

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



Jahresbericht 2023

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 Protoporphyrrie ... Seltene Lebererkrankungen
MCOPS 12 ... Glykogenose 1b ... Gastrointestinaler Stromatumor „GIST“
Xeroderma Pigmentosum ... KAT6A ... Kurzdarmsyndrom ... Phosphatdiabetes
Ehlers-Danlos-Syndrom ... Snyder-Robinson-Syndrom ... Lineare IgA Dermato-
se 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

Jahresbericht 2023

Pro Rare Austria



Inhalt

05	<i>Geleitworte & Vorwort</i>
17	<i>Pro Rare Austria – der Dachverband</i>
53	<i>Das Jahr 2023 – Kooperationen, Aktivitäten</i>
77	<i>Das Jahr 2023 – Veranstaltungen</i>
93	<i>Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext</i>
121	<i>Kontakte und Informationen</i>
124	<i>Danksagung</i>

Impressum

Herausgeber

Pro Rare Austria
Allianz für seltene Erkrankungen
Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien
www.prorare-austria.org

Für den Inhalt verantwortlich

Pro Rare Austria

Projektleitung

Mag. Gabriele Mayr

Redaktionsschluss

31. Mai 2024

Layout

www.frauliska.at

Druckerei

Berger



Geleitworte & Vorwort

- 07** *BM Johannes Rauch*
- 08** *Peter Lehner*
- 09** *OMR Dr. Johannes Steinhart*
- 10** *Mag. Alexander Herzog*
- 11** *Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall*
- 13** *Cornelius Obonya*
- 15** *Ulrike Holzer*

”

***Ziel der im März 2024
gestarteten Joint Action
JARDIN, (...), ist die bessere
Vernetzung der nationalen
Gesundheitssysteme
mit den Europäischen
Referenznetzwerken für
Seltene Erkrankungen,
um raschere Diagnosen,
verlässlichere Informationen
und bessere Behandlungen zu
ermöglichen.***

“

Sehr geehrte Damen und Herren!



Seltene Erkrankungen können Betroffene und ihre Angehörigen stark belasten. Gerade aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung sind Patientinnen und Patienten und ihr Umfeld oft mit besonderen Hürden konfrontiert. Umso wichtiger ist es, krankheitsübergreifend an der Verbesserung der Situation der bis zu 500.000 Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich zu arbeiten. Als Gesundheits- und Sozialminister ist mir dies ein besonderes Anliegen.

Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) wurde im Auftrag meines Ressorts gemeinsam mit Expert:innen und Betroffenen erarbeitet und ist seit 2015 in Umsetzung. Klares Ziel ist die Verbesserung der Versorgung und Lebensqualität Betroffener. Dabei geht es neben Verbesserungen im klinischen Bereich – beispielsweise durch die bundesweite Einrichtung von Expertisezentren für Seltene Erkrankungen oder die Einführung von „Orphacodes“, einer Diagnosekodierung für seltene Erkrankungen – auch um die Sensibilisierung der im Gesundheitssystem tätigen Personen für die besonderen Bedürfnisse von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen.

Auch auf EU-Ebene setzt sich mein Ressort für die Förderung positiver Entwicklungen im Bereich der seltenen Erkrankungen ein. Ziel der im März 2024 gestarteten Joint Action JARDIN, die von Österreich koordiniert wird, ist die bessere Vernetzung der nationalen Gesundheitssysteme mit den Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen, um raschere Diagnosen, verlässlichere Informationen und bessere Behandlungen zu ermöglichen.

Im Jahr 2011 wurde Pro Rare Austria zur Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit seltenen Erkrankungen gegründet. Seither ist Pro Rare Austria als Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen tätig. Eine Beteiligung der Selbsthilfevertreter:innen ist nicht nur für Betroffene von seltenen Erkrankungen, sondern auch für das gesamte Gesundheitssystem von besonderer Bedeutung. Als Sozial- und Gesundheitsminister möchte ich mich bei Pro Rare Austria für das unermüdliche Engagement ganz herzlich bedanken.

Johannes Rauch
Bundesminister für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

Mit Künstlicher Intelligenz in neue Welten

Mit ChatGPT hat Ende 2022 das Thema Künstliche Intelligenz (KI) mit einem Schlag in der breiten Öffentlichkeit Einzug gehalten. Auch wenn Generative KI nur einen kleinen Teil der gesamten KI zeigt, hat es uns dennoch allen die Idee davon gegeben, wie mächtig Künstliche Intelligenz sein kann und welches Potenzial in dieser Technologie steckt. KI wird in der Grundlagenforschung wie in der angewandten Forschung für einen Paradigmenwechsel sorgen. KI ist ein echter Gamechanger und eröffnet neue Welten.

Künstliche Intelligenz kann die Medikamentenentwicklung enorm beschleunigen. Daten waren und sind die Grundlage der Entwicklung von Arzneimitteln. Die Verfügbarkeit von Daten hat in den letzten Jahren deutlich zugenommen. Das globale Vernetzen der Daten und die Auswertung der Daten können Dinge möglich machen, die bislang undenkbar waren. Das ist die Aufgabe der KI. Die KI unterstützt und treibt den Forschungsprozess mit hoher Geschwindigkeit und in einer neuen Dimension und Breite voran. Diese Möglichkeiten eröffnen vollkommen neue Wege. Die Zukunft liegt in der Präzisionsmedizin, in der personalisierten Medizin. Kleine Gruppen und seltene Krankheiten rücken in den Fokus. Das ist eine Chance - die wir auch nutzen müssen. Denn der Begeisterung für neue Technologien und Digitalisierung steht oftmals eine hohe Technologieskepsis gegenüber. Das Sammeln, das Vernetzen und Nutzen von Daten wird von einigen Seiten mit der Datenschutzkeule erschlagen. Das kann Fortschritt, Forschung und Weiterentwicklung bremsen. Datenschutz ist ohne Frage ein wichtiges Thema. Es ist nicht optional, sondern selbstverständlich und Voraussetzung. Es wäre unethisch und moralisch bedenklich, Technologien wie Künstliche Intelligenz nicht zu nutzen. Ein verantwortungsbewusster Umgang mit KI kann und wird uns unglaublich weiterbringen – in vielen Bereichen, in der Wissenschaft, in der Forschung, in der Arzneimittelentwicklung und beim Kampf gegen seltene Krankheiten.

Wir müssen die Möglichkeiten erkennen, brauchen eine positive Haltung gegenüber neuen Technologien und ein innovationsfreundliches Klima in unserem Land. Das ist die Grundlage für ein effizientes, modernes und zukunftsorientiertes Gesundheitssystem.

Peter Lehner

Vorsitzender der Konferenz der Sozialversicherungsträger



Ökonomie und Medizin...

...haben in vielen Punkten völlig unterschiedliche Ziele. Auf der einen Seite sehen wir Zahlen, emotionslos aufgeteilt in Aufwendungen und Erträge, auf der anderen Seite die soziale und humanitäre Verpflichtung zum Dienst am Mitmenschen. Aktuell sehen wir die medizinische Versorgung von der großen Gefahr der Konzernisierung bedroht. Nicht nur international, sondern auch in Österreich, ist die Entwicklung zu beobachten, dass zunehmend nicht-ärztliche Investoren Interesse an Ärztezentren haben. Deren primäres Interesse ist wohl nicht immer die bestmögliche medizinische Versorgung der Patientinnen und Patienten, sondern die maximale Gewinnausschüttung – auch auf Kosten der medizinischen Notwendigkeiten.

Wenn die Medizin aber in erster Linie nach den kommerziellen Geboten von Angebot und Nachfrage operieren muss, dann wäre das fatal – besonders für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Denn gerade die Forschungstätigkeit und die Weiterentwicklung von Behandlungsmöglichkeiten bei Krankheitsbildern, die durch zu wenige Betroffene zu wenig lukrativ sind, würden dann zurückgefahren werden. Hier muss gegengesteuert werden, um den Zugang zu hochwertigen medizinischen Leistungen niederschwellig und leistbar zu halten. Alle Patientinnen und Patienten müssen sich jederzeit auf das österreichische Gesundheitssystem verlassen können, das sind wir ihnen als Gesellschaft schuldig – und dem fühlen besonders wir Ärztinnen und Ärzte uns verpflichtet.

Die Österreichische Ärztekammer wird sich auch aus diesem Grund weiterhin dafür einsetzen, dass alle Menschen die bestmögliche Behandlung bekommen – unabhängig vom Alter, vom Krankheitsbild, vom Preis. Jede Patientin und jeder Patient ist für die ÖÄK mehr als nur eine Kosten-Nutzen-Rechnung, die aufgehen kann oder auch nicht. Das verbindet uns mit Pro Rare Austria, deren wertvolle Arbeit die ÖÄK auch weiterhin unterstützt. Denn Menschen mit seltenen Erkrankungen brauchen ganz besonders starke Partner an ihrer Seite.



OMR Dr. Johannes Steinhart
Präsident der Österreichischen Ärztekammer





Oberstes Ziel im Gesundheitssystem ist es, Patientinnen und Patienten bestmöglich medizinisch zu versorgen. Doch wenn die Ressourcen knapp werden, geraten gleich einmal diejenigen aus dem Fokus, deren Zahl überschaubar ist und die nicht über das politisch stärkste Stimmengewicht verfügen.

Dabei ist gerade für Menschen mit einer seltenen Erkrankung ein rascher, umfänglicher und einheitlicher Zugang zu Therapien auf dem modernsten Stand der Wissenschaft essenziell. Abhilfe soll hier ein neues Bewertungsboard schaffen, dessen klares Ziel der einheitliche Zugang zu spezialisierten Arzneimitteln im Krankenhaussektor in ganz Österreich ist. Ein gutes, wichtiges und richtiges Ziel. Aber ist das Instrument das richtige?

Will das Board darüber befinden, ob eine (neue) Therapie zum Einsatz kommen soll, so muss es auch über die fachliche Expertise verfügen, die in der jeweiligen Indikation gefordert ist. Fehlt sie, ist eine Bewertung substanzlos – oder wird, wie befürchtet, eher anhand ökonomischer denn medizinischer Aspekte erfolgen. Damit nicht genug, wird außerdem die Perspektive der Patientinnen und Patienten in diesem Board ausgeklammert. Doch gerade sie können fundiert über die Erfahrungen mit einer bestimmten Krankheit sprechen. Hier gibt es daher noch einiges zu tun, ehe das Board seine Arbeit wirklich aufnimmt.

Weiter dran bleiben heißt es auch in Sachen Forschung und Entwicklung: Für den Großteil der über 6.000 seltenen Erkrankungen gibt es keine oder nur unzureichende Therapien. Das macht die Stärkung der Forschung und die Vernetzung von Wissen auf europäischer Ebene umso wichtiger. Das EU-Pharma-Gesetzespaket, das seit längerem ausverhandelt wird, könnte geeignete Rahmenbedingungen schaffen, um neuen Wind in die Entwicklung von Orphan Drugs zu bringen. Dies aber nur, wenn die Anreize für die hoch riskante Forschung nicht geschwächt werden. Auch da sehen wir als Stimme der pharmazeutischen Industrie noch Handlungsbedarf.

