresie****Patienten- & Selbsthilfeorganisation für Kinder & Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS) Österreich**

T +43 650 5095500

E thomas.kroneis@keks.org

I www.keks.at

Kontakt: Priv.Doz. DI Dr. Thomas Kroneis

**Phelan-McDermid-Syndrom (PMD)****Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. (Deutschland, Österreich, Schweiz)**

T +43 676 6105245

E dominique.stiefsohn@22q13.info

I www.22q13.info

Kontakt: Dominique Stiefsohn

**Phenylketonurie, Glaktosämie****ÖGAST**

T +43 680 2082373

E oegast@oegast.at

I www.oegast.at

Kontakt: Martina Spissak

**Phosphatdiabetes****Phosphatdiabetes Österreich**

T +43 664 1112641

E info@phosphatdiabetes.at

I www.phosphatdiabetes.at

Kontakt: Doris und Michael Prochaska

**PIK3CA – assoziiertes Überwuchssyndrom**

T +43 664 5372605

E ulrikejungl@a1.net

Kontakt: Dr. Ulrike Jungl

**Prader-Willi-Syndrom****PWS Austria**

E office@prader-willi-syndrom.at

I www.prader-willi-syndrom.at

Kontakt: siehe Website

**Primäre Immundefekte****ÖSPID**

T +43 664 1830169

E modl.karin@gmx.at

I www.oespid.org

Kontakt: Karin Modl

**PROS-CLOVES Syndrom**

E i.love.sb.rare@gmail.com

Kontakt: über Pro Rare Austria

**Pulmonale Hypertension****PH Austria-Initiative Lungenhochdruck**

T +43 650 6932247

E info@phaustria.org

I www.phaustria.org

Kontakt: Monika Tschida

**Rett-Syndrom****Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft**

T +43 676 9670600

E info@rett-syndrom.at

I www.rett-syndrom.at

Kontakt: Günther Painsi

**Sarkoidose****Selbsthilfegruppe Sarkoidose**

T +43 681 10615970

E info@sarko.at

I www.sarko.at

Kontakt: siehe Website

**SCN2A Genmutation**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Seltene genetisch bedingte  
Fettstoffwechselstörungen****FHchol Austria**

T +43 677 63074664

E [www.fhchol.at](http://www.fhchol.at)

**Seltene Lebererkrankungen wie z. B.  
AIH, PBC, PSC, HCC, CCC, Morbus Wilson,  
Hämochromatose  
Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform  
Gesunde Leber (HHÖ)****Gruppe seltene Lebererkrankungen**

T +43 676 5204124

E [info@gesundeleber.at](mailto:info@gesundeleber.at)

I [www.gesundeleber.at](http://www.gesundeleber.at)

Kontakt: Angelika Widhalm,

Mag. Margit Paul, MMag. Melitta Matousek

**Smith-Magenis-Syndrom****Smith-Magenis-Syndrom Österreich**

T +43 650 9348381

E [info@smith-magenis.at](mailto:info@smith-magenis.at)

I [www.smith-magenis.at](http://www.smith-magenis.at)

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

**Snyder-Robinson-Syndrom**

E [barbaralulf@gmail.com](mailto:barbaralulf@gmail.com)

I [www.snyder-robinson.org/](http://www.snyder-robinson.org/)

Kontakt: Barbara Lulf

**Spastische Paraplegie,  
autosomal-dominante, Typ 9A**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Spina Bifida & Hydrocephalus  
Spina Bifida & Hydrocephalus  
Österreich**

T +43 676 3535468

E [ursulabuchmann.sbho@gmail.com](mailto:ursulabuchmann.sbho@gmail.com)

I [www.sbho.at](http://www.sbho.at)

Kontakt: Ursula Buchmann

**Spinocerebelläre Ataxie, Typ II**

T +43 664 1316689

E [monika\\_poelzl@hotmail.com](mailto:monika_poelzl@hotmail.com)

Kontakt: Monika Pölzl

**STXBP1**

T +43 650 3280470

E [agnes.st80@gmx.net](mailto:agnes.st80@gmx.net)

Kontakt: Agnieszka Ewa Rolski

**Syringomyelie**

E [tanja\\_aschauer@icloud.com](mailto:tanja_aschauer@icloud.com)

Kontakt: Tanja Aschauer

**Syringomyelie & Chiari Malformation****Syrinx-Nordbayern**

T +49 911 717141

E [hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de](mailto:hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de)

I [www.syrinx-nordbayern.de](http://www.syrinx-nordbayern.de)

Kontakt: Hannelore Beke

**Systemische Sklerodermie****Sklerodermie-Netzwerk Oberösterreich**

T +43 732 7677-4580

E [selbsthilfe@ordensklinikum.at](mailto:selbsthilfe@ordensklinikum.at)

I [www.ordensklinikum.at/de/patienten/  
selbsthilfe/](http://www.ordensklinikum.at/de/patienten/selbsthilfe/)

**Tay-Sachs & weitere palliative  
Erkrankungen von Kindern****Hand in Hand für Tay-Sachs & Palliativkinder**

T +43 660 1509967

E [eva.binder@palliativkinder.at](mailto:eva.binder@palliativkinder.at)

[Margot.daum@palliativkinder.at](mailto:Margot.daum@palliativkinder.at)

I [www.palliativkinder.at](http://www.palliativkinder.at)

[www.tay-sachs.net](http://www.tay-sachs.net)

Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

**Thalassämie & Sichelzellerkrankheit  
Gruppe THALSIFO**

E [ipolemis@gmx.at](mailto:ipolemis@gmx.at)

Kontakt: Mag. Natalia Polemis

**Tuberöse Sklerose**

**Verein Tuberöse Sklerose Österreich**

T +43 664 8909899

E [info@tuberoesesklerose.at](mailto:info@tuberoesesklerose.at)

I [www.tuberoesesklerose.at](http://www.tuberoesesklerose.at)

Kontakt: Andrea Schmidt

**Usher Syndrom**

**Forum Usher-Taubblind**

E [info@usher-taubblind.at](mailto:info@usher-taubblind.at)

I [www.usher-taubblind.at](http://www.usher-taubblind.at)

Kontakt: Julia Moser, Robert Öllinger

**Usher Syndrom & andere seltene  
Erkrankungen des Auges (syndromal oder  
isoliert)**

**Usher Initiative Austria**

E [usher-syndrome@gmx.at](mailto:usher-syndrome@gmx.at)

I [www.facebook.com/ushersyndrom/](http://www.facebook.com/ushersyndrom/)

Kontakt: Mag. Dominique Sturz

**Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom**

**SHG Seltene Bauchgefäßerkrankungen**

T +43 699 11741375

E [angela.mair@aon.at](mailto:angela.mair@aon.at)

I [www.lebenskuenstlerin.at](http://www.lebenskuenstlerin.at)

Kontakt: Mag. Angela Mair

**Wolfram-Syndrom**

E [petra.christian@gmail.com](mailto:petra.christian@gmail.com)

Kontakt: Petra Christian

**X-ALD, AMN**

T +43 664 5269171

E [ingridoberweger@gmail.com](mailto:ingridoberweger@gmail.com)

Kontakt: Ingrid Oberweger

**Xeroderma Pigmentosum**

**XP Freu(n)de – Mondscheinkinder**

T +43 664 1927216

E [info@xerodermapigmentosum.de](mailto:info@xerodermapigmentosum.de)

I [www.xerodermapigmentosum.de](http://www.xerodermapigmentosum.de)

Kontakt: Christian Moser

**YAO-Syndrom**

E [rucknina@gmx.net](mailto:rucknina@gmx.net)

Kontakt: Nina Ruck

Zu den online  
Kontaktdaten:





# **Pro Rare Austria – das Jahr 2022**

## **Kooperationen, Aktivitäten**

- 51** *Ein Überblick (Auswahl)*
- 52** *Schwerpunkte unserer Aktivitäten*
- 54** *„Helpline SE“*
- 56** *Termin bei BM Johannes Rauch*
- 57** *Beirat für Seltene Erkrankungen  
beim BMSGPK*
- 58** *aRAREness – Pilotprojekt am AKH Wien  
– Selbsthilfe im Krankenhaus*
- 60** *Booster NAP.se*
- 61** *Rare Diseases und europäische  
Gremienarbeit 2022*
- 62** *Politische Mitwirkung auf internationaler  
und österreichischer Ebene*
- 63** *Seltene Erkrankungen in der Schule*
- 64** *Serie – Die Gesichter Seltener  
Erkrankungen*
- 66** *Kooperationen im Printbereich*
- 68** *Kooperationen im Onlinebereich*
- 69** *Medienpräsenz 2022,  
Öffentlichkeitsarbeit*

***Pro Rare Austria war 2022 in viele Kooperationen und Arbeitsgruppen involviert – finden Sie hier eine überblicksmäßige Darstellung (Auswahl) kombiniert mit Berichten über ausgewählte Kooperationen auf den folgenden Seiten:***

# Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien im Jahr 2022

(Auswahl)

51

<b>National</b>	<b>Beirat für seltene Erkrankungen – BMSGPK</b>
	<i>EU Projekt Joint Action on National Integration – Projektpartner (Projekt in Entwicklung)</i>
	<i>Forum SK – Zentren für seltene Erkrankungen an österreichischen Unikliniken</i>
	<b>Wiener Ärztekammer, Referat für seltene Erkrankungen (SE)</b>
	<b>Patient:innenbeteiligung:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Konzept für Patient:innenbeteiligung</b> – mit BVSHOE, NANES</li> <li>• <b>Forum Zukunft Gesundheitsförderung</b> – BMSGPK</li> <li>• <b>Steuerungsgruppe zur „Machbarkeitsstudie zu Bürger:innen- und Patient:innenbeteiligung im österreichischen Gesundheitswesen“</b> – BMSGPK, GÖG</li> <li>• <b>„Patient:innenbeteiligung durch Selbsthilfeorganisationen“</b> – ÖKUSS</li> </ul>
	<b>Pflege Round Table:</b> CF OÖ, Berufsverband Kinderkrankenpflege, Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Mobile Kinderkrankenpflege Wien (MOKI), Wiens Mobiles Kinderhospiz und Kinderpalliativteam (MOMO), Österreichischer Gesundheits- und Krankenpflegeverband
	<b>Fachbeirat Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS)</b> – Fonds Gesundes Österreich (FGÖ)
	<b>Nutzer:innenplattform Pflege</b> – BMSGPK
	<b>Onkologiebeirat</b> – BMSGPK
	<b>Gremium für Neugeborenen-Screening</b> – BMSGPK
	<b>Politische Kindermedizin</b>
	<b>PHARMIG Standing Committee Rare Diseases, Joint PHARMIG-FOPI Committee Patient Advocacy</b> – Austausch ein- bis zweimal im Jahr
<b>International</b>	<b>EURORDIS Rare Diseases Europe</b> – Council of National Alliances (CNA)
	<b>ePAGs</b> (ERN Skin Disorders, Rare Eye Disease, Genturis), ePAG Steering Committee
	<b>European Task Forces</b> (HTA, Rare Disease Day International, ...)

## Schwerpunkte der aktuellen und laufenden Aktivitäten von Pro Rare Austria

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

Im Mittelpunkt der Aktivitäten von Pro Rare Austria steht die **Vertretung der Interessen der Betroffenen seltener Erkrankungen**, um Verbesserungen zu erzielen, sowie als **Kontakt** für Betroffene, Mitglieder, Partner:innen und Stakeholder des Gesundheits- und Sozialwesens sowie für Medien zu fungieren.

**Öffentlichkeitsarbeit, Wissensvermittlung und Ermöglichung von Erfahrungsaustausch** sind wesentliche laufende Aufgaben von Pro Rare Austria. Mit dem Ziel der Bewusstseinsbildung adressieren wir über verschiedene Kanäle sowohl die allgemeine Öffentlichkeit als auch Organisationen im Gesundheits- und Sozialwesen sowie Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen. Die Kontaktaufnahmen durch Betroffene auf der Suche nach einer Diagnose oder Vernetzung steigen nach Berichten spürbar.

Neben Medienarbeit, Kommunikation via Newsletter, Webpage und Social Media Kanälen umfassen die Aktivitäten eine hohe Zahl von **Vorträgen, Teilnahmen an Podiumsdiskussionen und Dialogen** durch unsere Vorstandsmitglieder und Geschäftsführerin.

Primär der Wissensvermittlung und dem Erfahrungsaustausch dienen die zwei großen jährlichen Pro Rare Austria Termine – **Tag der Seltenen Erkrankungen** (ab 2023 als Vernetzungstreffen im Frühling organisiert) und **Kongress für Seltene Erkrankungen** (in Kooperation mit dem Forum Seltene Krankheiten); ebenso die virtuellen **Mitglieder-Foren**, die wir quartalsweise exklusiv für unsere Mitglieder veranstalten und die sich krankheitsübergreifend jeweils bestimmten Themen widmen. Die **PHARMIG Rare Diseases Dialoge** mit hochkarätigen Impulsen und Diskutant:innen unter aktiver Mitgestaltung von Pro Rare Austria sind inzwischen für die Community zu Fixpunkten zweimal pro Jahr geworden; ebenso findet seit 2022 direkt am Tag der Seltenen Erkrankungen eine Podiumsdiskussion zu seltenen Erkrankungen statt.

Eine zentrale Aufgabe als Interessensvertretung ist die Mitarbeit an Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) und im Beirat für Seltene Erkrankungen (SE) des BMSGPK. Beispiele dafür sind die Abstimmung mit den Leitenden Ärzt:innen der Sozialversicherung, der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen in der GÖG (NKSE) sowie mit dem Nationalen Büro für den NAP.se.

Weitere Informationen:  
[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)  
 oder auf unseren  
 Social Media Kanälen:



Unsere inhaltliche Arbeit können wir nur mit **Projektförderungen** vorantreiben, dennoch versuchen wir uns möglichst aktiv in **Kooperationen, Arbeitsgruppen und Gremien** einzubringen, wie der Überblick zeigt (S. 51). 2022 bekamen wir für unser Projekt „Helpline SE“ den Patient Innovation Award von einer Jury zugesprochen (dotiert mit € 5.000,- finanziert durch Novartis, siehe auch S. 54).

Weiterhin verfolgen wir mit all unseren Aktivitäten die **Vision der Gleichstellung der Menschen mit SE** im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem, sodass ein selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft auch für sie möglich ist.

### **Themenbereiche:**

- *Diagnosen durch Expertisezentren sollen bei allen Organisationen und Dienstleister:innen anerkannt, Mehraufwände und wiederholte Beantragungen vermieden werden (z. B. bei Erstattung, Behindertenstatus, Pflegegeld)*
- *Verkürzung der Diagnosewege (Neugeborenen-Screening, Frühdiagnostik)*
- *Patient:innenpfade, Case Manager (in Zentren und bei Gesundheitsdienstleister:innen)*
- *Bundesweit einheitliche Erstattung unabhängig von Wohnsitz und Krankenkasse; wohnortnahe, patient:innengerechte Verabreichung der Therapien, Best-Point-of-Service*
- *Integrative Versorgung*
- *Gesetzliche Verankerung der kollektiven Patient:innenbeteiligung, Basisfinanzierung, Stärkung der Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen*
- *Patient:innengerechte Umsetzung internationaler Richtlinien (z. B. Cross Border Health Care – CBHC)*

### **Geförderte Projekte:**

#### **Gemeinsame Gesundheitsziele – Rahmen-Pharmavertrag**

- **aRAREness** – *Raising awareness for rare diseases through patient involvement and integration into the clinical environment of health care professionals (seit 2019, Projektende: Q1/2023)*
- **Booster NAP.se** – *Umsetzung ausgewählter priorisierter Maßnahmen aus dem NAP.se mit Schwerpunkt Prävention und Kindergesundheit: Themenbereiche Gesundheitskompetenz und Prävention, Transition, psychische Gesundheit, psychosoziale Versorgung (April 2022 – März 2024)*

#### **BMSGPK**

- **Unterstützung der Selbsthilfe für Betroffene von seltenen Erkrankungen und deren Angehörige, im Speziellen Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit**

## „Helpline SE“ – Anlaufstelle für Betroffene: Die Anzahl an Anfragen steigt – Pro Rare Austria als „Letzter Anker“

Seit Jahren fungiert Pro Rare Austria vor allem auch als Anlaufstelle und Informationsquelle für Betroffene einer seltenen Erkrankung (SE) oder Menschen, die auf der Suche nach einer Diagnose sind und Hinweise bekommen haben, dass es sich um eine SE handeln könnte. Die Anzahl der Kontakte steigt regelmäßig, ganz besonders nach Berichten in Medien.

In den letzten Jahren wurden Maßnahmen gesetzt, um die Auffindbarkeit der Webpage bei Google zu verbessern; die Aktivitäten auf Social Media (v.a. Facebook und Instagram) wurden ausgebaut ebenso wie die Öffentlichkeitsarbeit in den Medien und bei verschiedenen Veranstaltungsformaten (siehe auch unter dem Kapitel Veranstaltungen).