Wir stehen zur guten, engen und wertschätzenden Zusammenarbeit mit unseren Partnerinnen und Partnern im Gesundheitswesen. Weil wir alle ein gemeinsames Ziel verfolgen, nämlich die bestmögliche Gesundheitsversorgung. In diesem Sinne tragen auch die mittlerweile 15 Rare Diseases Dialog-Veranstaltungen der PHARMIG ACADEMY ihren Teil dazu bei, das Thema „Seltene Erkrankungen“ stärker in die Öffentlichkeit zu bringen.

Pro Rare Austria ist bei alledem ein verlässlicher Partner, auf dessen Unterstützung wir immer zählen können – was im Übrigen vice versa gilt. Denn das gemeinsame Ziel der bestmöglichen Versorgung eint uns alle.

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 2023 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 ist vorbei, aber es bleiben Agenden aufzuarbeiten, die daraus „übriggeblieben“ sind. Weitere Herausforderungen haben uns der nunmehr über zwei Jahre andauernde Krieg in der Ukraine und der seit Oktober 2023 in Israel aufgezeigt.

Die Zusammenarbeit zwischen dem Forum Seltene Krankheiten und Pro Rare Austria ist weiterhin gewachsen und hat anhaltenden Bestand. Es sind letztlich weiterhin die Begegnungen zwischen Menschen, die am Ende Viele und Vieles bewegen!

Im Oktober 2023 fand der sehr erfolgreiche 13. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen in Wien als Hybrid-Veranstaltung statt. Traditionellerweise hat auch diesmal Pro Rare Austria für die Programmgestaltung mitgezeichnet; besonders wertvoll war die Vernetzung der Inputs von Betroffenen und Ärzten/Ärztinnen, aber auch die Vernetzung mit Politik und Sozialversicherung, wofür wir sehr dankbar sind!

Der nächste, 14. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen wird als vernetzte DACH-SE-Veranstaltung am 04. und 05. April 2025 im Kongresshaus in Innsbruck 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

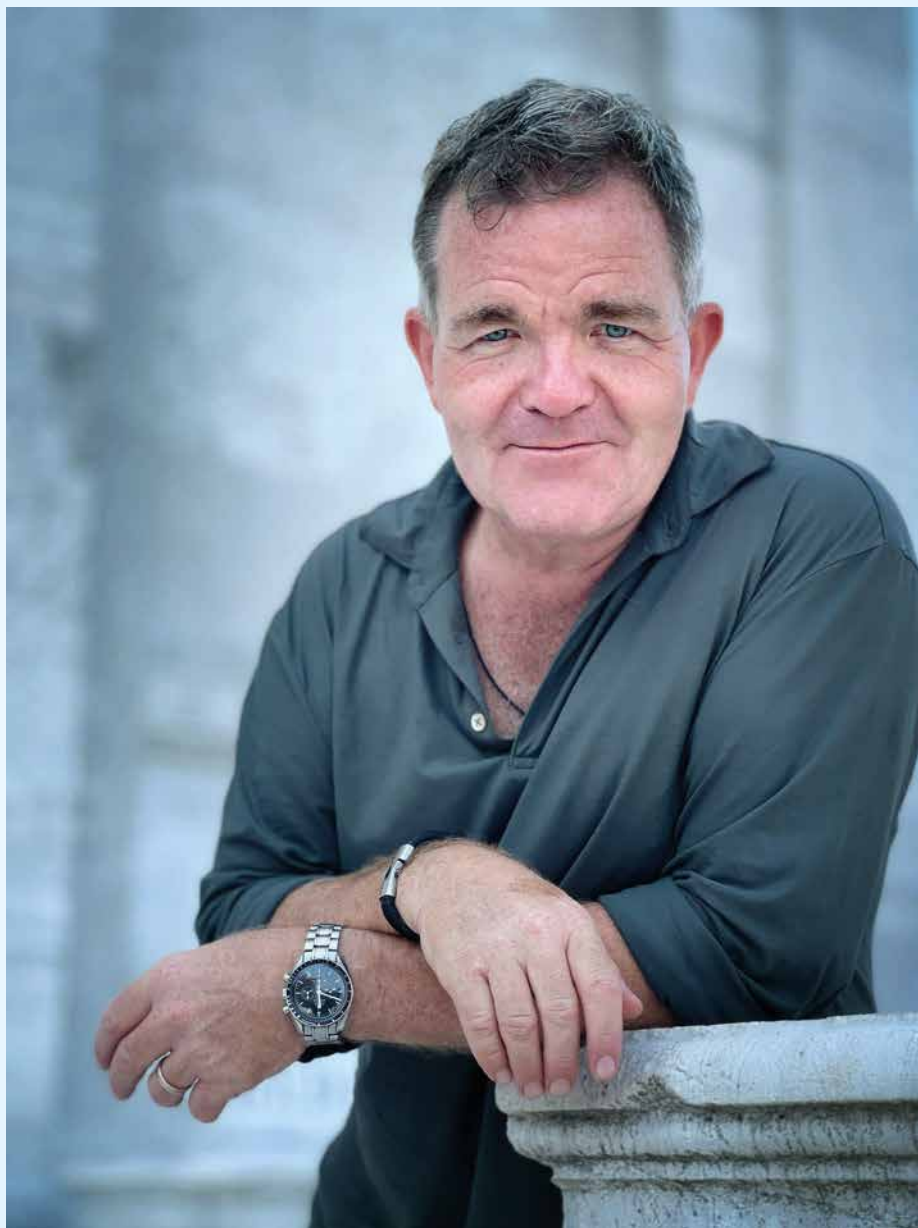
Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

*Ao. Univ.-Prof. Dr.
Daniela Karall ist
Obfrau Forum
Seltene Krankheiten
(www.forum-sk.at)*

*Präsidentin
Österreichische
Gesellschaft für Kinder-
und Jugendheilkunde
(www.paediatric.at)*

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

*Foto:
Foto Hofer*



Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Mitmenschen!

In diesem Jahr 2023 hatte ich die Ehre, **Botschafter für Pro Rare Austria** werden zu können. So überraschend die Anfrage an mich kam, umso überraschender war es für mich zu wissen, dass ich nichts weiß. Nichts über seltene Erkrankungen, nichts über sogenannte Betroffene, nichts über Ärztinnen und Ärzte, nichts über Diagnose oder Heilung.

Insofern wären Sie, so Sie diesen Jahresbericht 2023 lesen und nicht schon involviert sind, auf die eine oder andere Art, genau auf dem Stand, auf dem ich Ende des letzten Jahres noch war. Und genau darum soll es gehen.

Pro Rare Austria hat es sich zur Aufgabe gemacht, die Menschen in unserem Land darüber zu informieren und allen, die mit seltenen Erkrankungen in irgendeiner Form zu tun haben, Weiterführendes und Informatives, zu möglichst vielen Teilbereichen dieser so komplexen Problematik mitzugeben. Sie werden die Einschätzungen und Informationen von Expertinnen und Experten kennenlernen, die

wahrlich wissen, worüber sie schreiben. Vieles wird den einen neu sein, vieles den anderen bekannt, aber eines ist sicher: Alle, wir alle, bekommen einen klaren, guten und repräsentativen Einblick in die Welt der „Seltenen“. Manches ist nicht schön oder angenehm, aber Sie werden die unglaubliche Kraft und auch den wahrhaft herkulischen Humor kennenlernen, den viele Patientinnen und Patienten haben! Pro Rare Austria hilft dabei, dass sie ihn nie verlieren.

Deshalb meine Bitte: Lesen Sie diesen Bericht. Geben Sie sich selbst die Zeit und machen Sie sich die Mühe. Information ist wichtig, um ein wenig vorbereitet zu sein, für den Fall des Falles...



Cornelius Obonya

Wien, im Mai 2024

”

***Unabhängigkeit,
Glaubwürdigkeit und
Transparenz sind
wichtige Eckpunkte
für Pro Rare
Austria.***

“

Vorwort

15

Mit großer Freude darf ich Ihnen hiermit den Jahresbericht 2023 übermitteln. Er gibt Ihnen wieder einen umfassenden, transparenten Überblick über alle unsere Aktivitäten im vergangenen Jahr.

Wie gewohnt war der Rare Disease Day ein erstes Highlight des Jahres. Interviews, Zeitungsartikel und Podiumsdiskussionen im Umfeld des 28. Februar 2023 konnten wieder maßgeblich zu mehr Awareness für die seltenen Erkrankungen beitragen.

Im April 2023 ging es uns mit unserem ersten Vernetzungstreffen um Dialog und Austausch mit unseren Mitgliedern, Betroffenen und allen Stakeholdern. Die neue Location im ÖGB Veranstaltungszentrum Catamaran mit großzügigem, barrierefreiem Raumangebot hielt die besten Voraussetzungen für eine gelungene Veranstaltung bereit. Für die Teilnehmer und Teilnehmerinnen waren die Best Practice Beispiele unserer Mitglieder eine hoffentlich gute Anregung und Hilfe zur Selbsthilfe.

Der Kongress für Seltene Erkrankungen, der gemeinsam mit dem Forum für Seltene Krankheiten im Herbst in Wien stattfand, war wiederum eine Gelegenheit, die medizinischen Fortschritte bei der Bewältigung einer seltenen Erkrankung zu beleuchten, sowie auch intensiv auf die doch noch vielfältigen Defizite hinzuweisen. Denn nach wie vor können wir uns nicht mit dem bis jetzt Erreichten zufriedengeben, sondern werden uns weiterhin mit Nachdruck für die Verbesserung der Lebenssituation der mehr als 450.000 betroffenen Patienten und Patientinnen in Österreich einsetzen.

Unabhängigkeit, Glaubwürdigkeit und Transparenz sind wichtige Eckpunkte für Pro Rare Austria. Wir haben daher 2023 auch einen weiteren Schritt Richtung noch mehr

Transparenz gemacht, indem wir Zuwendungen von Sponsor:innen und Unterstützer:innen für alle Interessierten auf der Website offenlegen, wie dies im Transparenzleitfaden für Patient:innenorganisationen der Österreichischen Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) und im PHARMIG Verhaltenskodex geregelt ist.

Nicht zuletzt freuen wir uns sehr, Cornelius Obonya als unseren neuen Botschafter für seltene Erkrankungen gewonnen zu haben.

Ich bedanke mich sehr herzlich bei allen, die unsere Aktivitäten und Initiativen auf die eine oder andere Weise begleiten und unterstützen!

Bleiben Sie gesund und bleiben Sie uns treu!

Ihre



Ulrike Holzer
Obfrau Pro Rare Austria





Pro Rare Austria – der Dachverband

- 18** *Seltene Erkrankungen*
- 20** *Wer ist Pro Rare Austria?*
- 21** *Wie ist Pro Rare Austria organisiert?*
- 22** *Das Team von Rare Austria*
- 25** *Weiterentwicklung im Team, Zukunftsplanung, Strategie*
- 26** *Neuer Botschafter für seltene Erkrankungen
Cornelius Obonya*
- 28** *Finanzierung, Transparenz und Unabhängigkeit*
- 30** *Medizinischer Beirat*
- 31** *Ethik Beirat*
- 32** *Allianzen und Mitgliedschaften*
- 34** *Pro Rare Austria Mitglieder-Foren*
- 35** *Unsere Mitglieder*
- 42** *Kontaktdaten Mitglieder*

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 **seltene** 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 Mitgliedern des Beirats für Seltene Erkrankungen des BMSGPK, da nach wie vor Register und damit verlässliche Zahlen fehlen.

Weitere Informationen

Gesundheitsministerium



Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs



Pro Rare Austria – Was sind seltene Erkrankungen



Pro Rare Austria – Download Seltene Erkrankungen (GÖG)



EURORDIS – Rare Diseases Europe



Orphanet – Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs



Orphanet – Länderwebseite Österreich



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 „Seltenen“ 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
- Mitglieder und Betroffene in der Selbsthilfe unterstützen

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“
- EU-Aktionsplan, NAP.se – ausreichende Finanzierung für Umsetzung in Österreich
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe
- Pro Rare Austria, als Dachverband und Sprachrohr von 450.000 Patient:innen, nachhaltig finanzieren

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, Öffentlichkeitsarbeit

Judith Wimmer

Mitgliederbetreuung, Projektarbeit

Susanne Prummer, BA BEd

Projektmitarbeit, Digitale Medien (bis 31. Mai 2024)

Hannah Ladstätter, BSc

Digitale Medien (ab Juni 2024)

Botschafter

Cornelius Obonya

Botschafter für seltene Erkrankungen

Beirat:innen

Medizinischer Beirat

Ethik Beirat

Rechnungsprüfer

Mag. Angelo Salvarani

Rechnungsprüfer

Wolfgang Rögner

Rechnungsprüfer

Zum gesamten Team
von Pro Rare Austria



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 Mitarbeiterinnen-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, 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
- ehemaliger Obmann und Mitgründer NF Patients United und Obmann EUPATI Austria (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation – ein Schulungsanbieter, der sich auf Patient:innenschulungen spezialisiert hat)



Cornelius Obonya, Botschafter für seltene Erkrankungen

- seit 2024 unser Botschafter für seltene Erkrankungen
- Theater- und Filmschauspieler, Opernregisseur, Sprecher



Zur Website von
Cornelius Obonya

Fotos:

C. Obonya: ©Tim Garde, andere: Pro Rare Austria



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)



Mag. Gabriele Mayr

- Projektmanagement, Öffentlichkeitsarbeit, Assistenz der Geschäftsleitung
- seit über 15 Jahren im Medizin-/Gesundheitsbereich tätig
- hat viele Jahre mit nationalen und internationalen medizinischen Verbänden unterschiedlichster Größe gearbeitet
- bringt umfassende Erfahrungen auf dem Gebiet des Projekt-, Kongress- und Verbandsmanagements mit



Judith Wimmer

- Projektarbeit und 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)
- Akademische Psychosoziale Beraterin, Dipl. Lebens- und Sozialberaterin
- Aktuell Masterstudium Psychosoziale Beratung



Susanne Prummer, BA BEd (bis 31. Mai 2024)

- 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



Hannah Ladstätter, BSc (ab Juni 2024)

- Digitale Medien

Pro Rare Austria – Weiterentwicklung im Team, Zukunftsplanung, Strategie

Pro Rare Austrias Arbeit ist von intensiver Zusammenarbeit im Team gekennzeichnet. Unterschiedliche und umfassende Expertisen werden von den Vorstandsmitgliedern und den Mitarbeiterinnen in der Geschäftsstelle repräsentiert. Wir führen stetigen Austausch zu strategischen, inhaltlichen und operativen Gesichtspunkten.

Um unsere Expertise weiter zu stärken, nahm unsere Geschäftsführerin Elisabeth Weigand im Juni 2023 an einer **EURORDIS-Weiterbildung** („Open Academy“) in Barcelona teil. Diese Veranstaltung richtet sich explizit an Patientenvertreter:innen; das Programm wird mit Expert:innen u.a. aus der Forschung, aus Behörden, der Pharmaindustrie und der Patient:innengemeinschaft entwickelt und hat sowohl den Aufbau von Kompetenzen als auch Unterstützung und Rat für Patientenvertreter:innen zum Ziel.



Pro Rare Austria Workshop

Auf strategischer Seite fand im November ein „**Workshop Zukunft 2.0**“ mit dem Team des Vorstands und der Geschäftsstelle statt, der inhaltliche Strategie und Zukunftsplanung von Pro Rare Austria auf der Agenda hatte.

Im Laufe des Jahres 2023 arbeiteten wir ebenso an Operativem und einer weiteren Verbesserung unseres Außenauftritts. Wir überarbeiteten unseren **Imagefolder** und gestalteten ihn neu und in handlichem Format. Für unsere **Website** prüften wir die Benutzerfreundlichkeit und bestehende Inhalte und starteten ein inhaltliches und formales Update.



Teamausflug zur Wiener Hütte

Auch 2023 organisierten wir einen **Teamnachmittag**. Bei wunderschönem Spätsommerwetter wanderte das Team der Geschäftsstelle gemeinsam mit Obfrau Ulrike Holzer an einem Freitagnachmittag im September zur Wiener Hütte. Wir genossen das sonnige Wetter, den schönen Weg, die Aussicht auf die umliegenden Hügel und die gute Bewirtung in der Hütte.

Cornelius Obonya ist neuer Botschafter für seltene Erkrankungen



Es ist für uns eine große Freude, dass der bekannte Theater- und Filmschauspieler und Opernregisseur **Cornelius Obonya** sich bereit erklärt hat, sich für die seltenen Erkrankungen als prominenter Botschafter zu engagieren und dadurch mehr Aufmerksamkeit auf die Gemeinschaft der rund 450.000 Betroffenen in Österreich und deren Familien zu lenken.

Zur Website von
Cornelius Obonya



Er ist mit seiner einprägsamen und schönen Stimme sicherlich vielen von Ihnen bekannt – Anfang 2024 war Cornelius Obonya z. B. prominent in der dreiteiligen Serie „Davos 1917“ im ORF zu sehen und sprach die 40-teilige Historienreihe „Österreich – Die ganze Geschichte“. Von 2013 bis 2016 spielte er den „Jedermann“ in Salzburg.

Cornelius Obonya sagt zu seiner neuen ehrenamtlichen Funktion:

„Stellen Sie sich vor, Sie erkranken. Und zwar nicht einfach so, sondern Sie haben eine als „selten“ eingestufte Erkrankung. Also etwas, was ca. einen unter 2.000 Menschen trifft. Dann haben Sie derzeit ein Problem. Denn eine Diagnose gibt es im Durchschnitt erst nach 5 Jahren. Und für eine solch seltene Erkrankung gibt es in ca. 94 % aller Fälle keine Behandlung. Weil man zu wenig über diese seltene Erkrankung weiß. Ich denke, keine und keiner von uns möchte das erleben. Deshalb unterstütze ich Pro Rare Austria. Damit durch Wissen um die Krankheit die Heilung beginnen kann.“



Anlässlich mehrerer Treffen und Veranstaltungen seit dem Beginn seiner Funktion konnte unser neuer Botschafter das Team von Pro Rare Austria besser kennenlernen und bereits erste Kontakte mit Betroffenen knüpfen.

Mit ihm an unserer Seite können wir die Anliegen und den Bedarf der Menschen mit einer seltenen Erkrankung und ihrer Angehörigen noch sichtbarer machen und dadurch noch mehr Bewusstsein und Wissen in der Gesellschaft erreichen.

Wir bedanken uns sehr herzlich bei Cornelius Obonya für sein Engagement und freuen uns sehr über die Zusammenarbeit mit ihm!



Finanzierung, Transparenz und Unabhängigkeit

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

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 Vorstands, ev. Änderungen der Statuten und wählt alle zwei Jahre den Vorstand.

Die Gründung eines Dachverbandes für seltene Erkrankungen im Jahr 2011 stellte die Umsetzung einer Maßnahme aus dem Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) dar. Dennoch bekommt Pro Rare Austria nach wie vor keine gesetzlich verankerte 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). Dies erfordert finanzielle Unterstützung und Planungssicherheit.

Um den **Fortbestand von Pro Rare Austria**, Planungssicherheit und Nachhaltigkeit sicherzustellen, muss die Forderung einer Basisfinanzierung sogar mit oberster Priorität verfolgt werden. 2025 endet die Projektförderung aus den Mitteln der Gemeinsamen Gesundheitsziele (sogen. Rahmen-Pharmavertrag) ohne Möglichkeit auf Fortsetzung; im Konzept zur öffentlichen Förderung der Selbsthilfe der Sozialversicherung, des BMSGPK und FGÖ ist Pro Rare Austria nach wie vor nicht berücksichtigt.