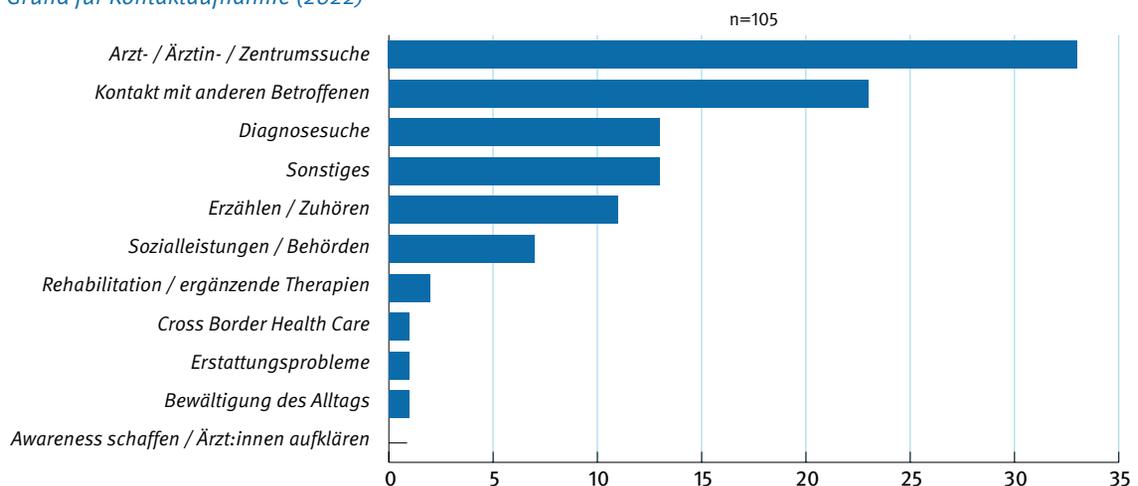
2022 erreichten uns mehr als **100 Anfragen von Betroffenen (Nicht-Mitgliedern)** mehrheitlich telefonisch, aber auch per Email. Es werden alle Anfragen behandelt, unabhängig von einer Mitgliedschaft und ohne Verrechnung von Kosten für den Aufwand. Aufgrund der meist nötigen Recherchen und Aktionen bei unseren eingeschränkten personellen Ressourcen muss für die Bearbeitung teilweise etwas Zeit eingeplant werden.

### Die Gründe für die Kontaktaufnahme sind primär folgende:

- Kontakte für Versorgung (Zentren, Arzt/Ärztin) zu bekommen
- in Austausch mit anderen Betroffenen zu kommen
- Suche nach einer Diagnose
- Erzählen, der Wunsch nach Zuhören

### Betreuung Betroffener

Grund für Kontaktaufnahme (2022)



Anmerkung: Die Kontakte mit Mitgliedern sind hier nicht inkludiert; mehrmalige Kontakte zu einem Fall werden als eine Kontaktaufnahme dargestellt.

Es wurde eine einfache Liste an Fragen zusammengestellt, um die wichtigsten Informationen von Betroffenen strukturiert zu bekommen, die Anfrage schnell bearbeiten und ggf. an Mitglieder des Medizinischen Beirats weiterleiten zu können (für ev. neue Hinweise auf eine Diagnose oder Versorgung in einem spezialisierten Zentrum). Häufig nehmen wir auch mit den Dachorganisationen in Deutschland (Allianz chronischer seltener Erkrankungen – ACHSE) und in der Schweiz (ProRaris) Kontakt auf und immer wieder kann länderübergreifender Austausch mit anderen Betroffenen vermittelt werden. Auch wenn wir leider nicht allen zu einer Diagnose oder Therapie verhelfen können, sind die Betroffenen im Allgemeinen äußerst dankbar für die Hilfe und das Zuhören.

Diese wichtige Aufgabe wird in Österreich nur durch Pro Rare Austria abgedeckt – für viele Betroffene sind wir „der letzte Anker“.

Viele der Anfragenden werden in der Folge auch Mitglied, um Teil der Community zu sein und an den krankheitsübergreifenden Leistungen und am Austausch teilzunehmen.

2022 haben wir für die einfachere und schnellere Kontaktaufnahme das Projekt „**Helpline SE**“ definiert und umgesetzt, im Rahmen dessen wir für den Fragenkatalog ein Online-Formular entwickelt und unsere Webpage überarbeitet haben. Das Projekt wurde von einer Jury aus Patientenvertreter:innen und Industrie mit dem Patient Innovation Award (PIA, finanziert von Novartis) ausgezeichnet.

Link zum Formular  
auf der Website:



Verleihung des PIA

Foto:  
Novartis, Stefanie Freynschlag

## **Termin bei Bundesminister Johannes Rauch**

4. Mai 2022

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

56

Pro Rare Austria Obfrau Ulrike Holzer, Obfrau-Stellvertreterin Dominique Sturz, Vorstandsmitglied Claas Röhl und Geschäftsführerin Elisabeth Weigand waren am 4. Mai 2022 bei Bundesminister Johannes Rauch zu Besuch, bereits kurz nach seinem Amtsantritt.

Nach einer kurzen Vorstellung von Pro Rare Austria drehten sich die Gespräche um die seltenen Erkrankungen und die besonderen Herausforderungen und Anliegen der Betroffenen. Es entstand ein sehr konstruktiver Dialog über den Bedarf und wichtige Verbesserungen rund um Diagnose, Versorgung, Digitalisierung und kollektive Patient:innenvertretung. Auch das Ideenpapier zur Pflegereform der Arbeitsgruppe Pflege Round Table konnte kurz angesprochen und übergeben werden.

Minister Rauch betonte, dass es ihm ein Anliegen sei, die Situation der Betroffenen zu verbessern und er schlug dazu auch konkrete Aktionen vor, wie z. B. eine Kampagne über Patient:innenpfade in Zusammenarbeit mit der Ärztekammer, mit dem Ziel, das Wissen zu verbessern und die Zeit und den Weg bis zur Diagnose für Betroffene einer seltenen Erkrankung zu verkürzen. Näher wurde auch über die Digitalisierung, Register und den European Health Data Space (EHDS) gesprochen und in der Folge auch weitere Informationen und Beispiele übermittelt.

Wir danken dem Herrn Minister für seine Zeit und freuen uns über das besondere Interesse an unserer Arbeit und den von uns vertretenen Themen. Die besprochenen Ideen und Aktionen werden wir natürlich weiterverfolgen und gemeinsam an der Umsetzung arbeiten.



**vlnr.: Elisabeth Weigand,  
Dominique Sturz,  
BM Johannes Rauch,  
Ulrike Holzer, Claas Röhl**

**Foto:**  
Pro Rare Austria

## Beirat für Seltene Erkrankungen im BMSGPK

 Bundesministerium  
Soziales, Gesundheit, Pflege  
und Konsumentenschutz

57

Mit Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der GÖG im Jänner 2011 wurde eine Expert:innengruppe für seltene Erkrankungen formiert. Sie setzte die Arbeiten der im Dezember 2010 turnusgemäß beendeten Unterkommission für seltene Erkrankungen des Obersten Sanitätsrates fort. Anfang 2014, nach Ablauf der ersten Funktionsperiode, wurde die Expert:innengruppe für seltene Erkrankungen in einen Beirat gemäß § 8 Bundesministeriengesetz zur Beratung der Frau Bundesminister bzw. des Herrn Bundesministers überführt und heißt seither „Beirat für Seltene Erkrankungen“.

Hauptaufgabe des Beirates für Seltene Erkrankungen ist es, das Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz sowie die NKSE und das NB-NAP.se bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Umsetzung und Evaluierung des Nationalen Aktionsplanes für Seltene Erkrankungen (NAP.se) beratend zu unterstützen; Sitzungen finden ein- bis zweimal im Jahr statt.

Der Beirat setzt sich aus folgenden Mitgliedern zusammen (alphabetisch gereiht, Stand Mai 2023):

**Leitung:** **Dietscher Christina, Dr., BMSGPK, Abt. VI/A/1**

**Mitglieder:**

- **Bauer Johann, Univ.-Prof. Dr.**  
Vorstand der Univ.Klinik für Dermatologie  
und Allergologie Salzburg
- **Fiedler Lothar, Dr.**  
ÖÄK
- **Fröschl Barbara, Mag.**  
Nationale Koordinationsstelle seltene  
Erkrankungen (NKSE)/GÖG
- **Greber-Platzer Susanne, Univ.-Prof. Dr.**  
**MBA**  
Univ.Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde  
Wien
- **Holzer Ulrike**  
Pro Rare Austria
- **Karall Daniela, Univ.-Prof.**  
Kinderklinik, Med. Univ. Innsbruck
- **Koinig Johannes, Dr.**  
Steiermärkische KrankenanstaltengesmbH
- **Labek Anna, Dr., MPH, MBA**  
ÖGK
- **Laccone Franco, Priv.-Doz.**  
Med. Univ. Wien Med. Genetik
- **Luf Gerhard, emer.o. Univ.-Prof. für  
Rechtsphilosophie**
- **Mayer Oliver, Dr.**  
BMBWF
- **Offner Klaus, DI Dr.**  
Salzburger Landeskliniken
- **Rafetseder Otto, Dr.**  
Wiener Gesundheitsfonds (WGF)
- **Riedl Rainer, Dr.**  
DEBRA Austria, Pro Rare Austria
- **Schwarz Rudolf, OA Dr.**  
Landeskrankenhaus Amstetten, Kinder- und  
Jugendheilkunde
- **Schwarzer-Daum Brigitte, Univ.-Prof.**  
Med. Uni. Wien, Klin. Pharmakologie,  
Österreichisches Mitglied im Committee for  
Orphan Medicinal Products (COMP)
- **Tille Norbert, Dr.**  
BMSGPK Sektion IV (Pflege)
- **Unterberger Ursula, Dr.**  
Orphanet, Med.Uni Wien
- **Voigtländer Till, Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr.**  
Nationales Büro zur Umsetzung des NAP.se  
(NB-NAP.se) Med.Uni Wien
- **Vrazic Hrvoje, Dr.**  
Dachverband der Sozialversicherungsträger
- **Weigl Michaela**  
Ges. für MPS und ähnliche Erkrankungen,  
Pro Rare Austria
- **Wörgetter Christian, Dr.**  
PHARMIG AG SE
- **Zschocke Johannes, Univ.-Prof.**  
Med. Genetik, Med. Univ. Innsbruck

# aRAREness:

## Pilotprojekt am AKH Wien – Selbsthilfe im Krankenhaus

Gabriele Mayr, Pro Rare Austria



58

Das Projekt „aRAREness – Raising awareness for rare diseases through patient involvement and integration into the clinical environment of health care professionals“ behandelte die Frage, welche Initiativen zur Stärkung der Selbsthilfe in österreichischen Krankenhäusern bereits umgesetzt wurden, wie bewährte Systeme funktionieren und wie diese auf den komplexen Bereich der seltenen Erkrankungen umzulegen sind. Gefördert wurde das Projekt mit Mitteln aus den „Gemeinsamen Gesundheitszielen“ aus dem Rahmen-Pharmavertrag.



Um den Patient:innen und Angehörigen einen möglichst frühzeitigen Kontakt zu Selbsthilfegruppen zu vermitteln, startete 2022 ein richtungsweisendes Pilotprojekt an der Kinderklinik, Medizinischer Universitätscampus AKH Wien: Mit aRAREness soll Selbsthilfe für seltene Erkrankungen im Krankenhaus institutionalisiert werden.

Aufbauend auf einer grundlegenden Erhebung des Ist-Zustandes in ganz Österreich (wir berichteten) wurde der Pilot an der Kinderklinik am AKH Wien ins Leben gerufen. Ziel war, dazu beitragen, Selbsthilfe für seltene Erkrankungen im Krankenhaus zu institutionalisieren.

### Beratung zu Selbsthilfe an der Kinderklinik

An drei Spezialambulanzen für seltene Erkrankungen an der Kinderklinik des AKH Wien unter der Leitung von Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer und gemeinsam mit sieben Selbsthilfegruppen wurden Kindern und deren Familien regelmäßige und systematische Beratungen zu Selbsthilfe und Selbsthilfegruppen angeboten. Im Rahmen des Projektes hat als Selbsthilfebeauftragter der Medizinstudent Max Oberweger Betroffene bei ihren Kontrollterminen in den Spezialambulanzen beraten und zu ihren Kenntnissen über Selbsthilfegruppen befragt.



Für mehr Informationen über Selbsthilfe:



### **Maßgeschneiderte Informationen im Pilotbetrieb**

Zum Einsatz kamen dabei im Rahmen des Projekts eigens produzierte Videos, die im Wartebereich der Ambulanzen den Patient:innen gezeigt werden, das Angebot der Patient:innenorganisationen vermitteln und Betroffene zu Wort kommen lassen. Außerdem werden u.a. kompakte gedruckte Informationen zu den jeweiligen Selbsthilfegruppen weitergegeben. Zudem wurde u.a. ein Link zur Selbsthilfe auf der Website der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde eingerichtet – inklusive Verlinkungen zu wichtigen Stakeholdern im Bereich seltener Erkrankungen, zu den Spezialambulanzen und zu den Selbsthilfegruppen.

#### **Die teilnehmenden Selbsthilfegruppen vertreten unterschiedliche Erkrankungsfelder:**

- *Glasknochen-Krankheit – OIA Osteogenesis imperfecta*
- *Phosphatdiabetes – Phosphatdiabetes Österreich*
- *Turner-Syndrom – ÖTSI*
- *Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen – Fett-SOS e.V.*
- *Angeborene Stoffwechsel-Erkrankungen – ÖGAST*
- *MukoPolySaccharidosen – MPS Austria*
- *Familiäre Hypercholesterinämie – FHchol Austria*

### **Ziel: höhere Gesundheitskompetenz und mehr Bewusstsein in der Öffentlichkeit**

Pro Rare Austria möchte mit dem Projekt die Gesundheitskompetenz von Kindern mit seltenen Erkrankungen stärken und gleichzeitig in der Öffentlichkeit ein Bewusstsein für seltene Erkrankungen sowie die Leistungen der Selbsthilfe schaffen. Dieses von Pro Rare Austria initiierte Projekt ist daher von großer Bedeutung, und wir sind dem Team der Universitätskinderklinik sehr dankbar für das Engagement auf diesem Gebiet.

aRAREness endete erfolgreich und plangemäß mit Ende Februar 2023. Die Erfahrungen werden nun evaluiert und Empfehlungen für eine nachhaltige Zusammenarbeit entwickelt, um mögliche Eckpunkte einer Ausgangsbasis für den Regelbetrieb zu definieren.

## Projekt Booster NAP.se

### Umsetzung ausgewählter priorisierter Maßnahmen aus dem NAP.se mit Schwerpunkt Prävention und Kindergesundheit

Felix Eichenbaum, Pro Rare Austria

2021 kam es durch die Mitglieder im Beirat für Seltene Erkrankungen (angesiedelt beim BMSGPK) zur **Neu-Priorisierung** der Maßnahmen aus dem **Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)**. Pro Rare Austria hat darauf aufbauend im April 2022 ein neues, durch die „Gemeinsamen Gesundheitsziele aus dem Rahmen Pharma-Vertrag“ gefördertes Projekt initiiert. Das über zwei Jahre laufende Projekt formuliert das Ziel bereits im Namen: „Booster NAP.se“. Allen voran werden dabei folgende Themenbereiche vertiefend behandelt:

- *Transition von pädiatrischer zur erwachsenenmedizinischen Versorgung*
- *Psychische Gesundheit: Behandlung und Reduktion mentaler Belastungen*
- *Wissensvermittlung bei verschiedenen definierten Zielgruppen, Bereitstellung von für seltene Erkrankungen relevanten Informationen*
- *Öffentlichkeitsarbeit und Platzierung unserer Themen bei Entscheidungsträger:innen*

Transition meint in diesem Zusammenhang den **geplanten und gut vorbereiteten Übergang** von pädiatrischer hin zu erwachsenenmedizinischer Versorgung. Die über lange Zeit aufgebauten Beziehungen zu den verantwortlichen Ärzt:innen werden mit Vollendung des 18. Lebensjahres unterbrochen, was eine komplette **Neuorientierung im Gesundheitssystem** zur Folge hat. Wie diese wichtige Phase momentan gestaltet wird und wo **mögliche Verbesserungspotenziale** liegen, wollen wir sichtbar machen, um im Anschluss entsprechende Interventionen anzustoßen und zu identifizieren, wo wir einen nachhaltigen Beitrag leisten können (z. B. Wissensvermittlung, Vernetzung).

Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen sind in ihrem Leben mit der Erkrankung vor viele Herausforderungen gestellt. Der lange Weg zu einer gesicherten Diagnose kann mental sehr belastend sein und ist sie endlich gefunden, sieht man sich ganz neuen Fragen und Herausforderungen gegenübergestellt. **Psychische Gesundheit und psychosoziale Angebote sind wichtige Teile der Versorgung** von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Im Projekt wollen wir die Perspektive von betroffenen Personen und Familien erheben und so **Verbesserungsbedarfe aufzeigen**, ebenso wie besonders hilfreiche **Unterstützungsstrukturen herausstellen**.

Die Maßnahme aus dem NAP.se, die von allen am höchsten priorisiert wurde, ist ein **Undiagnosed Diseases Program (UDP)**. Daher wurde natürlich gerade auch dieses Thema als Subprojekt in das Projekt integriert. Inzwischen hat sich aber leider herausgestellt, dass die Fortsetzung und Umsetzung eines prinzipiell bereits grob ausgearbeiteten Konzepts für ein UDP in Österreich erst einer Zusage der Finanzierung bedarf, um weiterentwickelt werden zu können – d.h., es ruht bis zumindest Ende 2023. Durch die laufenden Kontakte mit Menschen, die noch auf der Suche nach einer Diagnose sind oder gerade eine erste, teils noch unbestätigte Diagnose haben, sammeln wir wichtige Erfahrungen, einerseits darüber, was die Betroffenen benötigen und andererseits, wieso es teilweise noch solch eine lange Odyssee auf dem Weg zur Diagnose und Versorgung gibt.

Durch das Projekt „Booster NAP.se“ wollen wir die Umsetzung der Fokusthemen durch die strukturierte Ausarbeitung der nötigen Wissensbasis maßgeblich unterstützen. Zusätzlich erlauben uns die zur Verfügung gestellten Mittel, gezielt Wissen und Fähigkeiten zur Stärkung der Gesundheitskompetenz an Betroffene zu vermitteln und gleichzeitig auch das Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen bei allen relevanten Stakeholdergruppen zu stärken.

## **Rare Diseases und europäische Gremienarbeit 2022 (ein Auszug)**

*Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria*

Vernetzung und Gremienarbeit nicht nur auf österreichischer, sondern auch auf EU-Ebene und darüber hinaus sind in der Rare Disease Szene nicht wegzudenken und zur Selbstverständlichkeit geworden. Von der internationalen Arbeit profitieren im Inland lebende Patient:innen und deren Familien gleichermaßen wie die gesamte Rare Disease Community und nicht zuletzt die jeweiligen Gesundheits- und Sozialsysteme, so auch bei uns in Österreich.

### **EURORDIS Health Technology Assessment (HTA) Taskforce**

Diese wurde ursprünglich 2018 für drei Jahre zur Erarbeitung von Inputs für die von der EU-Kommission im Dezember 2021 verabschiedete HTA Regulation (gemeinsame Kosten-Nutzen-Bewertung) eingerichtet. In der derzeitigen dreijährigen Übergangsphase werden die Details ausgearbeitet; diesen widmen wir uns neben dem Vergleich der Bewertungen und Erstattung neuer Therapien in den EU Mitgliedsländern auch während des zweiten Mandats der Taskforce. Ab 2025 wird EU-HTA bei ATMPs (Advanced Treatment Medicinal Products) – Gen- oder Zelltherapien – nicht nur für den Rare Disease Bereich angewendet, um dann stufenweise ausgeweitet zu werden.

### **ePAG\* ERN Eye, ePAG\* Steering Committee und Taskforces**

Viele meiner Kolleg:innen haben ebenso wie ich ihr Mandat als ePAG nach fünf Jahren Laufzeit für weitere fünf Jahre erneuert. Als Bindeglied zwischen European Reference Networks (ERNs) und Patient:innen(-organisationen), vertreten wir die Patient:inneninteressen und wirken an der Umsetzung der ERN Aufgaben mit, so z. B. beim Erstellen von Clinical Practice Guidelines und Consensus Statements. Wir geben wichtige Inputs bei der Errichtung der ERN Register (z. B. REDgistry im ERN Eye) und der Integration der ERN Mitglieder in das jeweilige Gesundheitssystem unseres Herkunftslandes. Jede der 24 ePAG Gruppen entsendet Mitglieder in das EURORDIS ePAG Steering Committee, wo in ERN- und ePAG-übergreifenden Arbeitsgruppen z. B. an den Themen Governance Rules, Clinical Practice Guidelines Methodology oder ERN Evaluation gearbeitet wird.

### **ePAG\* Cross ERN Transversal Workgroup on Pregnancy & Family Planning**

In dieser Arbeitsgruppe wurde eine Umfrage zu ungedeckten Bedarfen rund um die Themen Schwangerschaft und Familienplanung innerhalb der ERNs ausgearbeitet. Dazu gehören alle Themen, die für betroffene Patient:innen und Familien vor, während und nach der Schwangerschaft und der Geburt eines Kindes, ebenso wie für behandelnde Ärzt:innen und Gesundheitsversorger:innen, relevant sind. Die Ergebnisse sind nun konsolidiert (Stand Mai 2023) und werden nach der Übersetzung in die jeweiligen Landesprachen publiziert.

### **CNA – Council of National Alliances**

Die Funktion im EURORDIS Council of National Alliances teile ich mir mit meiner lieben Kollegin Pro Rare Austria Obfrau Ulrike Holzer. In monatlichen Online-Meetings, sowie einmal jährlich persönlich, werden Inputs aus den nationalen Organisationen für Seltene Erkrankungen eingeholt, um die Strategie und Politik auf EU Ebene mitzugestalten bzw. um Maßnahmen für deren Umsetzung auf nationaler Ebene zu entwickeln. Beides ist uns sehr wichtig, um dafür zu sorgen, dass die Heterogenität der Gesundheitssysteme Berücksichtigung findet und die Bedarfe auch eines kleinen Landes wie Österreich miteinfließen.

\*ePAG – European Patient Advocacy Group, gewählte Patientenvertreter:innen in den Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen (ERNs)

# **Politische Mitwirkung auf internationaler und österreichischer Ebene**

## **Rückblick 2022 und Ausblick 2023**

*Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria*

### **Joint Action on National Integration**

Die Joint Action zur Integration der Europäischen Referenznetzwerke in das Gesundheitssystem der EU Mitgliedstaaten sieht im Rahmen des EU4Health Programms direkte Finanzmittel der EU unter finanzieller Beteiligung der Mitgliedstaaten vor (Schlüssel 80:20). Sie besteht aus mehreren Arbeitspaketen, die u.a. die bundesweite Vernetzung der ERN Mitglieder und weiterer relevanter Kliniken und Gesundheitseinrichtungen mit eindeutigen Patient:innenpfaden zwecks zeitgerechter Diagnose (einschließlich Undiagnosed Diseases Program), Therapie und ganzheitlicher Versorgung und einen Gesundheitsdatenraum auf nationaler Ebene vorsehen. Alle EU Mitgliedsländer (außer Luxemburg) plus Norwegen und Ukraine nehmen daran teil und haben eine Competent Authority – das jeweilige Gesundheitsministerium oder eine designierte Stelle desselben – zur Mitarbeit genannt. Das österreichische Nationale Büro für Seltene Erkrankungen ist mit der Ausarbeitung und Gesamtkoordination der Joint Action auf EU Ebene und mit der Umsetzung auf österreichischer Ebene betraut. Gestartet wird voraussichtlich im Dezember 2023. Wir von Pro Rare Austria waren 2022 punktuell in die Vorgespräche eingebunden und werden, sofern entsprechende Ressourcen genehmigt werden, das ein oder andere Arbeitspaket begleiten.

### **Call to Action**

Der Aufruf der tschechischen Ratspräsidentschaft an alle EU Mitgliedstaaten, die EU Kommission von der Notwendigkeit eines **EU Aktionsplans für Seltene Erkrankungen** zu überzeugen, wurde von 22 Mitgliedstaaten – so auch von Österreich – unterstützt. Wir freuen uns über unseren konstruktiven Dialog mit der zuständigen Abteilung im Gesundheitsministerium, das den Aufruf mitgetragen hat und beabsichtigt, sich in die Ausarbeitung relevanter Arbeitspakete einzubringen. Der angestrebte EU Aktionsplan auf Basis der Rare 2030 Study mit acht Handlungsfeldern (wir hatten berichtet) wird die Zusammenarbeit im Bereich seltene Erkrankungen auf europäischer Ebene und auf Ebene der Mitgliedstaaten stärken und wichtige Lücken schließen, wovon wir uns auch Hilfestellung für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans in Österreich und eine Verbesserung der Situation für in Österreich mit seltenen Erkrankungen lebende Menschen und ihre Familien erwarten.

### **Rare Disease Day und Rare Disease Week Februar 2022**

Eine volle Rare Disease Week fand 2022 zwar pandemiebedingt nicht statt, dafür durfte ich auf Einladung von EURORDIS am virtuellen Policy Maker Roundtable anlässlich des jährlich stattfindenden Black Pearl Awards mitdiskutieren. Weiters durften wir uns über die Rare Disease Week 2023 mit österreichischer aktiver Beteiligung in Brüssel freuen: als eine der ausgewählten Patientenvertreter:innen traf ich auf EU Abgeordnete und Vertreter:innen weiterer EU Institutionen und war eingeladen, die Patient:innenperspektive zur Orphan Medicinal Products (OMP) Regulation im europäischen Parlament vorzutragen.

### **UN-Resolution und WHO Resolution für Menschen mit seltenen Erkrankungen**

Zu beiden Resolutionen leiste(te)n wir einen Beitrag. Ähnlich wie die UN-Behindertenkonvention bildet die im Dezember 2021 verabschiedete UN-Resolution für Menschen mit seltenen Erkrankungen die Grundlage für Inklusion und Gleichberechtigung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in allen Gesundheits- und Sozialsystemen weltweit. Eine in Vorbereitung befindliche WHO Resolution für Menschen mit seltenen Erkrankungen (2022/23) legt den Fokus auf gleichberechtigten Zugang zu adäquaten Gesundheitsdienstleistungen und integrierter Versorgung – insbesondere in derzeit unterversorgten Teilen dieser Welt – nach europäischem Vorbild.

## Seltene Erkrankungen in der Schule

### Zusammenarbeit mit Pädagogischer Hochschule (PH) Salzburg Stefan Zweig

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria

Seltene Erkrankungen sind geprägt durch eine Vielfalt an Symptomen und Anzeichen, die sich nicht nur von Erkrankung zu Erkrankung unterscheiden, sondern auch bei Betroffenen mit der gleichen Erkrankung.

Viele seltene Erkrankungen (SE) zeigen sich auch auf den ersten Blick gar nicht. **Frühzeitige Bewusstseinssteigerung** in der Schule, bei Lehrenden und Schüler:innen, ist nicht nur aus diesem Grund sehr wichtig und hilft dabei, eine Grundlage zu bilden, in der Gemeinschaft besser und bewusster zu agieren und den Schulbesuch für betroffene Kinder möglichst problemlos zu ermöglichen – als grundlegende Voraussetzung für eine Berufsausbildung und -ausübung.

Im Rahmen eines Projekts, das von der **Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit** initiiert wurde, fand eine fruchtbare Zusammenarbeit zwischen der **Pädagogischen Hochschule (PH) Salzburg Stefan Zweig** und **Pro Rare Austria** unter der Mitwirkung unserer Vorstandsmitglieder und einiger Mitgliedsorganisationen statt.

Das Projekt mit dem Titel „Wissen hilft! Umgang mit seltenen Erkrankungen in der Schule“ unter der Leitung von Mag.a. Dr.in Nicola Sommer von der PH Salzburg in Kooperation mit der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit bietet **Fortbildungsseminare an der PH Salzburg** an, in denen aktive Lehrer:innen und ebenso Studierende darauf vorbereitet werden, wie sie das Thema SE im Unterricht behandeln können. Betroffene bzw. Angehörige von Betroffenen kommen in den Seminarinhalten zu Wort, geben einen Einblick in den Alltag mit einer seltenen Erkrankung und den Lehrenden Hinweise zum Umgang mit betroffenen Schüler:innen.

Ebenso gab es im Rahmen des Projekts die Möglichkeit einer „Sprechstunde“ für Lehrende und Lehramtsstudierende, um im direkten Austausch mit Claas Röhl und Ulrike Holzer ihr Wissen über seltene Erkrankungen zu erweitern bzw. auch konkrete Fragen zu Situationen im Schulalltag stellen zu können.

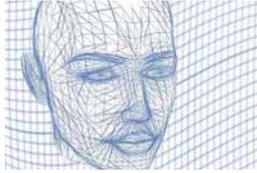
Im (Schul-)Alltag gibt es für Kinder mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen viele Hürden, weshalb das Bewusstsein bei Lehrpersonen besonders wichtig ist. Diesen Kindern muss ein gleichberechtigter Zugang zu Bildung ermöglicht werden – je mehr Wissen also über seltene Erkrankungen und deren vielfältige Erscheinungsformen vorhanden ist, desto besser kann individuell auf die Kinder eingegangen und können potentielle Missverständnisse vermieden werden.

Im Rahmen dieses Projekts erstellte der Salzburger Lehrer Manuel Preishuber **Unterrichtsmaterial in Form einer Musterschulstunde** für die Altersstufe 7/8 Jahre. Dieser Unterrichtsplan kann überall leicht umgesetzt werden; er wurde in verschiedene Sprachen übersetzt und in der diesjährigen Kampagne zum Rare Disease Day als herausragend ausgezeichnet. Die Auseinandersetzung mit dem Thema seltene Erkrankungen, aber auch mit Gemeinschaft, Freundschaft und Diversität stehen dabei im Mittelpunkt.



Link zum  
Unterrichtsplan:





## Die Gesichter Seltener Erkrankungen

Die **Plattform medonline** führt in Kooperation mit Dr. Christoph Buchta (früher: **Referat für Seltene Erkrankungen der Ärztekammer Wien**) die Serie zu unterschiedlichen Erkrankungen weiter.

Dabei werden das Krankheitsbild und die Therapie der Wahl näher beschrieben und Erfahrungen bzw. das Wissen der betroffenen Eltern und Kinder, aber auch von Ärzt:innen dargestellt.

Ziel dieser Serie soll sein, dass seltene Erkrankungen mehr ins Bewusstsein rücken und richtige Diagnosen rascher getroffen werden.

Sieben „Gesichter“ waren 2021 bereits online; mittlerweile sind es mit Stand Mitte Mai 2023 bereits 20 Beiträge; zu folgenden Erkrankungen:

- Teil 1: **Glukose-Transporter-Defekt 1 (GLUT1)**
- Teil 2: **Antikörpermangelsyndrom**
- Teil 3: **Hereditäre sensible autonome Neuropathie (HSAN)**
- Teil 4: **Weltweit einzigartige Mitochondriopathie**
- Teil 5: **Herz-Transplantation bei Propionazidämie**
- Teil 6: **Hyperinsulinismus (KH) – „Ich habe Anti-Diabetes“**
- Teil 7: **Täglich Nasenbluten**
- Teil 8: **„Sarah, the one and only“**
- Teil 9: **4H-Syndrom: „Haben Sie den Mut weiterzufragen“**
- Teil 10: **Dicke Haut, die nicht guttut**
- Teil 11: **„Leicht zu entdecken, wenn man vorgewarnt ist“**
- Teil 12: **Neurofibromatose Typ 1: Die Krankheit mit vielen Gesichtern**
- Teil 13: **Epidermolysis bullosa (EB): „Wir haben in Österreich ein internationales Vorzeigeprojekt“**
- Teil 14: **Long-QT-Syndrom: „Mein Herz macht Extraschläge“**
- Teil 15: **Mikrovillöse Einschlusskrankheit (MVID): „Batuhan ist ein Überraschungskind“**
- Teil 16: **„Mir wurden meine Ängste genommen“**
- Teil 17: **„Die Spritze ist für mich ganz normal“**
- Teil 18: **„Jedes Kind hat die Chance, sich zu entwickeln“**
- Teil 19: **„Wir können die Kräfte bündeln, um Großes zu schaffen“**
- Teil 20: **Sjögren-Syndrom – „Die Patientin bleibt die Chefin“**

**medonline** Q U

News Lernwelt Kongresswelt Themenwelt Pharmazie Webkiosk Kolumnen und Serien

SERIE:  
**Die Gesichter Seltener Erkrankungen**



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 20  
**Sjögren-Syndrom – „Die Patientin bleibt die Chefin“**

Bei komplexen bzw. länger andauernden Beschwerden wie auffälliger Karies trotz Zahnhigiene und guter Ernährung, Mund- und...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 19  
**„Wir können die Kräfte bündeln, um Großes zu schaffen“**

Pro Rare Austria setzt sich dafür ein, Menschen mit seltenen Erkrankungen in ihren Anliegen zu unterstützen und sie in die Mitte der Gesellschaft zu...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 18  
**„Jedes Kind hat die Chance, sich zu entwickeln“**

Gegen die vielfältigen Beeinträchtigungen durch ein Phelan-McDermid-Syndrom gibt es gezielte Therapien. Doch Wartezeiten und...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 17  
**„Die Spritze ist für mich ganz normal“**

Seine Hämophilie bedeutet für den zehnjährigen Leopold praktisch keine Einschränkung im Alltag – möglich macht dies die regelmäßige Gabe von...



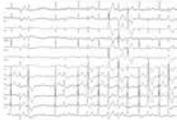
Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 16  
**„Mir wurden meine Ängste genommen“**

Bei seltenen Erkrankungen spielt eine tragfähige Beziehung zwischen Behandler:in und Patient:in oft eine entscheidende Rolle, wie das Beispiel...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 15  
**Mikrovillöse Einschusskrankheit (MVID): „Batuhan ist ein...“**

Vor wenigen Wochen feierte Familie Avci Batuhans ersten Geburtstag. Aufgrund seiner seltenen mikrovillösen Einschusskrankheit (MVID) kann der...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 14  
**Long-QT-Syndrom: „Mein Herz macht Extraschläge“**

Im dritten Lebensjahr wurde beim heute 14-jährigen Severin\* ein seltenes angeborenes Long-QT-Syndrom diagnostiziert. Seit der...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 13  
**Epidermolysis bullosa (EB): „Wir haben in Österreich ein Internationales...“**

Dank Mit-Initiative von Dr. Rainer Riedl, Vater einer an EB erkrankten Tochter, konnte in Salzburg die Spezialklinik EB-Haus Austria errichtet werden...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 12  
**Neurofibromatose Typ 1: Die Krankheit mit vielen Gesichtern**

Neurofibromatose Typ 1 gilt als eine der häufigsten monogenetischen seltenen Erkrankungen. Aufgrund einer spezifischen Mutation entstehen oft...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 11  
**„Leicht zu entdecken, wenn man vorgewarnt ist“**

Viele Symptome der Polycythaemia vera ähneln neurologischen Krankheitsbildern, daher wird meist lange nicht an eine Erkrankung des...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 10  
**Dicke Haut, die nicht guttut**

Eine Mutation im Keratin-9 Gen führt dazu, dass bei Angelika Eiter genauso wie bei ihrem Vater oder anderen Familienmitgliedern starke...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 9  
**4H-Syndrom: „Haben Sie den Mut weiterzufragen?“**

Geht es um die Diagnostik weitgehend unbekannter Seltener Erkrankungen oder darum, Unterstützungen für eine Familie mit einem mehrfach...

Quelle: medonline



Nachzulesen unter:  
[medonline.at/serien/  
die-gesichter-seltener-  
erkrankungen](https://www.medonline.at/serien/die-gesichter-seltener-erkrankungen)

**Möchten auch Sie einen Beitrag zur Stärkung des Bewusstseins für seltene Erkrankungen leisten?**  
Mitglieder oder Betroffene, die ihre Erkrankung auch in dieser Serie bekannt machen möchten, laden wir herzlich ein, unsere Geschäftsstelle zu kontaktieren:

Judith Wimmer

E: [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)

T: +43 664 2803767

# Kooperationen im Printbereich

(Auswahl)

66



PERFORMANCE

360°Blick



Quelle: Welldone Periskop

## Periskop

Pro Rare Austria und das Medium Periskop führten 2022 die Kooperation zur regelmäßigen Veröffentlichung von Artikeln zur Thematik seltene Erkrankungen fort. Periskop publiziert Informationen aus dem Gesundheits-, Pharma- und Wellnessbereich sowie aus der Gesundheitspolitik. Die Artikel werden von Pro Rare Austria verfasst, die Themen ebenso von Pro Rare Austria festgelegt und auch gegebenenfalls an aktuelle Entwicklungen angepasst.