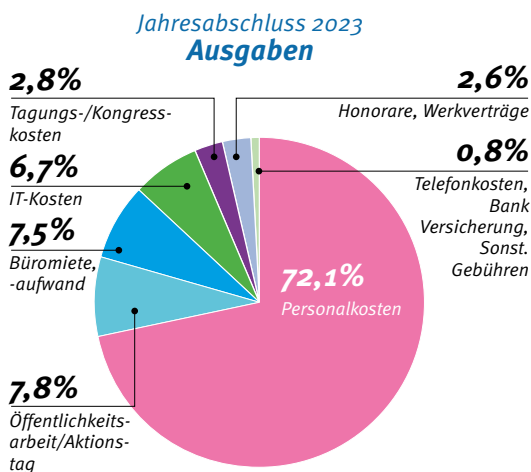
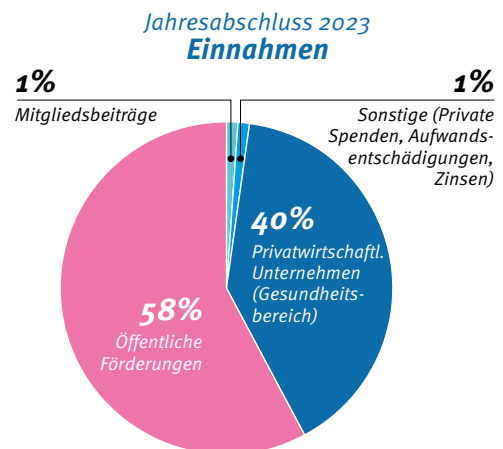
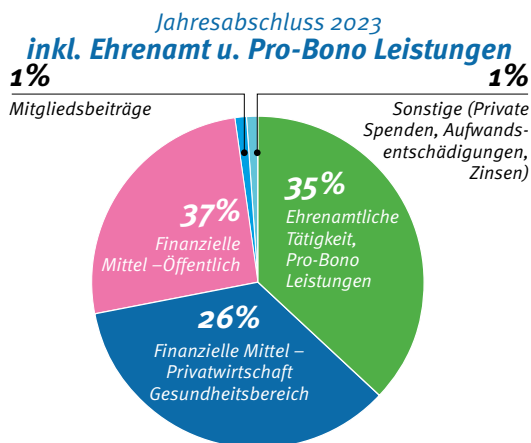
Zusammensetzung des Teams 2023

- **Vorstand:** 6 ehrenamtlich Tätige (mehr als 2.000 Arbeitsstunden pro Jahr, mehr als 1 Vollzeitäquivalent)
- **Geschäftsstelle:** 4 – 5 Angestellte (knapp 3 Vollzeitäquivalente, inkl. Geschäftsführung)

Finanzierung – Mittelherkunft 2023

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) zusammen. 2023 betrugen die Zuflüsse aus öffentlichen Projektförderungen 58% der Einnahmen, die finanziellen Unterstützungen der Industrie knapp 40%. Die Auszahlung der Förderungen erfolgt jeweils in Raten als Vorauszahlung und nach Prüfung von Zwischen- bzw. Endberichten, sodass Einnahmen und Ausgaben nicht immer entsprechend und periodengerecht fließen und das Verhältnis der Mittelherkunft von Kalenderjahr zu Kalenderjahr variieren kann – das ergibt sich aus der Methodik der Einnahmen-Ausgaben-Rechnung.

Bewertet man die ehrenamtliche Arbeit und Pro Bono-Leistungen externer Dienstleister:innen ebenso, so zeigt sich, dass diese mit 35% einen wesentlichen Teil der Mittel in Form von nicht verrechneten Sachleistungen beisteuern. Die Bewertung erfolgt gemäß dem Modell von EURORDIS (Rare Diseases Europe) basierend auf Richtlinien für EU-Grants.



Jahresabschluss 2023 Einnahmen-Ausgaben-Rechnung

Einnahmen:	€ 249 089,79
Ausgaben:	€ 238 804,56
Jahresüberschuss:	€ 10 285,23

Jahresbericht, Offenlegung
der Finanzierung



Unsere
Statuten



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 ehrenamtlich bei einer Reihe von ärztlichen, aber auch bei ganz praktischen Fragen.

Wir haben uns herausfordernde Ziele gesetzt und freuen uns sehr, dass sich unser Beirat stetig erweitert und sich mittlerweile 13 hochkarätige Mediziner:innen bereit erklärt haben, uns mit ihrer ärztlichen Expertise zu unterstützen.

*Als neues Beirats-Mitglied seit Frühling 2024 begrüßen wir herzlich **Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA**, Leiterin der Univ.klinik für Kinder- und Jugendheilkunde an der MedUni Wien.*

- **Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MD**
CeRUD
- **Priv.-Doz. Mag. Dr. Jürgen Brunner**
MedUni Innsbruck
- **Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA**
MedUni Wien
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**
MedUni Innsbruck
- **OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou**
MedUni Wien
- **Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer**
Uniklinikum Salzburg
- **Dr. Mateja Pfeifer**
MedUni Wien
- **Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko**
MedUni Graz
- **Assoc.-Prof. Priv.-Doz Dr. Markus Ritter**
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, auch virtuelle 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

Zum gesamten Team von Pro Rare Austria



Allianzen und Mitgliedschaften im Bereich seltene Erkrankungen

Das **Forum Seltene Krankheiten** wurde im selben Jahr wie Pro Rare Austria gegründet und hat Mitglieder in allen österreichischen Universitätskliniken. Das Forum ist seit der Gründung ein wichtiger Kooperationspartner von Pro Rare Austria (Kontakt siehe Seite 122).

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 122).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei **Rare Diseases International** (Kontakt siehe Seite 122).

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 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.“

Weitere
Informationen



Stärkung der Selbsthilfe und der Allianz

Seit der Gründung unseres Vereins im Jahr 2011 haben wir bewusst darauf verzichtet, die Mitgliedsbeiträge zu erhöhen.

Leider verfügt Pro Rare Austria nach wie vor über keine gesetzlich verankerte, nachhaltige mehrjährige Finanzierung. Wir setzen uns seit Jahren aktiv dafür ein - siehe dazu auch Elisabeth Weigands Gastkommentar in der ÖKZ (Fachzeitschrift für die österreichische Gesundheitswirtschaft); ebenso gab sie zu diesem Thema ein Interview im Ö1-Journal (gekürzt auf Ö3 und Radio Wien).

Abgesehen von einer kleinen jährlichen Projektförderung des BMSGPK gibt es für Pro Rare Austria keine Möglichkeit, um öffentliche Projektförderungen anzusuchen. Auch wenn die ehrenamtliche Tätigkeit unseres Vorstands und einige Pro Bono-Unterstützungen mehr als 30 % unserer Ressourcen bilden und angesichts der auslaufenden Förderung durch die „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ sind wir daher umso mehr auf Sponsoring und Spenden angewiesen. Dabei sind ein ausgewogenes Verhältnis und Transparenz wichtig, um als unabhängiger Partner überall anerkannt zu werden.

Daher sind wir auch dankbar, wenn Sie unsere Aktivitäten, falls es Ihnen möglich ist, mit einem zusätzlichen, freiwillig erhöhten Mitgliedsbeitrag unterstützen möchten!

**Newsletterartikel
zu Finanzierung
und ÖKZ
Gastkommentar**



33



Herzlichen Dank für Ihre Mitgliedschaft und die Unterstützung unserer Allianz – gemeinsam sind wir stärker für die „Seltenen“!

Mitglieds-Logo

Wir haben für alle Mitglieder von Pro Rare Austria ein Mitglieds-Logo entwickelt – zeigen Sie Ihre Mitgliedschaft mit diesem Logo auf Ihrer Website, in Ihren Aussendungen etc.

Sprechen Sie uns gerne an, wir senden es Ihnen zu!



Pro Rare Austria Mitglieder-Foren

Das Pro Rare Austria Mitglieder-Forum mit dem Ziel der regelmäßigen Vernetzung und des Austausches untereinander ist zu einem fixen Bestandteil unseres Jahresablaufs geworden.



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 besteht eine wichtige Plattform, 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.

2023 wurden Mitglieder-Foren zu folgenden Themen abgehalten:

- **Quartal 1/2023:** Psychosoziale Versorgung
- **Quartal 2/2023:** Mitglieder-Bereich Pro Rare Austria Webseite
Zusätzlich fand das Pro Rare Austria Vernetzungstreffen im Catamaran/ÖGB statt
- **Quartal 3/2023:** Projekt Nordstern
- **Quartal 4/2023:** Mitglieder trafen einander beim Kongress für Seltene Erkrankungen und der Jahrestagung der Öst. Plattform für Personalisierte Medizin

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

T: +43 664 2803767



Foto:
apbild

Unsere Mitglieder

Mit Stand 15.5.2024 hat Pro Rare Austria **106 Mitglieder**. Auf den nächsten Seiten stellen wir **neue Mitglieder**, die sich seit letztem Jahr unserer Allianz angeschlossen haben, vor.

DupMECP2 – Lasst uns MDS heilen

Erkrankung: MECP2-Duplikationssyndrom (MDS)



Das MECP2-Duplikationssyndrom (MDS) ist eine seltene Krankheit, die durch eine Verdoppelung des genetischen Materials auf dem X-Chromosom verursacht wird. Die Mutation führt zu einer progressiven neurogenetischen Störung mit weitreichenden Auswirkungen, darunter globale Verzögerung der Entwicklung, starke intellektuelle Behinderung, autistische Züge, fortschreitende Spastik, keine Sprachfähigkeit, Epilepsie, wiederkehrende Infektionen usw. Die Krankheit verschlimmert sich mit der Zeit und führt zu einem vorzeitigen Tod – es ist ein Wettlauf gegen die Zeit.

Unsere Ziele:

Bei DupMECP2 bauen wir ein Netzwerk aus Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und Familien auf. Wir sind fest überzeugt, dass wir durch die Zusammenführung aller MDS-Expert:innen die Forschung für ein Medikament beschleunigen und die dringend benötigte tägliche Unterstützung für alle erhöhen können.

Neben diesem Ziel sind die Aktivitäten unseres Teams sehr vielfältig: Wir schärfen das Bewusstsein für MDS durch die Organisation von Veranstaltungen, sammeln Spenden zur Unterstützung von Familien und Forschung und sorgen dafür, dass die Gemeinschaft über wissenschaftliche Fortschritte informiert bleibt.

Kontakt:
David und Caroline Covini
office@dupmecp2.eu
www.dupmecp2.eu

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

Erkrankung: Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

Die Familiäre Adenomatöse Polyposis, häufig bezeichnet als Polyposis coli (abgekürzt FAP), ist eine vererbte Krankheit, die auf der ganzen Welt vorkommt und durch das Auftreten zahlreicher, typischerweise mehr als 100 Polypen im gesamten Dickdarm gekennzeichnet ist. Verantwortlich für die FAP ist ein Defekt in der Erbanlage des auf dem fünften Chromosom gelegenen APC Gens. Dies begünstigt die Entstehung von Darmpolypen. Hinweise dafür können plötzlicher Gewichtsverlust, Schmerzen im Bauch bzw. Enddarmbereich mit Blut- und/oder Schleimabgang aus dem Darm, Durchfall oder Verstopfung, familiäre Disposition sein.

Die Vorsorge ist:

- gute Familienanamnese (ob bereits familiäre Disposition bekannt)
- Koloskopie (Darmspiegelung)
- Gastroskopie (Magenspiegelung)
- Molekulargenetisches Labor

Ziel ist es, bei bestehender Diagnose eine gute Vernetzung durch eine Selbsthilfegruppe oder klinische Zentren zu erreichen, um bezüglich Erkrankung sowie Verlauf besser betreut zu sein.

Kontakt:
über Pro Rare Austria

Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

Erkrankung: Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

Das Familiäre Mittelmeerfieber ist eine genetisch bedingte Erkrankung unseres Abwehrsystems. Die Symptome sind wiederkehrendes Fieber, das mit Bauch-, Brust- oder Gelenkschmerzen einhergeht. Buben sind etwas häufiger betroffen als Mädchen. Einige Kinder klagen über Schmerzen in den Beinen. Die Therapie erfolgt durch die Einnahme von Colchicin, einem Wirkstoff, der vor lebensbedrohlichen Komplikationen schützt (Organversagen). Die FMF kann nicht geheilt werden, aber die Behandlung mit Colchicin verbessert die Lebensqualität der Patient:innen.