Themen im Jahr 2022 waren:

- **Seltene Erkrankungen im European Health Data Space EHDS – Wie zukunftsfähig sind Österreichs Gesundheitsdaten?**  
(Dominique Sturz)
- **10 Jahre Pro Rare Austria – Unsere Vision für seltene Erkrankungen 2030**  
(Ulrike Holzer)
- **Psychosoziale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen**  
(Elisabeth Weigand)
- **Drug Repurposing bei seltenen Erkrankungen – Chancen für neue Therapiemöglichkeiten**  
(Claas Röhl)
- **Pilotprojekt aRAREness am AKH Wien: Selbsthilfe im Krankenhaus**  
(Gabriele Mayr)
- **Rolle des Neugeborenen-Screenings aus der Perspektive von Menschen mit seltenen Erkrankungen**  
(Claas Röhl)



Quelle: Mediaplanet

## Mediaplanet

Mit dem Medium Mediaplanet wurde ebenso die fixe Kooperation zweimal im Jahr weitergeführt. Mediaplanet bringt als Medieninhaber und Herausgeber fachspezifische Themenzeitsungen und zielgruppenorientierte Webseiten heraus. Pro Jahr gibt es in dieser Kooperation je eine Ausgabe zu „Seltene Erkrankungen“ und normalerweise zum Thema „Kindergesundheit“ – 2022 gab es die Möglichkeit, statt zum Thema „Kindergesundheit“ einen Online-Artikel zum Themenbereich „Gesundheitsvorsorge“ zu verfassen.

- **Ausgabe Februar 2022**  
*Ungewöhnliche Symptome, eine Kombination davon und keine ansprechende Therapie? Dies könnte auf eine seltene Erkrankung hinweisen (Elisabeth Weigand)*
- **Online-Artikel Dezember 2022**  
*Rolle des Neugeborenen-Screenings aus der Perspektive von Menschen mit seltenen Erkrankungen (Claas Röhl)*

## Gesundheit 2022 – Jahrbuch für Gesundheitspolitik und Gesundheitswirtschaft in Österreich

Seit mehr als zehn Jahren bietet das Jahrbuch „**Gesundheitspolitik und Gesundheitswirtschaft in Österreich**“ einen kompakten Überblick über die wichtigsten Entscheidungen, Events und Highlights rund um das Thema Gesundheit und ist eine Kooperation der WKÖ-Initiative „Plattform Gesundheitswirtschaft Österreich“ mit Sanofi Österreich.

Pro Rare Austria wurde eingeladen, sich wieder in einem kurzen Artikel zu präsentieren, dieses Mal im Kapitel „Patient:innenbeteiligung“ (Autorin: Obfrau Ulrike Holzer).



Quelle:  
Sanofi-Aventis GmbH; WKÖ

Link zum  
Gesundheitsjahrbuch 2022



PATIENTENMITBESTIMMUNG IM SYSTEM UND ALS BETROFFENE



Ulrike Holzer  
Obfrau Pro Rare Austria –  
Allianz für seltene Erkrankungen Österreich

### Vision 2030 für seltene Erkrankungen

Seit über zehn Jahren setzt sich Pro Rare Austria als österreichweiter Dachverband und Sprachrohr für langfristige und unmittelbar für die Gemeinschaft von Menschen mit seltenen Erkrankungen spürbare Verbesserungen ein. Pro Rare Austria ist für viele Menschen mit seltenen Erkrankungen eine wichtige Anlaufstelle, zählt mittlerweile fast 90 Mitglieder und hat seit seiner Gründung einen wesentlichen Beitrag dazu geleistet, das Bewusstsein und Verständnis für seltene Erkrankungen zu erhöhen und die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu vertreten.

Bisher erreichte Meilensteine zeigen, was gut organisierte Patientenvertretungen und Selbsthilfegruppen gemeinsam mit einer starken Vertretung durch Pro Rare Austria leisten können. Auf dem Weg zur Gleichberechtigung aller Patientinnen und Patienten gibt es allerdings noch viele notwendige Schritte, und Pro Rare Austria wird Menschen mit einer seltenen Erkrankung und deren Anliegen weiterhin als gemeinsame, laute Stimme vertreten und stärken.

Unsere Vision für die Zukunft reicht von Verbesserungen bei Diagnose und Therapie über Ausbau und Vernetzung von Expertise, Forschung und Datenaustausch bis hin zur Stärkung und Sicherung von Patientenvertretungen mit dem Ziel, die Situation von betroffenen Menschen unmittelbar und nachhaltig zu verbessern und Patientinnen sowie Patienten als zentrale Stakeholdergruppe im Gesundheitswesen zu etablieren und anzuerkennen.

71

Die seltenen Erkrankungen sind darüber hinaus noch mehrmals im Buch vertreten:

- Pro Rare Austria Pilotprojekt „aRAREness“ – Selbsthilfe für seltene Erkrankungen im Krankenhaus
- Überblick der Veranstaltungen 2022: Internationaler Tag der Seltene Erkrankungen, 28. Februar 2022
- Pro Rare Austria Geschäftsführerin Elisabeth Weigand wird als eine der Gesundheitsmanager:innen des Monats angeführt.

# Kooperationen im Onlinebereich

(Auswahl)

68

## Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs: [Gesundheit.gv.at](https://www.gesundheit.gv.at)

Das öffentliche Gesundheitsportal Österreichs bietet unabhängige, qualitätsgesicherte und serviceorientierte Informationen rund um die Themen Gesundheit und Krankheit und wird von der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) redaktionell betreut. Das Kapitel zu „Seltene Erkrankungen“ wurde inhaltlich von Pro Rare Austria zusammen mit Expert:innen erarbeitet.

Ende 2022 wurde von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE/GÖG) eine **Erweiterung** der Plattform [Gesundheit.gv.at](https://www.gesundheit.gv.at) vorgenommen. Diese Erweiterung bildet einerseits designierte Expertisezentren und andererseits Assoziierte Nationale Zentren in Österreich ab (siehe auch S. 100).

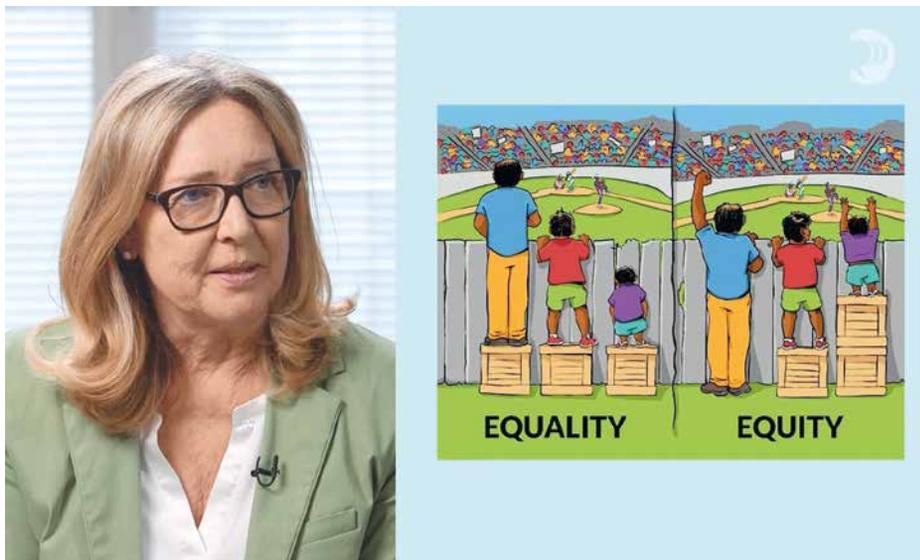
## Einladung zur Videoreihe „Rare Diseases Insights“ der PHARMIG

Quelle: PHARMIG

In der Video-Serie „Rare Diseases Insights“ werden Expert:innen eingeladen, ein Licht auf die vielen Aspekte rund um seltene Erkrankungen zu werfen.

2022 war auch Pro Rare Austria Obfrau Ulrike Holzer zu Gast. Im Gespräch mit Dr. Christian Wörgetter von der PHARMIG behandelte sie die Gleichstellung der Betroffenen von seltenen Erkrankungen im österreichischen Gesundheitssystem und die wichtigen Themen Diagnose, Versorgung und Therapie.

Weitere  
Informationen:



Beitrag  
Ulrike Holzer:



Foto:  
PHARMIG

## Medienpräsenz 2022, Öffentlichkeitsarbeit

Im Jahr 2022 war Pro Rare Austria breit in diversen Medien vertreten. Der Internationale Rare Disease Day Ende Februar 2022 brachte umfassende Medienberichterstattung in Print, TV, Radio und online und hatte auch während des gesamten Jahres weitere Berichte und viele Kontaktaufnahmen von verschiedenen Medien zur Folge.

So erreichte uns z. B. im Frühling eine Anfrage des **Ö1 Magazins „Radiokolleg“** zu einer Serie mit dem Thema **„Der Wille. Höhen und Tiefen des menschlichen Wollens“**. Im dritten Teil mit dem Titel „Der Wille versetzt Berge“ ging es um Fallgeschichten und Menschen, die trotz einer körperlichen Beeinträchtigung bzw. Krankheit enorme Willensleistungen an den Tag legen. Die Tochter unseres Vorstandsmitglieds Michaela Weigl, Maria Prähofer, selbst an MPS erkrankt, nahm die Einladung sehr gerne an und gestaltete mit dem Redakteur ein Interview für die Sendung.

In **ORF NÖ** wurde z. B. eine Kurz-Serie zum Thema „Seltene Erkrankungen“ ausgestrahlt – im Teil eins kam Vorstandsmitglied Claas Röhl zu Wort. Das **Krone Gesundheitsmagazin & TV** brachte ebenso eine Serie zu SE – zur Eröffnung waren Obfrau Ulrike Holzer und Obfrau-Stv. Dominique Sturz im Interview. Als andere Beispiele der breiten Berichterstattung sind z. B. Artikel in der Tageszeitung **Die Presse** oder in der **Kleinen Zeitung** hier zu erwähnen.

Einen laufend ergänzten, aktuellen **Überblick** bzw. eine Auswahl von TV- und Radio-Berichten bzw. interessanten Presseartikeln zu seltenen Erkrankungen und Aktivitäten und Projekten von Pro Rare Austria geben wir auf unserer Website zum Nachlesen.

### Presseunterlagen

2022 gestalteten wir eine umfassende **Pressemappe**, um Medienvertreter:innen die wichtigsten Informationen zu seltenen Erkrankungen in Österreich gesammelt zur Verfügung zu stellen.

### Newsletter

Als Teil unserer Medienarbeit sehen wir neben unserer Website und den Social Media Kanälen auch unseren ca. sechsmal pro Jahr versandten **Newsletter**, der mittlerweile alle wichtigen Pressevertreter:innen umfasst und auf aktuelle Entwicklungen, Informationen und Veranstaltungen hinweist.

Regelmäßige Zusammenarbeit pflegen wir mit verschiedenen Netzwerken für seltene Erkrankungen, so auch mit dem Newsletter **„Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“**: [www.expertisenetze.at](http://www.expertisenetze.at)  
Anmeldung zu deren Newsletter: [NL@expertisenetze.at](mailto:NL@expertisenetze.at)

Alle weiteren  
Medienberichterstattungen  
rund um den Rare Disease  
Day 2022 auf unserer  
Website:



Überblick Presseberichte:



Unsere Pressemappe:



Anmeldung zum Newsletter:





## **Pro Rare Austria – das Jahr 2022 Veranstaltungen**

- 73** *Ein Überblick (Auswahl)*
- 74** *Pro Rare Austria  
Tag der Seltenen Erkrankungen 2022*
- 76** *Erster Vienna Health Talk 2022*
- 78** *12. Österreichischer Kongress  
für Seltene Krankheiten 2022*
- 80** *11. Rare Diseases Dialog der  
PHARMIG ACADEMY*
- 82** *Gesundheitspolitisches Forum  
Mai 2022*
- 83** *Gesundheitspolitisches Forum  
November 2022*
- 84** *12. Rare Diseases Dialog der  
PHARMIG ACADEMY*

***Finden Sie hier einen Überblick über Veranstaltungen; bei der Mehrheit nahm Pro Rare Austria national, aber auch international durch Vorstandsmitglieder bzw. die Geschäftsführung eine aktive Rolle im Jahr 2022 ein (z. B. als Vortragende, Teilnehmer:innen einer Podiumsdiskussion, etc.):***

# Veranstaltungen im Jahr 2022

(Auswahl)

73

21.1.2022	<b>Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit: Transition Follow Up 2022 – Next Steps</b> virtuell – Claas Röhl, Elisabeth Weigand (Podium)
26.2.2022	<b>Pro Rare Austria Tag der Seltenen Erkrankungen 2022 – „Share your Colours! Zeige deine Farben! Aufbruch in eine neue Dekade“</b> virtuell
28.2.2022	<b>Austrian Health Forum – Vienna Health Talks zu Seltenen Erkrankungen 2022</b> virtuell – Ulrike Holzer (Podium)
3.5.2022	<b>11. PHARMIG Rare Diseases Dialog: Der lange und steinige Weg bis zur richtigen Diagnose: Wie können wir die Hürden erkennen und beseitigen?</b> hybrid – Dominique Sturz (Podium)
11.5.2022	<b>Tagung Pharmakon Future</b> Elisabeth Weigand (Podium)
12.-14.5.2022	<b>Austrian Health Forum Schladming</b> Ulrike Holzer, Elisabeth Weigand
31.5.2022	<b>Gesundheitspolitisches Forum: Patient Advocacy, Selbsthilfe und mündige Patient:innen – wo sind die Unterschiede und wohin muss sich das Gesundheitssystem in Österreich entwickeln?</b> hybrid – Claas Röhl (Podium)
8.6.2022	<b>OKIDS Kongress: Strategische Allianzen für Kinderarzneimittel – QUO VADIS?</b> Claas Röhl (Podium), Elisabeth Weigand (Vortrag)
24.6.2022	<b>Pro Rare Austria Mitglieder-Treffen – „10 Jahre Pro Rare Austria“, Wien</b>
27.6.-1.7.2022	<b>European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD)</b> virtuell
20.-21.8.2022	<b>Forum Alpbach, Schafalm-Gespräche: Seltene Erkrankungen – Mitteleinsatz und Wert innovativer Behandlungsformen</b> Elisabeth Weigand (Podium)
23.-24.9.2022	<b>Kongress für Seltene Krankheiten 2022, Symposium Pro Rare Austria – „Von Versorgungslücken zur Netzwerkforschung“, Linz</b>
30.9.-8.11.2022	<b>Volkstheater-Stück WIEN'S ANATOMY</b> Ulrike Holzer (Recherchegespräche)
3.-4.10.2022	<b>26. Österreichische Konferenz Gesundheitsfördernder Krankenhäuser und Gesundheitseinrichtungen</b> hybrid – Rainer Riedl (Podium)
19.10.2022	<b>12. PHARMIG Rare Diseases Dialog: Seltene Erkrankungen: Nachhaltige Versorgung der Patient:innen in Krisenzeiten. Sind Innovation, Standort und langfristiger Zugang in Gefahr?</b> hybrid – Elisabeth Weigand (Podium)
15.11.2022	<b>Präsentation der Positionspapiere der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit</b> Elisabeth Weigand, Felix Eichenbaum
16.11.2022	<b>Generalversammlung Pro Rare Austria und Vorstandswahl</b>
29.11.2022	<b>Gesundheitspolitisches Forum: Diagnose seltene Erkrankungen – und jetzt?</b> Elisabeth Weigand (Podium)

# Pro Rare Austria Tag der Seltenen Erkrankungen 2022: Share your Colours! Zeige deine Farben! Aufbruch in eine neue Dekade

26. Februar 2022, virtuell



Ankündigungsplakat Tag der Seltenen Erkrankungen  
Pro Rare Austria

Der Pro Rare Austria Tag der Seltenen Erkrankungen orientierte sich 2022 am 10-Jahres-Jubiläum von Pro Rare Austria und wurde, nochmals Pandemie-bedingt, virtuell mit Live-Übertragung und Aufzeichnung der Vorträge organisiert.

Das Programm umfasste einen Rückblick auf alles, was bisher erreicht wurde, sowie einen Ausblick auf die nächsten Jahre. Es wurden Best-Practice Beispiele vorgestellt und anhand dieser aufgezeigt, wie positive Veränderungen erreicht und durchgesetzt werden können.

Der Nachmittag startete mit Videobotschaften von Nationalrats-Präsidenten Mag. Wolfgang Sobotka und Bundesminister a.D. Dr. Wolfgang Mückstein.

## 10 Jahre Pro Rare Austria – Wofür stehen wir

Anschließend folgten kurze Redebeiträge der Vorstandsmitglieder und der Geschäftsführerin zu den Schwerpunkten und Zielen von Pro Rare Austria.

Im Vortrag **Pro Rare Austria – Vom Pionier zum anerkannten Partner** erzählte Pro Rare Austria Gründer und Vorstandsmitglied Rainer Riedl über die Anfänge von Pro Rare Austria und die Vereinsgründung.

Obfrau Ulrike Holzer schloss mit der **Vision von Pro Rare Austria** für die Zukunft – für das Jahr 2030 – an und Obfrau-Stellvertreterin Dominique Sturz führte gleich anschließend aus, was zur **Verwirklichung** dieses Zukunftsszenarios beitragen kann.



Foto:  
Pro Rare Austria

## Best Practice-Beispiele – Mutmacher für Menschen mit seltenen Erkrankungen, Impulse für das Gesundheitssystem

Zu folgenden Themen gab es im zweiten Teil der Veranstaltung Best Practice-Beispiele von Vorstandsmitgliedern für Betroffene bzw. andere Mitglieder:

- **Warum ist eine gesicherte Frühdiagnose bei seltenen Erkrankungen so wichtig? Am Beispiel Usher Syndrom**  
*Dominique Sturz*
- **EB Haus Austria – Von der Idee zum international anerkannten Expertisezentrum**  
*Rainer Riedl*
- **Enzyersatztherapie patient:innengerecht erhalten – Ein steiniger Weg am Beispiel MPS**  
*Michaela Weigl*

Vorstandsmitglied Claas Röhl bot zusammenfassend einen kurzen Einblick, wo bereits einige wichtige Schritte durchgesetzt werden konnten. Sein Dank richtete sich anschließend an alle Mitglieder von Pro Rare Austria und alle Patient:innenorganisationen allgemein, die oft die letzte Bastion für Betroffene sind und Betroffenen und Angehörigen Rückhalt bieten.

Ein großer Dank galt den Sponsor:innen und Fördergeber:innen und ebenso Pamela Grün, die in gewohnter Qualität kompetent und sympathisch als Moderation durch die Veranstaltung führte.



**Foto:**  
Pro Rare Austria



## Chain of Lights

Auch 2022 beteiligte sich Österreich nochmals an der Global Chain of Lights. Dabei wurden Gebäude in den Farben der seltenen Erkrankungen beleuchtet. Diese Farben symbolisieren die Vielfalt der Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Krankheiten über die Grenzen hinweg. Herzlichen Dank für die Beteiligung!

**links oben: Festspielhaus St. Pölten**  
Foto: Festspielhaus St. Pölten

**links Mitte: MedUni Wien**  
Foto: MedUni Wien

**rechts oben: Klangturm St. Pölten**  
Foto: Grimm

## **Erster Vienna Health Talk 2022: 400.000 Betroffene – Wie selten ist das? Rare Disease in Österreich**

28. Februar 2022, virtuell

Genau am International Rare Disease Day, dem 28. Februar letzten Jahres, fand der Vienna Health Talk (nunmehr Austrian Health Forum Netup) mit dem Thema „400.000 Betroffene – Wie selten ist das? Rare Disease in Österreich“ statt.

Das war gleichzeitig der Start einer neuen Reihe an Talks sowie eines neuen Formats zum Tag der Seltenen Erkrankungen in Österreich, das auch 2023 seine Fortsetzung fand und die „Seltenen“ als Thema für ein Podium mit wichtigen Stakeholdern setzt.

Vertreter:innen aus Politik und Gesundheitswesen und die **Obfrau von Pro Rare Austria** kamen zusammen, um darüber zu diskutieren, wo Handlungsbedarf bei der Versorgung von Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung besteht.

Pro Rare Austria war in der Planung des Talks in die Themenformulierung und Auswahl der Gäste eingebunden.



Christoph Hörhan fungierte als Moderator und leitete folgende Runde:

- **Mag. Dr. Christina Dietscher**, Abteilungsleiterin im BMSGPK
  - **Mag. Dr. Juliane Bogner-Strauß**, Gesundheitslandesrätin der Steiermark (via Zoom zugeschaltet)
  - **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**, Präsidentin der ÖGKJ
  - **Ulrike Holzer**, Obfrau Pro Rare Austria
- Peter Lehner**, Vorsitzender der Konferenz der Sozialversicherungsträger, konnte leider krankheitsbedingt nicht am Vienna Health Talk teilnehmen.



**Obfrau Ulrike Holzer  
im Gespräch mit  
Christoph Hörhan**

77

Die Anwesenden diskutierten offen und konstruktiv, wie es den mittlerweile über 400.000 Betroffenen in Österreich geht, welche Unterstützung bei ihnen ankommt und wo dringend Verbesserungen im System erforderlich sind.

LR Bogner-Strauß nahm einige Aktionen für die Konferenz der Landesgesundheitsreferent:innen mit, ebenso wurden Punkte für den fehlenden Obmann Peter Lehner gesammelt. Insgesamt trug die Diskussion zu einem breiteren und gemeinsamen Verständnis der Bedarfe der Betroffenen von SE bei und wurde die Bereitschaft, Änderungen und Verbesserungen voranzutreiben, allseits geäußert; es wurden für uns aber auch erneut die Herausforderungen und die kleinen, langsamen Fortschritte offensichtlich.



*alle Fotos:  
Klaus Ranger*



**Das Video des Talks  
zum Nachsehen:**



## 12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten 2022: Von Versorgungslücken zur Netzwerkforschung

23.–24. September 2022, Linz



Von 23. bis 24. September 2022 fand der 12. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten mit dem **Symposium Pro Rare Austria** im Linzer Kepler Universitätsklinikum statt.

Die Vorträge des Symposiums Pro Rare Austria am Samstag wurden erstmals aufgezeichnet und waren nach dem Kongress vier Monate lang für interessierte Personen online und somit niederschwellig verfügbar – zu u.a. folgenden Themen:

- **Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen und Involvierung von Patientenvertreter:innen**  
Assoc.-Prof. Dr. Martin Laimer
- **Patient:innenbeteiligung**  
Claas Röhl
- **Undiagnosed Diseases Program**  
Dr. Ursula Unterberger
- **Kodierung seltener Krankheiten**  
Dr. Ursula Unterberger
- **Status quo unseres Projektes aRAREness**  
Mag. Gabriele Mayr, Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Michaela Weigl



Rund **110 Teilnehmer:innen** aus dem Gesundheitswesen waren bei den interessanten Vorträgen des Kongresses anwesend. Angeregte und gute Diskussionen schlossen an die jeweiligen Vorträge bzw. **Podiumsdiskussionen** an. Am Freitag wurde zum **Neugeborenen-Screening**, am Samstag zu **Patient:innenbeteiligung** bei klinischen Studien diskutiert. Auf beiden Podien mischten sich ärztliches Fachpersonal und Patientenvertreter:innen zu konstruktivem Dialog.

Rund 15 Mitglieder von Pro Rare Austria nahmen teil und tauschten sich untereinander und mit ärztlichem Personal und anderen Stakeholdern aus.



Herzlich bedanken möchten wir uns bei allen Vortragenden des Symposiums und ebenso beim Forum Seltene Krankheiten, stellvertretend bei a.o. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke; großer Dank auch an das lokale Organisationskomitee in Linz, Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Högler und Prim. Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba.

### **Save-the-Date:**

**Der kommende 13. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen mit Symposium Pro Rare Austria findet von 6.-7. Oktober 2023 in Wien statt: „Hoffnung – Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für seltene Erkrankungen im Brennpunkt.“**

13. Österreichischer Kongress  
für Seltene Erkrankungen  
[forum-sk.congresspilot.com](http://forum-sk.congresspilot.com)



alle Fotos:  
Pro Rare Austria

# 11. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Der lange und steinige Weg bis zur richtigen Diagnose: Wie können wir die Hürden erkennen und beseitigen?

3. Mai 2022, hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY



## Podiumsdiskussion

Im Rahmen des 11. Rare Diseases Dialogs, der in gewohnt professioneller Weise von der PHARMIG ACADEMY organisiert wurde, thematisierten Expert:innen, was alles helfen könnte, sowohl auf nationaler wie internationaler Ebene, um den Weg bis zur richtigen Diagnose für Betroffene zu verkürzen. 185 Personen nahmen an der Veranstaltung teil. Pro Rare Austria wurde von Dominique Sturz vertreten; Mag. Tarek Leitner/ORF konnte wieder für die Moderation gewonnen werden; folgende Personen fanden sich am Podium ein:

### Keynote:

**MR Dr. Reinhold Glehr**, Arzt für Allgemeinmedizin, Vorstandsmitglied der Steirischen Akademie für Allgemeinmedizin, ehemaliger Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin

### Diskussionspartner:innen:

- **Priv.-Doz. Dr. Sylvia Boesch** MSc, Koordinatorin des österreichischen Zentrums für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck
- **Mag. Gerhard Embacher**, damal. Leiter der Gruppe VII/B – Gesundheitssystem, BMSGPK
- **MR Dr. Reinhold Glehr** (s.o.)
- **Dr. Steph Grohmann**, Senior Program Manager Research Ethics and Integrity am Open Innovation in Science Center/LBG, EU-Forschungsprojekt „Screen4Care“
- **Mag. Dominique Sturz**, Obfrau-StV. Pro Rare Austria, Patient Advocate Usher Syndrome & Rare Diseases
- **Dr. Ursula Unterberger**, FÄ für Neurobiologie, Orphanet Austria und Nationales Büro für die Umsetzung des NAP.se (NB NAP.se), Med Uni Wien

Ausführliche  
Presseinformation der  
PHARMIG ACADEMY:



„  
**Die Etablierung  
 eines Undiagnosed  
 Diseases Programs  
 mit entsprechenden  
 Leitlinien in Österreich  
 ist notwendig.**  
 “



*Die Veranstaltung war gut besucht*



*Mag. Dominique Sturz mit Diskussionspartner:innen*

Unisono sprach sich das Podium für die Etablierung eines Undiagnosed Diseases Programs mit entsprechenden Leitlinien in Österreich aus. Um diesen Prozess so schnell wie möglich voranzutreiben, sei es wichtig, alle bereits bestehenden Strukturen zu nützen und entsprechend zu rüsten, damit lange Wartezeiten für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in Zukunft reduziert und im besten Fall vermieden werden. Erforderlich dafür seien entsprechende Ressourcen und Leistungsverrechnungsmöglichkeiten in diesen neuen Anlaufstellen.



*Gruppenfoto*

*alle Fotos:  
 E. Prokofieff*

## Gesundheitspolitisches Forum

### Patient Advocacy, Selbsthilfe und mündige Patient:innen – Wo sind die Unterschiede und wohin muss sich das Gesundheitssystem in Österreich entwickeln?

31. Mai 2022, hybrid

Quelle: Gesundheitspolitisches Forum, Die Allianz onkologischer Patient:innenorganisationen

Im Rahmen des „Gesundheitspolitischen Forums“ der Karl Landsteiner Gesellschaft im Wiener Billrothhaus präsentierte die Allianz onkologischer Patient:innenorganisationen einerseits ihre grundlegenden Forderungen und andererseits die **Planung einer Ausbildung zur/zum Patient Advocate**. Diese soll im Rahmen eines Weiterbildungslehrgangs in Kooperation mit der Universität Klagenfurt und dem Institut für Krankenhausorganisation der Karl Landsteiner Gesellschaft in Kürze zur Verfügung stehen.

Die Moderation übernahmen Dr. Jan Oliver Huber, Leiter des Gesundheitspolitischen Forums und Vorstandsmitglied der Karl Landsteiner Gesellschaft, und Prof. Dr. Guido Offermanns, Leiter des Karl Landsteiner Instituts für Krankenhausorganisation, Universität Klagenfurt.

*Ausführliche  
Presseinformation der  
Allianz onkologischer  
Patient:innenorganisationen:*



Nach einführenden Statements von Dr. Huber und Helga Thurnher, Obfrau Die Allianz der onkologischen Patient:innenorganisationen, gab **Pro Rare Austria Vorstandsmitglied Claas Röhl**, ebenso Mitglied in der Allianz, in seinem Vortrag einen Überblick zum Thema „Patient Advocacy, Selbsthilfe und mündige Patient:innen“.



Am Podium fanden sich in der folgenden Diskussion ein:

- **Helga Thurnher**  
Obfrau Die Allianz der onkologischen PatientInnenorganisationen  
Präsidentin Selbsthilfe Darmkrebs
- **Mag. Carina Schneider**  
Childhood Cancer International, CCI
- **Dipl.-Ing. Thomas Derntl**  
Multiples Myelom Selbsthilfe Österreich
- **Claas Röhl**  
Neurofibromatose Kinder, Vorstandsmitglied Pro Rare Austria, EUPATI Austria
- **Prof. Dr. Wilhelm Frank**  
Danube Private University

Internationale Beispiele, insbesondere aus anglo-amerikanischen Ländern, zeigen den Nutzen einer **strukturierten Patient:innenbeteiligung** auf. Hierzu braucht es jedoch ebenfalls die Unterstützung anderer Politikbereiche wie Wirtschaft, Arbeit und Soziales, die hier gezielte Beiträge leisten und sowohl einen Nutzen für die betroffenen Menschen selbst als auch für die gesamte Volkswirtschaft erzielen können.

# Gesundheitspolitisches Forum

## Diagnose seltene Erkrankungen – und jetzt?

29. November 2022, hybrid

83

Diese Ausgabe des „Gesundheitspolitischen Forums“ widmete sich wieder den seltenen Erkrankungen (SE) und behandelte die Frage, wie die medizinische Versorgung zu verbessern ist.

Die Zahl der Themen und Forderungen rund um SE ist groß, ebenso wie die Komplexität. Erfreulicherweise ist einiges in Bewegung und verbessert sich schrittweise, allerdings sind aus Sicht der Betroffenen mehr Finanzierung und Ressourcen zur Beschleunigung der Umsetzung verschiedener Forderungen wünschenswert. Im Rahmen der Veranstaltung wurden viele Themen angesprochen; die angelaufenen Verhandlungen zur Zielsteuerung sind diesbezüglich sehr wichtig.

Eine Auswahl an im Forum angesprochenen, für Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders relevanten Forderungen:

- **Frühdagnostik**, Verbesserung und Verkürzung des Wegs und der Zeit bis zur Diagnose
  - Neugeborenen-Screening
  - Ausweitung der Frühdagnostik
  - Undiagnosed Diseases Program
  - Awareness bei den niedergelassenen Ärzt:innen und Verlinkung mit den Expertisезentren und Expert:innen zu seltenen Erkrankungen
- Strukturierte **Patient:innenpfade** zur frühestmöglichen Diagnostik und qualitativ besten Versorgung
- Stärkere **Zusammenarbeit** mit den Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen bei Gestaltung des Gesundheits- und Sozialsystems, Forschung inklusive Basisfinanzierung für die Organisationen nach internationalem Vorbild
- Verbesserungen in der ganzheitlichen **Versorgung** und Erstattung für alle seltenen Erkrankungen
- **Digital Health**, Zugang für Patient:innen und Ärzt:innen (besonders auch in Notfällen, wo Patient:innen nicht kommunizieren können)

Moderiert wurde die Veranstaltung wieder von Dr. Jan Oliver Huber, Leiter des Gesundheitspolitischen Forums und Vorstandsmitglied der Karl Landsteiner Gesellschaft.

Neben der **Geschäftsführerin von Pro Rare Austria, Mag. Elisabeth Weigand**, die auch einen einleitenden Vortrag hielt, waren weiters anwesend:

- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**  
Stv. Klinikdirektorin der Klinik für Pädiatrie I, Innsbruck  
Präsidentin der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde
- **FH-Prof. Dr. Andrea Kdolsky, MBA**  
damalige Departmentleiterin Gesundheit, FH St. Pölten
- **Eva Otter**  
Vice President PH Austria, President PHA Europe



**Mag. Elisabeth Weigand**  
Geschäftsführung Pro Rare Austria

**Foto:**  
Aslan Kudrnofsky

## **12. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Seltene Erkrankungen: Nachhaltige Versorgung der Patient:innen in Krisenzeiten. Sind Innovation, Standort und langfristiger Zugang in Gefahr?**

19. Oktober 2022, hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY

Pandemie, Energiekrise und Inflation setzen das nationale Gesundheitssystem unter Druck. Personen, die von seltenen Erkrankungen betroffenen sind, haben zusätzlich das Nachsehen, weil sie bei genereller Ressourcenknappheit aus dem Fokus der Forschung und der Versorgung durch das Gesundheitssystem rücken. Aspekte dazu und wie gegen- gesteuert werden kann, besprachen Expert:innen im Rahmen des Herbsttermins des zweimal jährlich stattfindenden Rare Diseases Dialogs der PHARMIG ACADEMY.



Gruppenfoto

### **Diskussionspartner:innen:**

- **MMag. Maria M. Hofmarcher-Holzacker**, Director, HS&I Health System Intelligence e.U.
- **Univ.-Prof. Lukas A. Huber, M.D.**, Leiter der Division für Zellbiologie und Direktor am Biozentrum, Med Uni Innsbruck
- **Dr. Ronald Pichler**, Head of Public Affairs & Market Access, PHARMIG
- **Mag. Dr. Edgar Starz**, Leitung Einkauf, Steiermärkische Krankenanstaltengesellschaft m.b.H. (KAGes)
- **Mag. Elisabeth Weigand**, MBA, Geschäftsführung Pro Rare Austria

Die Moderation übernahm in bewährter Weise Mag. Tarek Leitner/ORF; 170 Teilnehmende verfolgten die Gesprächsrunde entweder virtuell oder vor Ort in der Urania. Elisabeth Weigand sprach für Pro Rare Austria aus Sicht der Geschäftsführung.

In der **Keynote** führte **Mag. Hofmarcher-Holzacker** u.a. aus, dass vor dem Hintergrund der Krise neue Finanzierungsmodelle gefragt seien. Der öffentliche Sektor müsse mehr investieren und am Nutzen solcher Investitionen teilhaben, um in Zukunft mehr Forschung im Gesundheitsbereich zu ermöglichen.

Ein verstärktes Bewusstsein für die Folgen von Forschungsunterbrechungen bei seltenen Erkrankungen forderte **Elisabeth Weigand**: „Wenn sich Studien verzögern, dann wirkt sich das auch auf die Verfügbarkeit von Therapien aus.“ Dazu komme, dass die bisherigen Konsequenzen der multiplen Krisen für Menschen mit seltenen Erkrankungen ohnehin schon mehr als deutlich spürbar waren – die vielen Verzögerungen bei Operationen, Behandlungen und in der Versorgung wirkten sich auf die Gesundheit der Menschen, aber auch auf das Gesundheitssystem aus, weil dadurch eine Mehrbelastung entstehe. Gerade auch psychische Erkrankungen würden durch Krisen verstärkt – und dieser Zustand werde für Betroffene seltener Erkrankungen zunehmend untragbar.