Kontakt:
über Pro Rare Austria

Österreichische SHG Hereditäres Angioödem (HAE-Austria)

Erkrankung: Hereditäres Angioödem (HAE)



37

HAE ist gekennzeichnet durch ein wiederholtes Auftreten von zum Teil schmerzhaften Schwellungen (Ödem = Wasseransammlung) der Haut und Schleimhäute und tagelange Schmerzattacken im Magen-Darm-Trakt. Diese bilden sich in der Regel nach zwei bis fünf Tagen zurück. Meistens treten diese Ödeme im Gesicht, im Hals, an den Extremitäten, aber auch an Genitalien und Gesäß auf und können über schmerzhafte Spannungen zu Kreislaufproblemen bis hin zum Kollaps führen.

Bei über 70 % der Ödeme sind Schleimhäute an inneren Organen (Magen-Darm-Bereich) betroffen, die sich in kolikartigen Krämpfen, Erbrechen und Durchfall äußern und zu Kreislaufbeschwerden führen. Häufig werden diese Symptome von Ärzt:innen fehlgedeutet, was unnötige, oft gefährliche operative Eingriffe nach sich ziehen kann.

Besonders gefährlich für die Betroffenen und verantwortlich für etwa 30 % Prozent der Todesfälle sind akute Erstickungsanfälle aufgrund einer Schwellung im Kehlkopfbereich. Eine solche Schwellung (Glottisödem, Larynxödem) kann durch zahnärztliche Eingriffe oder die Entfernung der Mandeln ausgelöst werden.

Verursacht wird HAE durch einen genetisch bedingten C1-Esterase-Inhibitor-Mangel bzw. durch eine nur eingeschränkte Funktionsfähigkeit des C1-Esterase-Inhibitors. Dieser „Fehler“ wird durch eine angeborene Veränderung eines Gens auf Chromosom 11 ausgelöst. Die Folgen sind episodisch auftretende Schwellungen an den Gliedmaßen, im Kopf- und Halsbereich, im Magen-Darm-Trakt. Es können generell alle Organe, auch das Gehirn, die Lunge oder die Nieren von Ödemen betroffen sein.

Unsere Ziele:

Die Verbesserung der Lebensqualität von HAE-Betroffenen und deren Angehörigen ist uns ein zentrales Anliegen!

Wir wollen uns dafür einsetzen, dass

- wir mit unserem Leiden wahrgenommen und ernstgenommen werden
- unsere persönliche Integrität gewahrt bleibt
- wir ein weitgehend normales Leben führen können

Um diese Ziele zu erreichen, haben wir unsere Tätigkeit auf folgende Bereiche ausgerichtet:

- Hilfe zur Selbsthilfe
- Informations- und Aufklärungsarbeit
- Psychologische Begleitung
- Vernetzungs- und Öffentlichkeitsarbeit

Kontakt:

Österreichische Selbsthilfegruppe für Hereditäres Angioödem (HAE-Austria)

+43 677 631 89 739 (Hotline täglich ab 18 Uhr)

office@hae-austria.at

www.hae-austria.at

Selbsthilfegruppe Pankreaskarzinom

Erkrankung: Pankreaskarzinom (Bauchspeicheldrüsenkrebs)

38



Selbsthilfegruppe
Pankreaskarzinom

Bauchspeicheldrüsenkrebs – auch Pankreaskarzinom genannt - verursacht in den frühen Erkrankungsstadien keine oder nur relativ uncharakteristische Beschwerden. Daher wird der Tumor meist erst spät entdeckt und 90 % der Betroffenen befinden sich zum Diagnosezeitpunkt bereits in einem fortgeschrittenen Stadium. Klinische Beschwerden (Symptome) treten häufig erst auf, wenn der Tumor so groß geworden ist, dass er die Funktion der Bauchspeicheldrüse stört oder er bereits auf benachbarte Organe wie Magen, Zwölffingerdarm, Leber, Gallenblase oder Bauchfell übergegriffen hat.

Bis heute lässt sich bei vielen Betroffenen im Nachhinein nicht feststellen, was ihre Erkrankung ausgelöst hat. Wissenschaftler:innen gehen davon aus, dass sich ein Pankreaskarzinom ungefähr 12-14 Jahre vor den ersten Symptomen und der Diagnose entwickelt. Aus großen Beobachtungsstudien kennt man zwar einige Risikofaktoren, die die Wahrscheinlichkeit, an einem Pankreaskarzinom zu erkranken, erhöhen – diese finden sich jedoch längst nicht bei allen Betroffenen.

Tritt in einer Familie bei zwei oder mehr Verwandten ersten Grades ein gesichertes Pankreaskarzinom auf, empfiehlt sich eine Beratung an einem Spezialzentrum, um ein familiäres Auftreten abzuklären.

Unsere Vision ist es, Betroffene und deren Angehörige mit dieser Diagnose nicht länger allein lassen, für sie wertvolle Informationen zu Erkrankung und Behandlungsmöglichkeiten gezielt auf unserer Website zusammenzutragen und ihnen Unterstützungsangebote in verschiedenen erkrankungsrelevanten Bereichen anzubieten.

Unser Ziel ist, Interessierte über Risikofaktoren, Warnsignale und Möglichkeiten zur Früherkennung eines Pankreaskarzinoms zu informieren. Gelingt eine frühe Diagnose während der symptomfreien Jahre vor Metastasierung eines Pankreaskarzinoms, verbessert dies die Prognose deutlich!

Wir möchten dazu beitragen, dass Forschung und Entwicklung im Bereich des Pankreaskarzinoms vorangetrieben werden und sich – wie auch bei Brust- oder Darmkrebs bereits erzielt – das Langzeitüberleben verbessert.

Kontakt:

Michaela Hirt

Präsidentin der SHG Pankreaskarzinom

+43 664 136 04 07

hirt@selbsthilfe-pankreaskarzinom.at

Prionen-Erkrankungen

Erkrankung: Creutzfeldt-Jakob Krankheit und andere Prionen-Erkrankungen



39

Prionen-Erkrankungen sind äußerst seltene, neurodegenerative Erkrankungen, die sowohl Menschen als auch Tiere betreffen können. Beim Menschen betreffen sie ca. ein bis zwei Personen pro einer Million Einwohner:innen pro Jahr. Sie treten zumeist im Erwachsenenalter zu über 85 % sporadisch auf, selten können sie auch durch Mutationen im Prion-Protein Gen vererbt werden (10-15 %) und noch seltener von extern erworben werden.

Welche Krankheitsformen gibt es bei Menschen?

Die bekanntesten Krankheitsformen sind die Creutzfeldt-Jakob Krankheit (CJK – sporadische, genetische, iatrogene und Variante der CJK), die tödliche familiäre Schlaflosigkeit (Fatal Familial Insomnia – FFI) und das Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom (GSS). FFI und GSS können vererbt werden. Eine weitere, praktisch verschwundene Form war Kuru. Kaum bekannt ist die sogenannte „Variably Protease-Sensitive Prionopathy“.

Andere Begriffe: Transmissible Spongiforme Enzephalopathien – TSE (transmissible = übertragbar unter bestimmten Umständen; spongiforme Enzephalopathie = schwammartige Gewebeveränderungen bei der mikroskopischen Untersuchung des Gehirns).

Ist die Krankheit übertragbar?

Nur unter bestimmten Umständen, z. B. unbeabsichtigt durch bestimmte medizinische Eingriffe, eventuell über Nahrungsaufnahme oder experimentell im Forschungslabor; die meisten Krankheitsformen treten spontan auf, d.h. ohne bekannte Ursache. Über den normalen Körperkontakt und Körperflüssigkeiten wie Speichel, Tränen, Harn können Prionen zwischenmenschlich nicht übertragen werden. Aufgrund der potentiellen Übertragbarkeit handelt es sich um eine meldepflichtige Krankheit.

Kontakt:

valerie.sindelar@hotmail.com
lena.stromberger@gmail.com
antonia.forster@gmx.de
ekaraduman.1070@gmail.com
oerpe@kin.at

SMA Patientenvertretung Österreich

Erkrankung: Spinale Muskelatrophie (SMA)



Die Spinale Muskelatrophie 5q (SMA) ist eine Motoneuronenerkrankung, d.h. eine Erkrankung bestimmter Nervenzellen im Rückenmark. Diese Nervenzellen leiten Impulse an die Muskulatur weiter, die für die willkürlichen Bewegungen wie Krabbeln, Laufen und Kopfkontrolle zuständig sind. „5q“ bedeutet, dass die genetische Veränderung in einer bestimmten Region auf dem Chromosom 5 gefunden werden konnte.

Die Spinale Muskelatrophie ist eine relativ häufige „Seltene Erkrankung“: Ungefähr eines von 6–10.000 Neugeborenen ist betroffen und ungefähr eine von 45 Personen ist Überträger:in der Erkrankung.

Therapieoptionen SMA

Es existieren inzwischen in Europa drei zugelassene Medikamente für die Behandlung der SMA. Alle drei Therapieoptionen unterscheiden sich im Wirkmechanismus, Zulassungslabel sowie Verabreichungsform. Daher ist eine fachliche Beratung durch erfahrene Behandelnde dringend erforderlich.

Kontakt:

SMA Patientenvertretung Österreich

Molkereistraße 1/1/008A

1020 Wien

office@smaoesterreich.at

www.smaoesterreich.at

+43 664 928 3832 (Mgr. Martina Rötzer, Obfrau)

martina.roetzer@smaoesterreich.at

TECPR2

Erkrankung: TECPR2 – „Neuropathy, hereditary sensory and autonomic type IX with developmental delay“

Mutationen in dem Gen, das für Tectonin beta-Propeller-Repeat Protein 2 (TECPR2) kodiert, führen zu einer tödlich verlaufenden neuronalen Störung, die Hauptmerkmale einer hereditären sensorisch-autonomen Neuropathie (HSAN) wie geistige Behinderung, sich entwickelnde Spastik und chronische Atemwegserkrankungen aufweist. Eine wirksame kausale Behandlung für diese Erkrankung existiert nicht, da der Pathomechanismus dieser Axonopathie nicht aufgeklärt ist.

Prävalenz: <1 / 1 000 000

(Quelle: <https://gepris.dfg.de/gepris/projekt/437166575?context=projekt&task=showDetail&id=437166575&>)

Kontakt:

Sabrina Schweinberger

+43 699 115 20 271

sabrina.schweinberger@gmx.at

Visual Snow

Erkrankung: Visual Snow

41

Das Visual Snow-Syndrom ist eine seltene neurologische Erkrankung, die durch ein anhaltendes bilaterales visuelles Erlebnis von flackernden schneeähnlichen Punkten im gesamten Gesichtsfeld in Verbindung mit anderen visuellen (einschließlich Palinopsie, verstärkte entopische Phänomene, Nyktalopie, Photophobie und Photopsie) und nicht-visuellen (Migräne mit oder ohne Aura, Tinnitus und gelegentlich Tremor) Symptomen gekennzeichnet ist.

Kontakt:
über Pro Rare Austria

Unsere
Mitglieder



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

Kontaktdaten

Pro Rare Austria

Allianz für seltene Erkrankungen

Schottenring 14, Ebene 2

1010 Wien, Austria

Für Mitglieder, Betroffene

und Angehörige: Servicezeiten

Mo – Do 10–15 Uhr

T +43 664 280 37 67

E office@prorare-austria.org

I www.prorare-austria.org

Kontakt: Judith Wimmer

ZVR

066216826

Spendenkonto

Raiffeisenbank

IBAN

AT303258500001015700

BIC

RLNWATWWOBG



**Magnetbuttons für
unsere Mitglieder**

Mitglieder-Kontakte



106 Mitgliedsorganisationen

(Stand 15.05.2024)

4 H Syndrom

T +43 699 19096903

E arnoldsabineo581@gmail.com

Kontakt: Sabine Arnold

Adrenogenitales Syndrom

Netzwerk AGS Österreich

E info@ags-oesterreich.at

I www.ags-oesterreich.at

Akute & chronische Pankreatitis

Pankreatitis Austria

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Alpha1-Antitrypsinmangel

Alpha1 – Österreich

T +43 676 9500370

E ella.bauer@alpha1-oesterreich.at

I www.alpha1-oesterreich.at

Kontakt: Ella Bauer

ALPS

Autoimmun-Lymphoproliferativen Syndroms

T +43 680 5549625

E kontakt@alps-selbsthilfe.org

Kontakt: Claudia Schürz

AL-Amyloidose,

hATTR, ATTR wt

Leben mit Amyloidose –

Amyloidosis Austria

E info@amyloidosis-austria.at

I www.amyloidosis-austria.at

Kontakt: Christian Thalhammer

Angeborene

Fettsäureoxidaationsstörungen

Fett-SOS e.V.

T +49 177 9778472

E info@lchad-mtp-vlcad.com

I www.fett-sos.com

Kontakt: Maren Thiel

Angelman Syndrom

Angelman Verein Österreich

T +43 664 1667655

E info@angelman.at

I 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

Kontakt: Silke und Alexander Rotter

CPEO

Chronisch Progressive

Externe Ophthalmoplegie

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Creutzfeldt-Jakob Krankheit

und andere Prionen-Erkrankungen

E valerie.sindelar@hotmail.com

Kontakt: Valerie Sindelar

Cystische Fibrose**cf-austria**

T +43 676 4584850

E office@cf-austria.atI www.cf-austria.at

Kontakt: Mag. Johannes Lösch

Cystische Fibrose**Cystische Fibrosehilfe OÖ**

T +43 650 9916893

E office@cystischefibrose.infoI www.cystischefibrose.info

Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler

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

T +39 347 911 2805

E obfrau@cf-team.atI www.cf-team.at

Kontakt: Daniela Ennemoser-Klotz

Dysmelie**Selbsthilfegruppe Contergan- & Thalidomidgeschädigte Österreich**

T +43 699 14505588

Kontakt: Michaela Moik

Dystonie**Österreichische Dystonie Gesellschaft**

T +43 1 3342649

E dystonie@aon.atI www.dystonie.at

Kontakt: Friedrich Kasal

Eagle SyndromeE nora.aigner@gmail.comI www.norasophie.at/info-for-patients

Kontakt: Nora Sophie Aigner

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

T +43 1 903978

E thuerauerk@gmx.at

Kontakt: Katrin Thürauer

Einschlusskörper-Myositis (IBM)

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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

T +43 664 4500846

E ulli.h@gmx.atI www.ektodermale-dysplasie.de

Kontakt: Ulrike Holzer

Epidermolysis bullosa**DEBRA Austria**

T +43 1 8764030

E office@debra-austria.orgI www.debra-austria.org

Kontakt: Sabine Wittmann

Erythropoetische Protoporphyririe**EPP Austria**E selbsthilfe@eppaustria.atI www.eppaustria.at

Kontakt: Dr. Cornelia Dechant

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Friedreich Ataxie Austria

E info@friedreich-ataxie.at
 I friedreich-ataxie.at
 Kontakt: Jakob Mitterhauser

GIST – Gastrointestinaler Stromatumor**GIST Support Österreich**

T +43 664 9732857
 E kontakt@gistsupport.at
 I www.gistsupport.at
 Kontakt: Rainer Sawdyk

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

E m_schoeppe@posteo.de
 Kontakt: Maximilian Schöppe

GLUT1**Verein GLUT1 Austria**

E info@glut1.at
 I www.glut1.at

Glykogenose 1b

T +43 664 3831862
 E 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
 Kontakt: Denise Kotwa

GRIN-assoziierte Erkrankungen

I www.grinaustria.com
 Kontakt: Über Pro Rare Austria

Hereditäres Angioödem (HAE-Austria)

T +43 677 631 89 739 (Hotline täglich ab 18 Uhr)
 E office@hae-austria.at
 I www.hae-austria.at

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

T +43 660 2121951
 E hsp.paraplegie.info@gmx.at
 I www.hsp-vorarlberg.jimdofree.com
 Kontakt: Dietmar Böhler

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

T +43 676 6760023
 E rammerstorfer@chronischkrank.at
 I www.ica-austria.at
 Kontakt: Christa Rammerstorfer

Interstitielle Zystitis**Interstitielle Zystitis
Landesgruppe Kärnten**

T +43 680 3356388
 E michaela.rasic@aon.at
 Kontakt: Michaela Rasic

Juvenile idiopathische Arthritis Rheumalis

T +43 699 19748811
 E karin.formanek@rheumalis.org
 I www.rheumalis.org
 Kontakt: Karin Formanek

KAT6A**KAT6A Foundation Austria**

T +43 650 835683
 E monika.rammal@gmail.com
 I www.kat6a.org
 Kontakt: Mag. Monika Rammal

Kleinwüchsigkeit**BKMF Österreich**

T +43 7227 20600

E office@bkmf.atI www.bkmf.at

Kontakt: Ingvild Fischer

Klinefelter Syndrom**Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**

T +43 650 6533839

E office@klinefelter-ost.atI www.klinefelter-ost.at

Kontakt: Wolfgang Rögner

Kongenitaler Hyperinsulinismus

T +43 650 8419820

I www.lobby4kids.at

Kontakt: Irene Promussas

Kongenitale schwere NeutropenieE dr.anupoma@gmail.com

Kontakt: Anupoma Pinky Haque

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

T +43 1 4028899

E presse@kinderkrebshilfe.atI www.kinderkrebshilfe.at

Kontakt: Katrin Karner

Kurzdarmsyndrom (KDS)**Die Chronischen Experten**

T +43 650 5656767

E j.priebsch@die-chronischen-experten.atI www.die-chronischen-experten.at

Kontakt: Johannes Priebisch

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.atI 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 und**Loeys-Dietz-Syndrom****Marfan Initiative Österreich**E info@marfan-initiative.atI www.marfan-initiative.at

Kontakt: Margit Aschenbrenner,

Angela Fransche

MCOPS12**CURE MCOPS12 – Verein zur****Förderung einer Therapieentwicklung
für MCOPS12 Patienten**E rpell@rarbmutation.orgI www.rarbmutation.org

Kontakt: Reinhard Pell

MECP2 Genduplikation Syndrom**Verein DupMECP2 – Lasst uns MDS heilen**

T +43 678 121 58 37

E office@dupmecp2.euI www.dupmecp2.eu

Kontakt: David und Caroline Covini

Melas-Syndrom

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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

T +43 664 2216547

E beatrix.pop@sol.at

Kontakt: Beatrix Pop

Morbus Fabry**Morbus Fabry Selbsthilfeverein Österreich**

T +43 660 7112623

E info@morbus-fabry.euI www.morbus-fabry.eu

Kontakt: Willy Koglbauer

Morbus Gaucher**ÖGG**

T +43 699 180 50 130

E info@morbus-gaucher-oegg.atI www.morbus-gaucher-oegg.at

Kontakt: Andrea Kavallar

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

T +43 664 4607975

E office@soma-austria.atI soma-austria.at

Kontakt: Mazeena Mohideen

MukoPolySaccharidosen**Ges. für MukoPolySaccharidosen**

T +43 7249 47795

E office@mps-austria.atI www.mps-austria.at

Kontakt: Michaela Weigl

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

T +43 680 3303196

Kontakt: Anna Malota

Multiple Cerebrale KavernomeE doris_kusen@hotmail.com

Kontakt: Doris Kusen

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

T +43 676 846300510

E info@verein-marathon.atI www.verein-marathon.at

Kontakt: Bernd Scholler

Myasthenia gravis**Myasthenia Gravis SHG**

T +43 664 5842505

E a.mueller@shg-myastheniagravis.atI www.shg-myastheniagravis.at

Kontakt: Antonia Müller

Myeloproliferative Neoplasien**Selbsthilfegruppe MPN Austria**

T +43 676 6436605

E info@mpnaustria.comI www.mpnaustria.at

Kontakt: Dr. Elena Greschner

Narkolepsie**ÖNG Österreichische
Narkolepsie Gesellschaft**

T +43 664 1352433
 E info@narkolepsie.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

Odgen-Syndrom

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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.Do. Dr. Thomas Kroneis

Pankreaskarzinom**Selbsthilfe Pankreaskarzinom**

T +43 664 136 04 07
 E hirt@selbsthilfe-pankreaskarzinom.at
 I www.selbsthilfe-pankreaskarzinom.at
 Kontakt: Michaela Hirt

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 –
assoziertes 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 info@oespid.org
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

**Verein zur Förderung
von Kindern und Jugendlichen
mit genetischen Veränderungen**

T +43 690 10 23 54 72
E verein@kigemu.at
I www.kigemu.at

**Seltene genetisch bedingte
Fettstoffwechselstörungen**

FHchol Austria
T +43 677 63074664
E 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
I www.gesundeleber.at
Kontakt: Angelika Widhalm

Smith-Magenis-Syndrom

**Smith-Magenis-Syndrom
Österreich**

T +43 650 9348381
E info@smith-magenis.at
I www.smith-magenis.at
Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

Snyder-Robinson-Syndrom

E barbaraluif@gmail.com
 I www.snyder-robinson.org/
 Kontakt: Barbara Luif

**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
 I www.sbho.at
 Kontakt: Ursula Buchmann

Spinale Muskelatrophie (SMA)**SMA Patientenvertretung
Österreich**

T +43 664 928 38 32
 E office@smaoesterreich.at
 I www.smaoesterreich.at

Spinocerebelläre Ataxie, Typ II

T +43 664 1316689
 E monika_poelzl@hotmail.com
 Kontakt: Monika Pölzl

STXBP1

T +43 650 3280470
 E agnes.st8o@gmx.net
 Kontakt: Agnieszka Ewa Rolski

Syringomyelie

E tanja_aschauer@icloud.com
 Kontakt: Tanja Aschauer

Syringomyelie & Chiari Malformation**Syrinx-Nordbayern**

T +49 911 717141
 E hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de
 I www.syrinx-nordbayern.de
 Kontakt: Hannelore Beke