”

**Wenn sich Studien  
verzögern, dann wirkt  
sich das auch auf die  
Verfügbarkeit von  
Therapien aus.**

“



**Mag. Elisabeth Weigand**  
Geschäftsführung Pro Rare Austria

Ausführliche  
Presseinformation  
der PHARMIG ACADEMY:





# ***Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext***

- 88** *Expertisezentren in Österreich*
- 99** *Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)*
- 100** *Auflistung spezialisierter Zentren/Ambulanzen*
- 110** *Europäische Referenznetzwerke (ERNs)*
- 111** *Orphanet*

# Expertisezentren in Österreich

## Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich

Ein wichtiges Ziel des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) war die Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen, um den Weg zur Diagnose zu beschleunigen und die medizinische Versorgung der Patient:innen zu verbessern. Dazu wurde im NAP.se ein Stufenkonzept für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen vorgesehen.

Diese spezialisierten Zentren sollen die Kompetenzen rund um eine definierte seltene Erkrankung bzw. eine Gruppe von seltenen Erkrankungen bündeln und als **zentrale Anlaufstelle für Patient:innen, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärzt:innen** fungieren. Darüber hinaus sollen die Zentren relevante Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen.

Das für den NAP.se entwickelte Konzept sieht ein differenziertes Drei-Stufen-Modell mit folgenden Zentrumstypen vor:

- **Expertisecluster (Typ A-Zentrum)**
- **Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)**
- **Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)**

Gleichzeitig stellt die **Designation eines Zentrums als Expertisezentrum** gemeinsam mit einem entsprechenden Empfehlungsschreiben des Gesundheitsministeriums die notwendige Voraussetzung für die **Aufnahme in das jeweilige European Reference Network (ERN)** dar.

Nachfolgend werden alle zehn derzeit in Österreich bestehenden Expertisezentren (Typ B-Zentren) mit ihrem Expertisefeld gelistet (Stand Mai 2023).



**Weitere Informationen zu Expertisezentren:**

[www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-für-seltene-Erkrankungen.html](http://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-für-seltene-Erkrankungen.html)

## **EB-Haus Austria – Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa**

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie  
Universitätsklinikum Salzburg

89



### **Expertisefeld**

*Epidermolysis bullosa sowie weitere Genodermatosen (= genetisch bedingte Hauterkrankungen): z. B. Neurofibromatose Typ I, Ichthyose*

Sobald der Verdacht auf Epidermolysis bullosa, eine Gruppe von erblichen blasenbildenden Erkrankungen oder auch andere Genodermatosen besteht oder diese vordiagnostiziert wurden, können Betroffene, deren Angehörige und Ärzt:innen mit der Spezialambulanz für Epidermolysis bullosa bzw. der Ambulanz für Genodermatosen Kontakt aufnehmen.

Danach wird üblicherweise ein Termin zur persönlichen Vorstellung im EB-Haus bzw. der Ambulanz für Genodermatosen vereinbart, zu welchem eine Überweisung von der Fachärztin bzw. vom Facharzt (für Dermatologie) und alle vorhandenen Vorbefunde mitzunehmen sind.

**ERN-Vollmitglied  
im ERN Skin.**

**T** +43 5 7255-82400  
Mo-Fr 8:00–13:00 Uhr

**E** [info@eb-haus.org](mailto:info@eb-haus.org)

**I** [www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org), [www.ern-skin.eu](http://www.ern-skin.eu)

#### **Kontakt**

EB-Haus Austria  
Universitätsklinikum Salzburg

#### **Adresse**

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

# St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung

## Expertisezentrum für pädiatrische Onkologie



St. Anna Kinderkrebsforschung  
CHILDREN'S CANCER RESEARCH INSTITUTE

### Expertisefeld

*Pädiatrische Hämato-Onkologie und Europäische Koordination des Europäischen Referenznetzwerkes der Pädiatrischen Hämato-Onkologie (ERN PaedCan)*

Das St. Anna Kinderspital übernimmt Anfragen über die zentrale ERN Paed-Can Kontaktadresse (s.u.) oder direkt über das virtuelle "EU Clinical Patient Management System (CPMS)" von behandelnden Ärzt:innen vor Ort. Die so eingebrachten Fragen zu Diagnostik und Therapie von Kinderkrebskrankungen werden nach Klärung der Voraussetzungen (Einwilligungserklärung der betroffenen Familie; DSGVO-konforme Systemberechtigungen) über virtuelle Konsultationstools mit Expert:innen aus dem EU-weiten Netzwerk auf Basis der zur Verfügung stehenden medizinischen Dokumentation und Bildgebung diskutiert.

Ziel ist es, bevorzugt über Wissenstransfer und Beratung Hilfestellung zu geben und grenzübergreifende Betroffenertransfers nur in jenen Fällen zu befürworten, wo tatsächlich vor Ort die entsprechende Expertise für spezielle Interventionen und Therapieformen nicht besteht.

**ERN-Vollmitglied im ERN PaedCan.  
Koordinator des ERN PaedCan.**

**T** +43 1 40470-4750  
+43 1 40470-4991

**E** [ruth.ladenstein@ccri.at](mailto:ruth.ladenstein@ccri.at)  
[martin.schalling@ccri.at](mailto:martin.schalling@ccri.at)

**I** [www.kinderkrebsforschung.at](http://www.kinderkrebsforschung.at)  
[www.paedcan.ern-net.eu](http://www.paedcan.ern-net.eu)

#### **Kontakt**

Univ.-Prof. Dr. Ruth Ladenstein,  
Martin Schalling, MSc.

#### **Adresse**

Zimmermannplatz 10, 1090 Wien

## Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen (Ichthyosen)

an der Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Innsbruck



Zentrum für  
Genodermatosen  
Verhornungsstörungen  
Innsbruck

91

### Expertisefeld

*Ichthyosen, Peeling Skin Erkrankungen, palmoplantare Keratoderme, Dyskratosis follicularis, ektodermale Dysplasien. Erythropoetische Protoporphyrurie (Therapie mit Scenesse), Trichothiodystrophie, Dyskeratosis congenita, Neurofibromatose Typ 1, Tuberoöse Sklerose-Komplex, Basalzell-nävussyndrom, komplexe vaskuläre Malformationen (Nävus flammeus, Sturge-Weber-Syndrom, Cutis marmorata teleangiectatica congenita), Ehlers-Danlos Syndrom, Pseudoxanthoma elasticum, Xeroderma pigmentosum*

Die Patient:innen werden ambulant im Rahmen der Genodermatosen-Sprechstunde gesehen. Diese dient als Anlaufstelle für Kinder und Erwachsene mit unklarer Diagnose und hat das primäre Ziel der schnellen Diagnosefindung und Therapieeinleitung. Das Management ist interdisziplinär: neben Hautfachärzt:innen sind auch Ärzt:innen aus der Humangenetik und assoziierten Konsiliarfächern verfügbar. Eine dauerhafte Nachbetreuung der Patient:innen nach Diagnosestellung und genetischer Beratung ist nicht vorgesehen, eine wohnortnahe Langzeitbetreuung wird vermittelt.

Eine Kontaktaufnahme mit dem Expertisezentrum sollte schon bei Verdacht auf eine seltene genetisch bedingte Hauterkrankung erfolgen und kann sowohl durch die behandelnden Ärzt:innen, als auch direkt durch die Patient:innen durchgeführt werden (via Telefon oder E-Mail). Zum vereinbarten Termin in der Genodermatosen-Sprechstunde wird eine Überweisung benötigt. Vorbefunde sind mitzubringen.

### **ERN-Vollmitglied im ERN Skin.**

**T** +43 512 50424801

**E** viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at

**I** dermatologie.tirol-kliniken.at  
www.ern-skin.eu

#### **Kontakt**

Frau Viktoria Migschitz (Terminplanung)  
Univ.-Klinik für Dermatologie

#### **Adresse**

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

# Expertisezentrum für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und Kraniofaziale Anomalien

am Universitätsklinikum Salzburg



Expertisezentrum  
für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten  
und Kraniofaziale Anomalien



## Expertisefeld

*Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich (Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien)*

Die häufigsten Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich sind Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten (LKG-Spalten). Unter den kraniofazialen Fehlbildungen werden Krankheitsbilder zusammengefasst, die den übrigen Kopf- und Gesichtsbereich betreffen. Dazu gehören vorzeitig verknöcherte Schädelnähte (Kraniosynostosen), Unterentwicklungen einer Gesichtshälfte (Goldenhar-syndrom), Gesichtsspalten sowie weitere komplexere Fehlbildungen im Rahmen von syndromalen Erkrankungen. Durch die operative Korrektur ab dem Säuglingsalter können diese Fehlbildungen korrigiert werden.

Da insbesondere LKG-Spalten im Rahmen der Pränataldiagnostik (ca. 18.-20. SSW) mittels Ultraschalls diagnostiziert werden können, erfolgt die erste Kontaktaufnahme zum Teil schon während der Schwangerschaft, in der Regel durch Zuweisung der:s behandelnden Gynäkologin:en.

Prinzipiell sollten alle Fehlbildungen im Kopf- und Gesichtsbereich möglichst frühzeitig zugewiesen werden, da eine rasche Therapieeinleitung (in einem interdisziplinären Team von Spezialist:innen) entscheidend für gute funktionelle und ästhetische Ergebnisse ist.

**ERN-Vollmitglied  
im ERN CRANIO.**

**T** +43 5 7255-58548

**E** [c.ungur-mateiu@salk.at](mailto:c.ungur-mateiu@salk.at)  
[a.gaggl@salk.at](mailto:a.gaggl@salk.at), [j.wittig@salk.at](mailto:j.wittig@salk.at), [s.lux@salk.at](mailto:s.lux@salk.at)

**I** [www.salk.at/19356.html](http://www.salk.at/19356.html)

### **Kontakt**

*Cristina Ungur-Mateiu (Univ.-Prof. DDr. Alexander Gaggl, OA Dr. Jörn Wittig, OÄ DDr. Sonja Lux),  
Universitätsklinikum Salzburg*

### **Adresse**

*Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg*

## Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore

an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz



### Expertisefeld

*benigne oder primäre/sekundäre maligne Tumore des Stütz- und Bewegungsapparates*

### Procedere

Die Erstkontaktaufnahme erfolgt über die spezielle Tumorambulanz an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie. Diese findet jeweils donnerstags von 07:30 bis 15:00 Uhr statt und wird von Expert:innen der Tumororthopädie betreut.

### Wann

Bei unklaren Schmerzen/Schwellungen an Extremitäten oder der Wirbelsäule, bei diagnostiziertem oder Verdacht auf einen gutartigen oder primären/sekundären bösartigen Tumor des Stütz- und Bewegungsapparates.

### Wer

Die Kontaktaufnahme kann von der diagnostizierten Person selbst über die Tumorambulanz erfolgen.

### Wie

Für eine Erstvorstellung auf der Tumorambulanz ist ein Termin erforderlich, der über die Telefonnummer +43 316 385-13358 vereinbart werden kann. Eine Überweisung von der Fachärztin bzw. vom Facharzt ist nicht zwingend notwendig. Das Mitbringen von wichtigen Befunden (MRT mit Kontrastmittel, Röntgenbilder) wird empfohlen.

**Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN EURACAN.**

**T** +43 316 385-13358

**E** [andreas.leithner@medunigraz.at](mailto:andreas.leithner@medunigraz.at)

**I** [www.uniklinikumgraz.at/orthotrauma](http://www.uniklinikumgraz.at/orthotrauma)  
[www.euracan.eu](http://www.euracan.eu)

### Kontakt

Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz  
(Andreas Leithner)

### Adresse

Auenbruggerplatz 5, 8036 Graz

## Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen

an der Abteilung für Kinderurologie, Ordensklinikum Linz



### Expertisefeld

Seltene Erkrankungen im Bereich der Harnorgane (d.h. den Nieren, der Harnleiter, der Harnblase und der Harnröhre) sowie des Genitales und der Hoden

### Wann soll mit dem Expertisezentrum Kontakt aufgenommen werden?

- Auffällige Befunde im Rahmen des Organscreenings der Nieren und der Blase (Pränataldiagnostik)
- Auffällige Befunde an der Niere, Harnleiter und Blase (Ultraschall) nach der Geburt des Kindes
- Auffällige Befunde der Harnröhrenmündung (Unterseite = Hypospadie, Oberseite = Epispadie) sowie des (männlichen) äußeren Genitales (inkl. Hoden)
- Auftreten eines fieberhaften wie nicht fieberhaften Harnwegsinfektes als Ausdruck einer eventuell zugrundeliegenden Fehlbildung des Harntraktes

Der Kontakt kann durch das behandelnde ärztliche Personal sowie durch die diagnostizierte Person persönlich, telefonisch oder schriftlich erfolgen. Bei bereits erfolgter Bildgebung (z. B. Isotopenuntersuchung, Röntgenuntersuchung – Refluxprüfung mittels Kontrastmittel) sollte dieses Bildmaterial digital (CD) neben schriftlichen Befunden mitgebracht werden.

**ERN-Vollmitglied im ERN  
eUROGEN.**

**T** +43 732 7677-7679, +43 732 7677-4326  
+43 732 7677-7470

**E** [renate.schober@ordensklinikum.at](mailto:renate.schober@ordensklinikum.at)

**I** [www.ordensklinikum.at/de/patienten/  
abteilungen/kinderurologie](http://www.ordensklinikum.at/de/patienten/abteilungen/kinderurologie)  
[www.eurogen-ern.eu](http://www.eurogen-ern.eu)

#### **Kontakt**

Renate Schober, Kinderurologisches Sekretariat  
Ordensklinikum Linz

#### **Adresse**

Seilerstätte 4, 4010 Linz

## **Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck**

**Center for Rare Movement Disorders Innsbruck (CRMDI)**

Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck

Medizinische Universität Innsbruck / Tirol Kliniken GmbH

### **Expertisefeld**

*Das Expertisefeld umfasst die diagnostische Zuordnung, die Beratung und Einleitung weiterführender Therapiekonzepte, sowie die kontinuierliche Betreuung von Patient:innen mit seltenen Bewegungsstörungen. Dazu zählen cerebelläre Ataxien und hereditäre spastische Paraplegien (HSP), Dystonien, paroxysmale Bewegungsstörungen, choreatische Syndrome und Chorea Huntington, atypische Parkinsonsyndrome inklusive genetisch bedingter Parkinsonkrankheiten und seltene Demenzerkrankungen.*

### **Kontaktaufnahme**

Personen mit oder ohne Diagnose können durch den:die Hausarzt:ärztin oder das betreuende medizinische Fachpersonal schriftlich oder per E-Mail überwiesen werden. Die Terminvergabe erfolgt mit dem:der Patienten:in oder mit dem zuweisenden medizinischen Personal.

Damit wir uns bestmöglich vorbereiten können, bitten wir vor der Erstvorstellung vorab um die Zusendung von relevanten Vorbefunden, insbesondere eine Auswahl neurologischer und genetischer Vorbefunde in Kopie, sowie bildgebende Vorbefunde inkl. (soweit verfügbar) der entsprechenden Bilder auf einem Datenträger.

**ERN-Vollmitglied  
im ERN RND.**

**T** +43 512 504-24239

**E** [lki.ne.seltene-erkrankungen@tirol-kliniken.at](mailto:lki.ne.seltene-erkrankungen@tirol-kliniken.at)

**I** [www.i-med.ac.at/neurologie/rare-disease-center](http://www.i-med.ac.at/neurologie/rare-disease-center)

### **Kontakt**

Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck

PD Dr. Sylvia Bösch, OA Dr. Wolfgang Nachbauer, PhD

### **Adresse**

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

## **Expertisezentrum für seltene und komplexe Epilepsien**

an der Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg, Christian-Doppler-Universitätsklinik Salzburg



### **Expertisefeld**

*Seltene und komplexe Epilepsien*

Sobald keine hinreichende Diagnose gestellt wird oder Patient:innen eine therapieresistente Epilepsie haben, sollte das Expertisezentrum kontaktiert werden.

Die Kontaktaufnahme zur Vorstellung einer:en Patientin:en erfolgt über das Chefsekretariat (MMag. Christa Müller, Email: [c.mueller@salk.at](mailto:c.mueller@salk.at)), die Anmeldung zur Vorstellung in der Epilepsieambulanz per Telefon unter +43 5 7255-30300 sowie die Vorstellung in der Transitionsambulanz per Telefon unter +43 5 7255-30300.

Die Kontaktaufnahme kann sowohl über das behandelnde ärztliche Personal als auch durch die Betroffenen selbst erfolgen. Die Kontaktaufnahme kann direkt persönlich erfolgen.

Bei der Vorstellung bitte alle Vorbefunde und Unterlagen sowie die e-card mitnehmen.

**ERN-Vollmitglied  
im ERN EpiCARE.**

**T** +43 5 7255-34601 bzw. -34631

**E** [epicare@salk.at](mailto:epicare@salk.at)

**I** [www.salk.at/107.html](http://www.salk.at/107.html)  
[www.epi-care.eu](http://www.epi-care.eu)

#### **Kontakt**

Prim. Univ.Prof. Dr. Mag. Eugen Trinka, FRCP  
1. OÄ Dr. Waltraud Kleindienst, MBA  
Dr. Teia Kobulashvili (Ärztliche Koordination)

#### **Adresse**

Ignaz-Harrer-Straße 79, 5020 Salzburg

## Expertisezentrum für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen

am AKH Wien, Orthopädischen Spital Speising, Hanusch Krankenhaus Wien,  
LBI Osteologie Wien



### Expertisefeld

*Erhöhte Frakturneigung – primäre Osteoporose, z. B. Osteogenesis imperfecta; seltene Rachitisformen, z. B. Hypophosphatämische Rachitis; Hypophosphatasie; seltene genetische Formen der Hypo- und Hypercalziämie; Skelettdysplasien, z. B. Achondroplasie; seltene Wachstumsstörungen – genetisch bedingte Wachstumsstörungen.*

Der Verdacht auf eine seltene Erkrankung aus unserem Expertisefeld ergibt sich oft unmittelbar nach oder schon vor der Geburt (z. B. Skelettdysplasien, Osteogenesis imperfecta, angeborene skelettale Fehlbildungen) oder anhand der Symptome Knochenbruchneigung, Wachstumsstörung, Achsenfehlstellungen der Extremitäten zu jedem Lebensalter.

Über zielführende Voruntersuchungen und den geeigneten Zeitpunkt der Kontaktaufnahme sind weiterführende Informationen über unsere Website verfügbar (Frakturneigung, Wachstumsstörung, Rachitisabklärung).

Voruntersuchungen über das ärztliche Fachpersonal für Kinderheilkunde oder Internist:in helfen und erleichtern die Terminvergabe (siehe Website).

**ERN-Vollmitglied  
im ERN BOND.**

**E** [vbgc@meduniwien.ac.at](mailto:vbgc@meduniwien.ac.at)  
[vbgc@oss.at](mailto:vbgc@oss.at)

**I** [www.vbgc.at](http://www.vbgc.at)  
[www.ernbond.eu](http://www.ernbond.eu)

**Kontakt**

zu den Standorten und Ambulanzen:  
siehe [www.vbgc.at](http://www.vbgc.at)

## Expertisenzentrum für Intestinale Kongenitale Anomalien (ICA)

an der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie Graz (Typ B-Zentrum)



### Expertisefeld

*Unser Expertisefeld umfasst angeborene intestinale Anomalien wie unter anderen Ösophagusatresie, Achalasie, Dünndarmatresien, Morbus Hirschsprung, Zwerchfellhernie, Bauchwanddefekte (Omphalocele, Gastroschisis), aber auch nekrotisierende Enterokolitis, Kurzdarmsyndrom, chronisches Darmversagen.*

Angeborene Fehlbildungen des Gastrointestinaltraktes benötigen in der Regel eine operative Korrektur direkt nach der Geburt oder in den ersten Lebenstagen. Dafür haben wir in unserem Team erfahrene Kinderchirurg:innen, die sich auf die Behandlung von Anomalien des Thorax (PAeD-Team) bzw. des Gastrointestinaltraktes (GUT-Team) spezialisiert haben. Darüber hinaus bieten wir eine interprofessionelle Zusammenarbeit mit unseren Kolleg:innen der Kinderradiologie, Kinderanästhesie, Pädiatrie (Neonatologie, Gastroenterologie, Pulmonologie u.v.a.m.), Kinderphysio- und Ergotherapie und Kinderkrankenpflege.

Im weiteren Verlauf behalten Babys mit angeborenen Fehlbildungen ihre Grunderkrankungen lebenslang. Eine erfolgreiche Operation ist die Grundvoraussetzung für eine gesunde Zukunft. Aber manchmal liegen neben der „korrigierbaren“ Fehlbildung noch weitere Probleme vor, die diese Kinder langfristig beeinträchtigen können.

Unsere Intention ist, Kinder mit angeborenen Fehlbildungen auch nach den Operationen in ihrem Wachstum zu fördern und bei ihrem Sprung in die Selbständigkeit als Jugendliche zu begleiten. Daher betreuen wir unsere Kinder mit angeborenen Fehlbildungen über viele Jahre systematisch, standardisiert und nach europäischem Vorbild, um ihnen eine hohe Lebensqualität bis ins Erwachsenenalter zu ermöglichen.

### **Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN ERNICA.**

**T** +43 316/385/13762

**E** [kinderchirurgie@medunigraz.at](mailto:kinderchirurgie@medunigraz.at)

**I** [kinderchirurgie.medunigraz.at](http://kinderchirurgie.medunigraz.at)  
[www.uniklinikumgraz.at/kinderchirurgie](http://www.uniklinikumgraz.at/kinderchirurgie)

#### **Kontakt**

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie  
Graz, Univ.-Prof. Dr Holger Till

#### **Adresse**

Auenbruggerplatz 34, 8036 Graz

## Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

Neben der Vollmitgliedschaft in einem Europäischen Referenznetzwerk (ERN), die in Österreich designierten Expertisezentren vorbehalten ist, gibt es auch die Möglichkeit zur Teilnahme als sogenanntes Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ).

Die ANZ dienen insbesondere der **Vernetzung mit dem jeweiligen ERN**, d.h. sie bilden eine Eintrittspforte für Patient:innen in ein ERN, sollen aber auch für die Weitergabe des in den ERNs vorhandenen Spezialwissens in Österreich sorgen.

Derzeit gibt es in Österreich rund 40 ANZ. Insgesamt ist die Zahl der österreichischen ERN-Mitglieder gleichgeblieben, es besteht **Anbindung an alle 24 ERNs**.

### Zugriff über **Gesundheit.gv.at**

Um rasch, niederschwellig, übersichtlich und alphabetisch nach Erkrankungsgruppen gereiht auf alle Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich zugreifen zu können, wurde Ende 2022 von der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) eine **Erweiterung der Plattform Gesundheit.gv.at** vorgenommen. Diese Erweiterung bildet einerseits designierte **Expertisezentren** und andererseits **Assoziierte Nationale Zentren** in Österreich ab.

Dieses neue Service bedeutet für viele eine Erleichterung, um **Kontakt mit Expert:innen für seltene Erkrankungen aufzunehmen** – Betroffene, niedergelassene Allgemeinmediziner:innen oder Fachärzt:innen, und wurde als weiteres Teilprojekt der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) realisiert.

Hier haben Sie Online-Zugriff auf die **spezialisierten Zentren** bzw. Ambulanzen für verschiedene Gruppen seltener Erkrankungen:



## Auflistung spezialisierter Zentren/Ambulanzen für verschiedene Gruppen seltener Erkrankungen in Österreich:

Quelle: GÖG/NKSE/Gesundheit.gv.at

Stand Dezember 2022

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
<b>Angeborene Fehlbildungen und seltene kognitive Beeinträchtigungen</b>	ERN ITHACA	Zentrum für angeborene Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
<b>Atemwegserkrankungen</b>	ERN LUNG	Zentrum für pulmonale arterielle Hypertonie	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERN LUNG	Cystische Fibrose Zentrum der Med. Universität Innsbruck	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERN LUNG	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen im Kindesalter: Atem- und Allergieambulanz	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERN LUNG	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen im Kindesalter: Cystische Fibrose	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERN LUNG	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen im Kindesalter: Ambulanz für Primäre Ziliendyskinesie	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
<b>Augenerkrankungen</b>	ERN EYE	Ambulanz für Neuroophthalmologie	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERN EYE	Netzhautdystrophieambulanz	Kepler Universitätsklinikum GmbH	Oberösterreich
	ERN EYE	Neuroophthalmologische Ambulanz	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERN EYE	Ambulanz für erbliche Netzhauterkrankungen – Elektrophysiologie	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
<b>Bindegewebe- und muskuloskeletale Erkrankungen</b>	ERN ReCONNET	Zentrum für erbliche und autoimmune Bindegeweserkrankungen Innsbruck	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol

Abteilung	Telefon	Email	Zielgruppe
Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck	+43 512 9003 70531	humgendiag@i-med.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Klinische Abteilung für Pulmonologie Universitätsklinik für Innere Medizin	+43 316 12183	horst.olschewski@medunigraz.at gabor.kovacs@medunigraz.at vasile.foris@medunigraz.at	Erwachsene
Universitätsklinik für Pädiatrie III Department für Kinder und Jugendheilkunde	+43 51250424902	cf-center@i-med.ac.at lki.ki.cf-zentrum@tirol-kliniken.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 32430	zsolt.szepfalusi@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 32430	saskia.gruber@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 32430	kinderpcdzentrum@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Universitäts-Augenklinik	+43 316 385 12453	mona.schneider@medunigraz.at thomas.georgi@medunigraz.at laura.pertl@medunigraz.at andreas.wedrich@medunigraz.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Med Campus III. – Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie	+43 57680831056	augenheilkunde@kepleruniklinikum.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie	+43 1 40400 79110	markus.ritter@pmu.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie	+43 1 40400 79110	markus.ritter@pmu.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck	+43 512 9003 70531	humgen@i-med.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
Endokrine Erkrankungen	Endo-ERN	Kinderendokrinologische Ambulanz	Klinikum Wels-Grieskirchen GmbH	Oberösterreich
	Endo-ERN	Zentrum für Varianten der Geschlechtsentwicklung	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	Endo-ERN	Zentrum für seltene Diabetesformen und kongenitalen Hyperinsulinismus	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	Endo-ERN	Zentrum für seltene endokrine Erkrankungen	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Epilepsien	ERN EpiCARE	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für seltene und komplexe Epilepsien	Christian-Doppler-Klinik – Universitätsklinikum der PMU	Salzburg
	ERN EpiCARE	Zentrum für seltene und komplexe Epilepsien	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Erblich bedingte und angeborene Fehlbildungen	ERNICA	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für angeborene intestinale Malformationen	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERNICA	Pädiatrisch-Colorectales Zentrum Linz	Kepler Universitätsklinikum GmbH	Oberösterreich
	ERNICA	Zentrum für seltene kolorektale Erkrankungen, Inkontinenz-Erkrankungen und Erkrankungen des Beckenbodens im Kindesalter	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERNICA	Gastroenterologische Ambulanz	Sozialmedizinisches Zentrum Ost – Donauespital	Wien

Abteilung	Telefon	Email	Zielgruppe
Zentrum für pädiatrische Endokrinologie Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde; Schwerpunkt: Kinderendokrinologie und -diabetologie, Adipositas	+43 7242 415 92364	kinder@klinikum-wegr.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 50860	Post_AKH_KIN_ Kinderhormonambulanz@ akhwien.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400-32320 +43 1 40400-59840	birgit.rami-merhar@ meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel, Universitätsklinik für Innere Medizin III	+43 1 40400 60950	greisa.vila@meduniwien.ac.at	Erwachsene
Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation	+43 5 7255 30300	epicare@salk.at	Erwachsene
Klinische Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 33850	kinderemu@akhwien.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie	+49 316 385 13762	kinderchirurgie@medunigraz. at	Kinder und Jugendliche
Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie Kepler Universitätsklinikum – Med Campus IV.	+43 576808426802 (Sekretariat)	stefan.deluggi@ kepleruniklinikum.at johanna.ludwiczek@ kepleruniklinikum.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Kinderchirurgie Universitätsklinik für Chirurgie	+43 1 40400 19254	renate.fartacek@meduniwien. ac.at martin.metzelder@ meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie	+43 1 28802 4350	dsp.kic@wienkav.at	Kinder und Jugendliche

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
Genetisch bedingte Stoffwechselstörungen	MetabERN	Zentrum für angeborene Stoffwechselstörungen	Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität	Salzburg
	MetabERN	Mitocenter – Kompetenzzentrum für angeborene Störungen im Energiestoffwechsel	Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität	Salzburg
	MetabERN	Ambulanz für angeborene Stoffwechselerkrankungen und Neuropädiatrie	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	MetabERN	Zentrum für angeborene Stoffwechselstörungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	MetabERN	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen: Ambulanz für Adipositas, Fettstoffwechselstörungen und Ernährungsmedizin	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	MetabERN	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen: Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen und Labor für Stoffwechseldiagnostik	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	MetabERN	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen: Angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	ERN GENTURIS	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen Innsbruck	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERN GENTURIS	Zentrum für Neurofibromatose	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Hämatologische Erkrankungen	ERN EuroBloodNet	Zentrum für histiozytäre Erkrankungen bei Erwachsenen	Ordensklinikum Linz GmbH Elisabethinen	Oberösterreich
	ERN EuroBloodNet	Spezialambulanz für Multiple Myelome, Amyloidosen und andere Paraprotein-getriggerte Systemerkrankungen, Monoklonale Gammopathie mit renaler Signifikanz (MGRS) und Light Chain Deposition Disease (LCDD)	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Hauterkrankungen	ERN Skin	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Epidermolysis bullosa (EB)	Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität	Salzburg
	ERN Skin	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Verhornungsstörungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol

Abteilung	Telefon	Email	Zielgruppe
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 5 7255 26193	s.wortmann@salk.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 5 7255 26222	sekretariat-kinderklinik@salk.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 316 385 82679	kinderklinik@uniklinikum.kages.at	Kinder und Jugendliche
Pädiatrie I Department für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 512 504 23501	Daniela.Karall@i-med.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie	+43 1 40400 32320	susanne.greber-platzer@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie	+43 1 40400 50820	dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Innere Medizin III	+43 40400 42950	thomas.scherer@meduniwien.ac.at	Erwachsene
Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck	+43 512 9003 70531	humgendiag@i-med.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Klinische Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 31780	NFKinderZentrum@akhwien.at	Kinder und Jugendliche
Interne 1 – Hämatologie mit Stammzelltransplantation, Hämostaseologie und medizinische Onkologie	+43 732 7676 4400	interne1.elisabethinen@ordensklinikum.at	Erwachsene
Klinische Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie Universitätsklinik für Innere Medizin I	+43 1 40400 44100	hermine.agis@meduniwien.ac.at	Erwachsene
Zentrum für seltene Hauterkrankungen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa	+43 5 7255 82400	info@eb-haus.org	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Universitätsklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie	+43 512 504 24801	robert.gruber@tirol-kliniken.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
Herzerkrankungen	ERN GUARD-HEART	Kinderherzzentrum Wien	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERN GUARD-HEART	Kardiomyopathieprogramm Innsbruck	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
Immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen	ERN RITA	Ambulanz der Universitätsklinik für Neurologie – Vaskulitisabklärung	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERN RITA	Zentrum für autoinflammatorische Erkrankungen und Autoimmunopathien	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERN RITA	Zentrum für Immundefekterkrankungen Zentrum für Immundefekterkrankungen	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien & St. Anna Kinderspital	Wien
Knochenerkrankungen	ERN-BOND	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Vienna Bone and Growth Center Expertisezentrum für seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen – Standort AKH Wien	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
	ERN-BOND	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Vienna Bone and Growth Center Expertisezentrum für seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen – Standort Hanusch Krankenhaus	Hanusch Krankenhaus	Wien
	ERN-BOND	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Vienna Bone and Growth Center Expertisezentrum für seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen – Standort Orthopädisches Spital Speising	Orthopädisches Spital Speising GmbH	Wien
Kraniofaziale Anomalien und Ohren-, Nasen-, Halsstörungen	ERN CRANIO	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien (Vollmitglied im Europäischen Referenznetzwerk ERN CRANIO)	Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität	Salzburg
Krebserkrankungen (solide Tumoren)	ERN EURACAN	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore	Medizinische Universität Graz	Steiermark

Abteilung	Telefon	Email	Zielgruppe
Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie - Kinderherzzentrum Wien Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 31990	ina.michel-behnke@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Innere Medizin III – Kardiologie und Angiologie	+43 512 504 25621  Univ. Prof. Dr. Gerhard Pözl: +43 512 504 81318	gerhard.poelzl@tirol-kliniken.at	Erwachsene
Universitätsklinik für Neurologie	+43 316 385 12981	neurologie@uniklinikum.kages.at	Erwachsene
Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 512 504 23501	juergen.brunner@tirol-kliniken.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde & St. Anna Kinderspital	+43 1 40400 32380	kaan.boztug@meduniwien.ac.at/kaan.boztug@stanna.at	Kinder und Jugendliche
	+43 1 40170 2800	elisabeth.foerster-waldl@meduniwien.ac.at	
Vienna Bone and Growth Center Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde: Ambulanz für Pädiatrische Endokrinologie und Osteologie Ambulanz für klinische Genetik und unklare angeborene Syndrome bei Kindern Univ. Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie Univ. Klinik für Radiologie und Nuklearmedizin	+43 1 40400 32320	vbgc@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Vienna Bone and Growth Center 1. Medizinische Abteilung Osteologie Ludwig Boltzmann Institut Osteologie	+43 1 910 21 85731	roland.kocijan@osteologie.lbg.ac.at	Erwachsene
Vienna Bone and Growth Center Abteilung für Kinderorthopädie und Fußchirurgie	+43 1 80182 3168	vbgc@oss.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie	LKG-Ambulanz: +43 57255 58403  Kraniofaziale Ambulanz: +43 57255 58548	mkg-chirurgie@salk.at  LKG-Patienten: lkg@salk.at  Kraniofaziale Patienten: kranio@salk.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie	+43 316 385 13358	ortho.trauma@uniklinikum.kages.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
Krebserkrankungen im Kindesalter (Hämatologie/Onkologie)	ERN PaedCan	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für Pädiatrische Onkologie	St. Anna Kinderkrebsforschung und St. Anna Kinderspital	Wien
Neurologische Erkrankungen	ERN-RND	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
Neuromuskuläre Erkrankungen	ERN EURO-NMD	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen Innsbruck	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERN EURO-NMD	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Wiener Gesundheitsverbund – Klinik Favoriten	Wien
Nierenerkrankungen	ERKNet	Zentrum für seltene Nierenerkrankungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERKNet	Zentrum für Pädiatrische Dialyse und Nierentransplantation/ Komplementärerkrankungen	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Seltene Lebererkrankungen	ERN RARE-LIVER	Zentrum für seltene Lebererkrankungen	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Seltene multisystemische Gefäßerkrankungen	VASCERN	Thoraxchirurgische Ambulanz	Sozialmedizinisches Zentrum Ost - Donauspital	Wien
	VASCERN	Zentrum für vaskuläre Anomalien im Kindesalter	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	VASCERN	Zentrum für genetische Aortopathien	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
Transplantation im Kindesalter	ERN TRANSPLANT-CHILD	Zentrum für pädiatrische Lungen-Transplantation	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien	Wien
Urogenitale Erkrankungen	ERN eUROGEN	<b>Nationales Expertisezentrum laut ÖSG:</b> Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen	Ordensklinikum Linz GmbH Barmherzige Schwestern	Oberösterreich