Systemische Sklerodermie**Sklerodermie-Netzwerk
Oberösterreich**

T +43 732 7677-4580
 E selbsthilfe@ordensklinikum.at
 I [www.ordensklinikum.at/de/patienten/
selbsthilfe/](http://www.ordensklinikum.at/de/patienten/selbsthilfe/)

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

T +43 660 1509967
 E eva.binder@palliativkinder.at
Margot.daum@palliativkinder.at
 I www.palliativkinder.at
www.tay-sachs.net
 Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

TECPR2

T +43 699 115 20 271
 E sabrina.schweinberger@gmx.at
 Kontakt: Sabrina Schweinberger

Thalassämie & Sichelzellkrankheit**Gruppe THALSIFO**

E ipolemis@gmx.at
 Kontakt: Mag. Natalia Polemis

TRRAP-Syndrom

T +43 664 167 15 32
 E norbert.schmidt99@gmx.at
 Kontakt: Fam. Schmidt

Tuberöse Sklerose**Verein Tuberöse Sklerose Österreich**

T +43 664 8909899

E info@tuberoesesklerose.atI www.tuberoesesklerose.at

Kontakt: Andrea Schmidt

Usher Syndrom**Forum Usher-Taubblind**E info@usher-taubblind.atI 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.atI www.facebook.com/ushersyndrom/

Kontakt: Mag. Dominique Sturz

Visual Snow

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Wilkie-Syndrom, Dunbar-Syndrom**SHG Seltene Bauchgefäßerkrankungen**

T +43 699 11741375

E angela.mair@aon.atI www.lebenskuenstlerin.at

Kontakt: Mag. Angela Mair

Wolfram-SyndromE petra.christian@gmail.com

Kontakt: Petra Christian

X-ALD, AMN

T +43 664 5269171

E ingridoberweger@gmail.com

Kontakt: Ingrid Oberweger

Xeroderma Pigmentosum**XP Freu(n)de – Mondscheinkinder**

T +43 664 1927216

E info@xerodermapigmentosum.deI www.xerodermapigmentosum.de

Kontakt: Christian Moser

YAO-SyndromE rucknina@gmx.net

Kontakt: Nina Ruck



Pro Rare Austria – das Jahr 2023

Kooperationen, Aktivitäten

- 55** *Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien
(Auswahl)*
- 56** *Schwerpunkte unserer Aktivitäten*
- 58** *„Helpline SE“*
- 60** *Beirat für Seltene Erkrankungen
im BMSGPK*
- 61** *JARDIN – Joint Action on National
Integration of ERNs into National Health
Systems*
- 62** *Umsetzung NAP.se*
- 64** *Projekte Booster NAP.se und Pro.SE*
- 66** *Rare Disease Gremien- und politische
Arbeit auf EU Ebene und in Österreich*
- 68** *EU-HTA und dessen Implementierung in
Österreich*
- 69** *Langjährige Forderung – Implementierung
und Stärkung der Patient:innen-Beteiligung
in Österreich*
- 70** *Serie – Die Gesichter Seltener
Erkrankungen*
- 72** *Kooperationen im Printbereich*
- 74** *Kooperationen im Onlinebereich*
- 75** *Medienpräsenz 2023, Öffentlichkeitsarbeit*

Pro Rare Austria war 2023 in viele Kooperationen und Arbeitsgruppen involviert – finden Sie hier eine überblicksmäßige Darstellung (Auswahl) kombiniert mit Berichten über ausgewählte Kooperationen:

Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien im Jahr 2023

(Auswahl)

55

National	Beirat für Seltene Erkrankungen – BMSGPK
	Onkologiebeirat – BMSGPK
	Fachbeirat Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) – Fonds Gesundes Österreich (FGÖ)
	Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) bzw. Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs
	Forum Seltene Krankheiten
	OKIDS (Tochter der Österr. Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, ÖGK)
	Österreichische Plattform für Personalisierte Medizin (ÖPPM)
	Wiener Ärztekammer, Referat für seltene Erkrankungen (SE)
	Leitende Ärzt:innen der Sozialversicherungen
	Patient:innenanwaltschaften
	EU Projekt Joint Action on Integration (JARDIN) – Projektentwicklung (Partner ab 2024)
	Arbeitsgruppe Forderungen Stärkung der Selbsthilfe mit BVSHOE
	Arbeitsgruppe Forderungen zur Einbindung der Patient:innensicht mit BVSHOE, „DIE ALLIANZ onkologischer PatientInnenorganisationen“, „wir sind diabetes“
	Pflege Round Table mit Cystische Fibrose Hilfe OÖ, Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen (MPS Austria), Berufsverband Kinderkrankenpflege Österreich, Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Mobile Kinderkrankenpflege Österreich (MOKI), Österreichischer Gesundheits- und Krankenpflegeverband, Lobby4Kids
	Nutzer:innenplattform Pflege – BMSGPK
	Gremium für Neugeborenen-Screening – BMSGPK
	Politische Kindermedizin
	PHARMIG Standing Committee Rare Diseases
	Joint PHARMIG-FOPI Committee Patient Advocacy
International	EURORDIS Rare Diseases Europe – Council of National Alliances (CNA)
	ePAGs (ERNS Skin, EYE, GENTURIS, LUNG, RARE-LIVER), ePAG Steering Committee
	European Task Forces (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 und 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, Verkürzung der Diagnosezeit und ganzheitlicher Versorgung adressieren wir über verschiedene Kanäle sowohl die allgemeine Öffentlichkeit als auch Expert:innen und Organisationen im Gesundheits- und Sozialwesen ebenso wie Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen, Betroffene und Angehörige.

Neben Medienarbeit, Kommunikation via Newsletter, Website und Social Media Kanälen umfassen die Aktivitäten vor allem auch **Vorträge, Teilnahme an Podiumsdiskussionen und Dialogen** durch unsere Vorstandsmitglieder und Geschäftsführerin.

Primär der Wissensvermittlung und dem Erfahrungsaustausch dienen die zwei großen jährlichen Pro Rare Austria Veranstaltungen – **Vernetzungstreffen – Gemeinsam im Dialog und Austausch zu Seltene Erkrankungen 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 indikationsübergreifend jeweils bestimmten Themen widmen. Die **PHARMIG Rare Diseases Dialoge und das Austrian Health Forum** am Tag der Seltene Erkrankungen mit hochkarätigen Impulsen und Diskutant:innen unter aktiver Mitgestaltung von Pro Rare Austria sind inzwischen für die Community zu Fixpunkten geworden. Erstmals waren wir 2023 dazu eingeladen, die **Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin (ÖPPM)** mit einem Schwerpunkt zu seltenen Erkrankungen mitzugestalten.

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 das jährliche Treffen und die regelmäßige Abstimmung mit den Leitenden Ärzt:innen der Sozialversicherungen sowie die Arbeit an Projekten mit der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen in der GÖG (NKSE). Ebenso pflegen wir regelmäßige Abstimmungen mit dem BMSGPK.

Über die umfangreichen Kooperationen zur Stärkung der Selbsthilfe und der gesetzlichen Verankerung der Patient:innenbeteiligung mit gesicherter öffentlicher Förderung wird in der Folge berichtet, ebenso über unsere Förderprojekte. Darüber hinaus haben wir 2023 ein Rechtsgutachten über die **„Rechte der Patient:innenvertretung im Gesundheitswesen“** beauftragt (mit finanzieller Unterstützung von PHARMIG und FOPI), welches 2024 publiziert und weiterverfolgt wird. Ende des Jahres 2023 beschäftigten

Weitere Informationen:
www.prorare-austria.org
oder auf unseren
Social Media Kanälen:



wir uns intensiv mit der **Gesundheitsreform** und dem geplanten Bewertungsboard für hochpreisige, spezialisierte Therapien. Wir adressierten unsere Forderungen an BM Johannes Rauch und mit einer Pressemeldung, woraus eine Einladung zu einem Informationsaustausch mit dem Bundesminister und zu diversen Informationsveranstaltungen des BMSGPK und der GÖG mit aktiven Podiumsteilnahmen resultierten.

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:

- Verkürzung der Diagnosezeit, Diagnostik verbessern (Neugeborenen-Screening, Frühdiagnostik)
- Diagnosen durch Expertisezentren sollen bei allen Organisationen und Dienstleister:innen anerkannt, Mehraufwände und wiederholte Beantragungen vermieden werden (z. B. bei Erstattung, Behindertenstatus, Pflegegeld)
- Patient:innenpfade, Case Manager
- Bundesweit einheitliche Erstattung von Therapien unabhängig von Wohnsitz und Krankenkasse; wohnortnahe, patient:innengerechte Verabreichung der Therapien, Best-Point-of-Care
- Ganzheitliche bedarfsgerechte Versorgung (medizinisch, psychosozial, Pflege)
- Gesetzliche Verankerung der kollektiven Patient:innenbeteiligung, Basisfinanzierung, Stärkung der Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen
- Patient:innenzentrierte Umsetzung internationaler Richtlinien und Verordnungen in Österreich (z. B. EU-HTA, EHDS, Cross Border Health Care – CBHC)

Geförderte Projekte:

Aus den Mitteln der Gemeinsamen Gesundheitsziele – Rahmen-Pharmavertrag (siehe S 64):

- **Booster NAP.se (April 2022–März 2024)** – Themenbereiche Gesundheitskompetenz und Prävention, Transition, psychische Gesundheit, psychosoziale Versorgung, Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit
- **Pro.SE (September 2023–März 2025)** – Themenbereiche Gesundheitskompetenz und Prävention, Transition, psychische Gesundheit, psychosoziale Versorgung, Junge Selbsthilfe, Stärkung der Sichtbarkeit der Selbsthilfe im klinischen und niedergelassenen Bereich, Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit

Projektförderung des BMSGPK:

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

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

Seit Jahren fungiert Pro Rare Austria auch als Anlaufstelle und Informationsquelle für Betroffene einer seltenen Erkrankung (SE), deren Angehörige 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 Anfragen ist nach wie vor steigend. Die Kontaktaufnahme erfolgt häufig auf Empfehlung, u.a. durch Ärzt:innen und Gesundheitspersonal; die meisten Anfragenden finden uns durch Suche im Web, über Social Media Kanäle und nach Medienberichten. 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.

2023 erreichten uns wieder **mehr als 100 Anfragen von Betroffenen** mehrheitlich telefonisch, aber auch per Email.