Abteilung	Telefon	Email	Zielgruppe
S2IRP (St. Anna Kinderkrebsforschung) und Zentrum für Kinder- und Jugendheilkunde (St. Anna Kinderspital)	+431404704750	ruth.ladenstein@ccri.at wolfgang.holter@stanna.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Neurologie Department Neurologie und Neurochirurgie	+43 512 504 24239	lki.ne.seltene-erkrankungen@ tirol-kliniken.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck	+43 512 9003 70531	humgendiag@i-med.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 60191 2850	kfn.kjh.sekr@ gesundheitsverbund.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Innere Medizin IV – Nephrologie und Hypertensiologie	+43 512 504 81337 +43 512 504 25855	michael.rudnicki@i-med.ac.at	Erwachsene
Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 32570	paediatric@meduniwien.ac.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatology Universitätsklinik für Innere Medizin III	+43 1 40400 47780 +43 1 40400 47500	post_akh_ls_7i@akhwien.at	Erwachsene
Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie	+43 1 28802 4350	dsp.kic@wienkav.at	Kinder und Jugendliche
Klinische Abteilung für Allgemeine Kinder- und Jugendchirurgie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie	+43 316 385 14230 +43 316 385 84452	paolo.gasparella@ medunigraz.at emir.haxhija@medunigraz.at kinderchirurgie@medunigraz.at	Kinder und Jugendliche
Universitätsklinik für Herzchirurgie	+43 512 504 23268	julia.dumfarth@i-med.ac.at	Kinder, Jugendliche und Erwachsene
Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	+43 1 40400 32320	edith.nachbaur@meduniwien. ac.at	Kinder und Jugendliche
Abteilung für Kinderurologie	+43 7327677679	kinderurologie@ ordensklinikum.at	Kinder und Jugendliche

**Link zu den spezialisierten  
Zentren bzw. Ambulanzen  
für verschiedene Gruppen  
seltener Erkrankungen:**



## Europäische Referenznetzwerke (ERNs)

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien



European  
Reference  
Networks

Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten erfordern einen hohen Spezialisierungsgrad und besondere Fachkenntnisse und Ressourcen, die typischerweise nicht in jedem medizinischen Zentrum und oft nicht einmal in jedem Mitgliedsland vorhanden sind. Deshalb wurde in der EU seit vielen Jahren daran gearbeitet, **Zusammenschlüsse der führenden klinischen Zentren Europas** zu etablieren, die **gemeinsam die Diagnostik und Behandlung seltener und komplexer Krankheitsfälle übernehmen**.

2017 wurden nach langen Vorarbeiten die ersten 24 sogenannten Europäischen Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet. Es handelt sich dabei um **Netzwerke führender europäischer Gesundheitsdienstleister verschiedener medizinischer Fachgebiete**, die in virtuellen Beratungsgremien aus hochspezialisierten Expert:innen konkrete Fälle bearbeiten. Die Fachleute können sich hierzu eines eigens entwickelten telemedizinischen IT-Systems bedienen, sodass im Idealfall während der gesamten Behandlungsdauer die Betroffenen im eigenen Land betreut werden können und nicht an ein Zentrum im Ausland reisen müssen („Die Expertise soll reisen, nicht die Patientin/der Patient“).

Die Eintrittspforte in ein ERN (virtuell oder persönlich) stellt typischerweise ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Land dar. Aus Österreich sind mit Ende 2022 **acht der zehn Expertisezentren** als Vollmitglieder gemeldet, weitere werden beim nächsten offiziellen Call für neue Mitglieder, dessen genauer Zeitpunkt noch nicht bekannt ist, folgen. Darüber hinaus besteht an alle 24 ERNs ein Anschluss über derzeit **40 sogenannte Assoziierte Nationale Zentren**.

### Welche Rolle spielen Patient:innen in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientenvertreter:innen haben im Aufbau der ERNs eine wichtige Rolle gespielt und übernehmen jetzt im Echtbetrieb wichtige Aufgaben. So sind beispielsweise im Rahmen sogenannter European Patient Advocacy Groups (ePAGs) Patientenvertreter:innen eingebunden, um ihre Interessen zu wahren und die Weiterentwicklung der ERNs mitzugestalten.

### Österreich stellt derzeit vier Patientenvertreter:innen

ERN	Österreichische Patientinnen-/Patientenorganisation	ePAGs
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	SHG ED	Ulrike Holzer
ERN GENTURIS Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	NF Kinder	Claas Röhl
ERN EYE Europäisches Referenznetzwerk für Augenkrankheiten	Usher Syndrom	Dominique Sturz
ERN LUNG Europäisches Referenznetzwerk für Atemwegserkrankungen	Lungenfibroseforum Austria	Johann Hochreiter

Weitere Informationen: [ec.europa.eu/health/ern\\_de](https://ec.europa.eu/health/ern_de)

# Orphanet – Nomenklatur und Online-Portal für seltene Erkrankungen

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien



111

Orphanet, die weltweit umfassendste Datenbank für seltene Erkrankungen, wurde 1997 in Paris gegründet. Im Lauf der Jahre wurde das Projekt auf heute rund 40 Teilnehmerländer ausgeweitet. Orphanet stellt expert:innengeprüfte Informationen zu seltenen Erkrankungen frei im Internet zur Verfügung.

Das Herzstück von Orphanet ist die rund 6.000 Entitäten umfassende Nomenklatur und Klassifikation seltener Krankheiten, die eine umfassende, spezifische Sichtbarmachung und damit epidemiologische Erfassung und weitere wissenschaftliche Aufarbeitung ermöglicht.

2022 startete ein eigens konzipiertes EU-Projekt, das die **Implementierung der sogenannten Orpha-Codes**, der numerischen Identifikatoren jedes einzelnen Krankheitsbildes, in den nationalen Gesundheitssystemen der Teilnehmerländer vorantreiben soll. Auf Basis dieser erstmaligen Meldung konkreter Betroffenzahlen an die Gesundheitsbehörden soll in Zukunft die Gesundheitsplanung in diesem Bereich erleichtert und verbessert werden. Zusätzlich wurde zuletzt die Nomenklatur verstärkt ausgebaut, einerseits in Zusammenarbeit mit Expert:innen insbesondere der Europäischen Referenznetzwerke (ERN), andererseits wurden vom Orphanet Team selbst die Texte zu den Krankheitsdefinitionen und Zusammenfassungen komplettiert, sodass **nun für fast alle Entitäten zumindest eine englische Kurzdefinition** abrufbar ist. Diese Anstrengungen wurden und werden ebenfalls im Rahmen des neuen Projekts auf hohem Niveau weitergeführt.

Für Patient:innen besonders interessant ist das **Verzeichnis von Selbsthilfegruppen**, hochspezialisierten Kliniken und laufenden klinischen Studien und Forschungsprojekten, da man so eine erste Anlaufstelle oder zumindest eine kompetente Person für die jeweilige seltene Krankheit finden kann. Auch die an ERN teilnehmenden Zentren jedes Mitgliedslandes sind dargestellt. Das Verzeichnis spezieller diagnostischer Tests wird hingegen hauptsächlich von Mediziner:innen genutzt, die für ihre Patient:innen ein geeignetes Labor suchen.

## Erfassung österreichischer Patient:innenorganisationen in Orphanet

Zahlreiche Selbsthilfegruppen, die sich speziell mit seltenen Erkrankungen befassen, sind bereits in Orphanet gelistet.

Sollte Ihre Organisation noch nicht dabei sein, können Sie sie jederzeit entweder direkt auf der **Orphanet-Webseite** ([www.orpha.net/professor/htdocs/](http://www.orpha.net/professor/htdocs/), Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per **E-Mail an Orphanet Austria** ([ursula.unterberger@meduniwien.ac.at](mailto:ursula.unterberger@meduniwien.ac.at)) registrieren.

Sollten Sie **Hilfe bei der Benützung von Orphanet** benötigen oder weitere Fragen zu seltenen Erkrankungen haben, können Sie sich ebenfalls unter der genannten E-Mail Adresse ([ursula.unterberger@meduniwien.ac.at](mailto:ursula.unterberger@meduniwien.ac.at)) an Orphanet Austria wenden.

Weitere Details: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



# ***Kontakte und Informationen***

**114** *Kontakte*

**116** *Danksagung*

## Zentren, Initiativen, Dachverbände

### Gesundheit Österreich

GmbH   
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen

**Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)**  
**c/o Gesundheit Österreich GmbH**  
Stubenring 6, 1010 Wien  
T +43 1 515610  
E nkse@goeg.at  
I www.goeg.at/GOEG\_NKSE  
Kontakt: Mag. Barbara Fröschl



**Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se**  
**c/o Medizinische Universität Wien**  
Spitalgasse 23, 1090 Wien  
E till.voigtlaender@meduniwien.ac.at  
ursula.unterberger@meduniwien.ac.at  
Kontakt: Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer

### orphanet

**Orphanet Austria**  
**c/o Medizinische Universität Wien Zentrum für Anatomie und Zellbiologie**  
Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien  
E ursula.unterberger@meduniwien.ac.at  
I www.orpha.net  
Kontakt: PD Dr. Till Voigtländer  
Dr. Ursula Unterberger



Vienna Center for Rare  
and Undiagnosed Diseases

**Wiener Zentrum für seltene und unbekannte Erkrankungen (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien (CeRUD)**  
E cerud@meduniwien.ac.at  
I cerud.meduniwien.ac.at  
Kontakt: Assoc.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug  
Assoc.-Prof. PD Dr. Georg Stary



**LANDESKRANKENHAUS BREGENZ**  
Akademisches Lehrkrankenhaus

**Zentrum für Seltene Krankheiten Bregenz**  
Für Anfragen bzgl. Seltene Krankheiten am Landeskrankenhaus Bregenz verwenden Sie diese E-Mail Adresse:  
E seltene.krankheiten@lkhb.at



**Zentrum für Seltene pädiatrische genetische Krankheiten Med Uni Graz**

Pädiatrie Graz, Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko  
PD Dr. Anna Baghdasaryan (angeborene Stoffwechselerkrankungen)  
Dr. Joachim Zobel (neurogenetische Erkrankungen und NF1)  
Humangenetik Graz, Univ.-Prof. Dr. Michael Speicher  
Humangenetik Graz, Dr. Sarah Verheyen



**Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI)**  
**Medizinische Universität Innsbruck**  
Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck  
E info@zski.at  
I www.zski.at



Kepler  
Universitäts  
Klinikum

**Zentrum für Seltene Krankheiten Linz**  
Kepler Universitätsklinikum  
Krankenhausstraße 26–30, 4020 Linz  
Medizinische Genetik  
E humangenetik.mc4@kepleruniklinikum.at

Univ. Klinik für Kinderheilkunde  
E Eva-Maria.Wakolbinger@kepleruniklinikum.at



**Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg**  
Ignaz Harrer Straße 79, 5020 Salzburg  
T 05 7255 82400 (Helpline)  
E info@zsk-salzburg.at  
I www.zsk-salzburg.at



**Forum Seltene Krankheiten**  
**Netzwerk zur Unterstützung von Menschen mit seltenen Krankheiten in Österreich**  
**c/o Humangenetik Innsbruck**  
Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck  
T +43 512 900370532  
E info@forum-sk.at  
I www.forum-sk.at  
Kontakt: Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall  
Univ.-Prof. DD. Johannes Zschocke



**EURORDIS – Rare Diseases Europe**  
**Plateforme Maladies Rares**  
96, Rue Didot, 75014 Paris, France  
T +33 56535210  
E eurordis@eurordis.org  
I www.eurordis.org



RARE  
DISEASES  
INTERNATIONAL

**Rare Diseases International**  
**Plateforme Maladies Rares**  
96, Rue Didot, 75014 Paris, France  
T + 33 56535268  
E comms@rarediseasesint.org  
I www.rarediseasesinternational.org

## Wertvolle Online-Kontakte und Informationen



### Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs: [Gesundheit.gv.at](http://Gesundheit.gv.at)

[www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/zentren-seltene-erkrankungen.html](http://www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/zentren-seltene-erkrankungen.html)



### Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz – SE

[www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html](http://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html)



### Orphanet – Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=DE](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=DE)



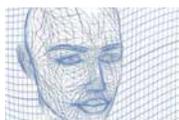
### Orphanet – Länderwebseite Österreich

[www.orphanet.site/austria](http://www.orphanet.site/austria)



### Newsletter „Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“

[www.expertisenetze.at](http://www.expertisenetze.at); [NL@expertisenetze.at](mailto:NL@expertisenetze.at)



### Die Gesichter Seltener Erkrankungen

[medonline.at/serien/die-gesichter-seltener-erkrankungen](http://medonline.at/serien/die-gesichter-seltener-erkrankungen)



# Danksagung

116

**Wir bedanken uns sehr herzlich bei unseren Sponsor:innen, Kooperationspartner:innen und Fördergeber:innen für ihr jahrelanges großes Engagement und ihre Unterstützung. Unser großer Dank gilt auch allen namentlich nicht erwähnten Spender:innen und Unterstützer:innen sowie allen für seltene Erkrankungen engagierten Menschen.**

---

abbvie

ALEXION

Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

 **AOP ORPHAN**  
FOCUS ON RARE DISEASES

 **Biogen.**

 **Boehringer  
Ingelheim**

Celgene |  **Bristol Myers Squibb<sup>™</sup>**  
Company

 **Chiesi**

**CSL Behring**  
Biotherapies for Life<sup>™</sup>

**GSK**

**Janssen**  
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF  
*Johnson & Johnson*

 **NOVARTIS**

 **Pfizer**

**PHARMIG**  
Verband der pharmazeutischen  
Industrie Österreichs

 **Roche**

**SANOFI GENZYME** 

 **Takeda**

 **VERTEX<sup>™</sup>**

**INSCRIPT**  
member of team neusta

**samson**  
DRUCK

 **MEMBER OF  
EURORDIS**  
RARE DISEASES EUROPE

 Gefördert aus den Mitteln  
**GEMEINSAME  
GESUNDHEITSZIELE**  
aus dem Rahmen-Pharmavertrag  
eine Kooperation von österreichischer  
Pharmawirtschaft und Sozialversicherung

 **Bundesministerium**  
Soziales, Gesundheit, Pflege  
und Konsumentenschutz



Angelman Syndrom ... Muskeldystrophie, Muskelatrophie ... Cystische Fibrose  
Epidermolysis bullosa ... Phenylketonurie ... Galaktosämie ... Juvenile idiopathische  
Arthritis ... Klinefelter Syndrom ... Marfan-Syndrom ... Mukopolysaccharidosen  
Morbus Gaucher ... Osteogenesis imperfecta ... Primäre Immundefekte ... Tuberoöse  
Sklerose ... Rett-Syndrom ... Spina Bifida ... CMTC ... Ektodermale Dysplasie

**[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)**

Ösophagusatresie ... Interstitielle Cystitis ... Kleinwüchsigkeit ... Lungenfibrose  
IPF ... Sarkoidose ... Pulmonale Hypertension ... X-ALD, AMN ... Wilkie-Syndrom  
Dunbar-Syndrom ... Smith-Magenis-Syndrom ... Melas Syndrom ... Prader-Willi-  
Syndrom ... Neurofibromatose ... Dystonie ... Eagle Syndrome ... Spinocerebellar  
Ataxie Typ 2 ... Alpha1-Antitrypsinmangel ... MCS ... Morbus Addison ... Dysmelie  
Systemische Sklerodermie ... Usher Syndrom ... Idiopathische pulmonale  
Fibrose ... Tay-Sachs Syndrom ... Syringomyelie und Chiari Malformation  
Narkolepsie ... PROS-CLOVES Syndrom ... Interstitielle Cystitis ... Friedreich  
Ataxie ... Erythropoetische Protoporphyrurie ... Seltene Lebererkrankungen  
MCOPS 12 ... Glykogenose 1b ... Gastrointestinaler Stromatumor „GIST“  
Xeroderma Pigmentosum ... KAT6A ... Kurzdarmsyndrom ... Phosphatdiabetes  
Ehlers-Danlos-Syndrom ... Snyder-Robinson-Syndrom ... Lineare IgA Dermatose  
Pemphigus Vulgaris ... Myasthenia Gravis ... Gorlin-Goltz-Syndrom ... PIK 3CA-  
assoziiertes Überwuchssyndrom ... Wolfram Syndrom ... Akute myeloische  
Leukämie ... Einschlusskörper-Myositis ... Neuronale Ceroid Lipofuszinose  
Angeborene Fettsäurenoxidationsstörungen ... Kongenitaler Hyperinsulinismus  
Syringomyelie ... Hydrocephalus ... DCMO ... Hereditäre spastische Spinalparalyse  
Multiple cerebrale Kavernome ... Nierenerkrankungen ... Gitelman-Syndrom  
Seltene Fettstoffwechselstörungen ... Amyloidose ... Klassisches Bartter-  
Syndrom ... 4H-Syndrom ... Morbus Fabry ... Syngap1 ... Morbus Hirschsprung  
Akute & Chronische Pankreatitis ... Chronisch Progressive Externe  
Ophthalmoplegie ... Gorham-Stout-Syndrom ... Thalassämie ... Sichelzellerkrankung  
Adrenogenitales Syndrom ... YAO-Syndrom ... Mieloproliferative Neoplasien  
Autosomal-dominante Spastische Paraplegie Typ 9A ... SCN2a-Genmutation  
GRIN-assoziierte Entwicklungsverzögerung ... Kongenitale schwere Neutropenie  
Phelan-McDermid-Syndrom ... Systemischer Lupus Erythematoses ... STXBP1  
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom ... Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom ... GLUT1