Die Gründe für die Kontaktaufnahme sind primär folgende:

- *in Austausch mit anderen Betroffenen zu kommen*
- *Kontakte für Versorgung (Zentren, Ärzt:innen) zu bekommen*
- *Suche nach einer Diagnose*
- *Fragen zu Sozialleistungen, Erstattung und Systempartner:innen*

Anhand einer kurzen Liste einfacher Fragen werden die wichtigsten Informationen von Betroffenen in einem Online-Formular strukturiert eingeholt, um 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 mit den Dachorganisationen in Deutschland (Allianz chronischer seltener Erkrankungen – ACHSE) und in der Schweiz (ProRaris) Kontakt auf, wodurch immer wieder **länderübergreifender Austausch mit anderen Betroffenen** vermittelt werden kann. Auch wenn wir leider nicht allen zu einer Diagnose oder Therapie verhelfen können, sind die Betroffenen im Allgemeinen äußerst dankbar für jede Hilfe und das Zuhören.

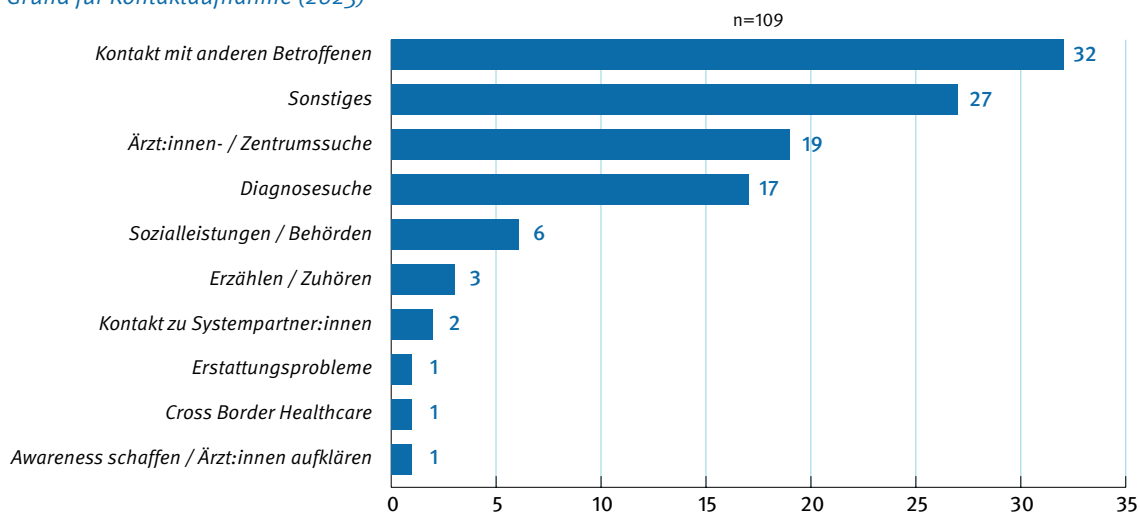
Link zum Formular
auf der Website



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. Dies zeigt auch, dass die Aktivitäten unserer Öffentlichkeitsarbeit und der Bewusstseinsbildung ein Ziel erreichen, nämlich die Aufmerksamkeit bei Betroffenen, Angehörigen, medizinischem und Gesundheitspersonal zu wecken oder hoch zu halten.

Betreuung Betroffener

Grund für Kontaktaufnahme (2023)



Sonstiges: Detailfragen zur Diagnose, Fragen zu Mitgliedschaft, Impfstoffen, Unterstützung, Zukunft der SHG, Finanzierung, Pflegegeld, Arbeitswelt und nach Gutachter:innen

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

Beirat für Seltene Erkrankungen im BMSGPK

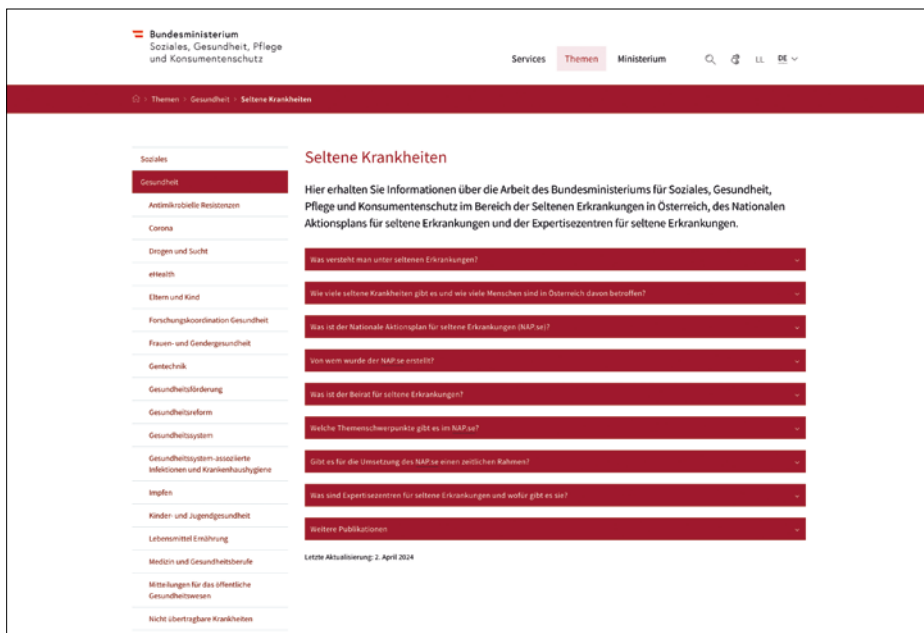
 Bundesministerium
Soziales, Gesundheit, Pflege
und Konsumentenschutz

60

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 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
(siehe Menüpunkt „Was ist der Beirat für Seltene Erkrankungen“):



Seltene Krankheiten

Hier erhalten Sie Informationen über die Arbeit des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz im Bereich der Seltene Erkrankungen in Österreich, des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen und der Expertisezentren für seltene Erkrankungen.

- Was versteht man unter seltenen Erkrankungen?
- Wie viele seltene Krankheiten gibt es und wie viele Menschen sind in Österreich davon betroffen?
- Was ist der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)?
- Von wem wurde der NAP se erstellt?
- Was ist der Beirat für seltene Erkrankungen?
- Welche Themenschwerpunkte gibt es im NAP se?
- Gibt es für die Umsetzung des NAP se einen zeitlichen Rahmen?
- Was sind Expertisezentren für seltene Erkrankungen und wofür gibt es sie?
- Weitere Publikationen

Letzte Aktualisierung: 2. April 2024

JARDIN – Joint Action on National Integration of ERNs into National Health Systems

Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria

Die Joint Action zur Integration der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) in das Gesundheitssystem der EU Mitgliedstaaten sieht im Rahmen des EU4Health Programms direkte Finanzmittel der EU in Höhe von 18 Millionen Euro unter finanzieller Beteiligung der Mitgliedstaaten vor (80 % EU Finanzmittel, 20 % von den jeweiligen Ländern).

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 Programm“), Therapie und ganzheitlicher Versorgung, sowie 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. In Österreich war ein Team rund um Assoc.-Prof. PD Dr. Till Voigtländer (damaliges Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se) mit der Ausarbeitung beauftragt und ist nun für die **Gesamtkoordination der Joint Action auf EU Ebene** und die Umsetzung in Österreich verantwortlich.

Pro Rare Austria
Newsbericht



Wir von Pro Rare Austria waren ab 2022 punktuell in die Vorgespräche eingebunden und sollen das ein oder andere Arbeitspaket der Joint Action mit Start Februar 2024 begleiten.

EURORDIS
Kurzinformation zu
JARDIN (Englisch)



Umsetzung weiterer Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)

Ein wichtiges Ziel von Pro Rare Austria ist es, **spürbare Verbesserungen für Betroffene einer SE und deren betreuende Angehörige** zu schaffen. Die Teilnahme an den zwei jährlichen Sitzungen des Beirats für SE und die aktive Mitarbeit an der Umsetzung von Maßnahmen des NAP.se sind daher eine laufende Aufgabe.

Zusammenarbeit mit Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)

2023 gab es stete Kooperation auf Einladung der GÖG bzw. der dort angesiedelten Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE), um z. B. bestehende Inhalte zu seltenen Erkrankungen zu aktualisieren und neue Themenfelder zu erarbeiten.

Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs: gesundheit.gv.at

- **Evaluierung, Aktualisierung und teilweiser Ausbau der Inhalte zu seltenen Erkrankungen** auf dem Gesundheitsportal (die Inhalte waren Ergebnisse des Pro Rare Austria-Förderprojekts „Pro.NAP“)
- Mitarbeit von Pro Rare Austria bei der Erstellung eines neuen **Wegweisers durch das Gesundheits- und Sozialsystem für seltene Erkrankungen**

Online-Erhebung zur Thematik Heilbehelfe und Hilfsmittel

Mitarbeit an einer Erhebung zur Thematik Heilbehelfe und Hilfsmittel bei Betroffenen von seltenen Erkrankungen durch Unterstützung bei der Umfrage-Vorbereitung (Evaluierung und Adaptierung von Fragebogen und Leitfaden für Interviews) und -Verbreitung; Aufruf an Pro Rare Austria Mitglieder und Betroffene zur Beteiligung an der Umfrage, Kontaktvermittlung für Patient:inneninterviews.

Sounding Board Social Prescribing

Social Prescribing („soziale Verschreibung“) ist ein innovativer Ansatz, bei dem nicht nur medizinische Behandlungen und Medikamente verschrieben, sondern auch nicht-medizinische Unterstützungsangebote und Aktivitäten empfohlen werden. Das Sounding Board aus Vertretungen von Berufsgruppen und Fachgesellschaften trifft sich halbjährlich zu Informationsaustausch und Abstimmung zu aktuellen Entwicklungen rund um Social Prescribing in Österreich.

Projekt „Pro.NAP“



Seltene
Erkrankungen auf
gesundheit.gv.at



Regelmäßige virtuelle Termine mit Leitenden Ärzt:innen der Sozialversicherungsträger

Seit 2022 nimmt Pro Rare Austria einmal jährlich an einer der quartalsweisen Sitzungen der Leitenden Ärzt:innen der Sozialversicherungsträger teil, um Anliegen, Problemstellungen und Herausforderungen unserer Mitglieder vorzubringen und Lösungen zu erreichen. Diese Termine verlaufen konstruktiv und tragen zur Verbesserung des gegenseitigen Verständnisses bei. Erfreulicherweise konnten bei einigen Punkten bereits Verbesserungen erreicht werden.

Folgende Aspekte wurden von Pro Rare Austria vorgebracht und mit den Leitenden Ärzt:innen diskutiert:

Fehlende Expertise für seltene Erkrankungen (SE) in den Sozialversicherungen – Wunsch nach einer zentralen Ansprechperson für SE

Bei der ÖGK, die über die Mehrzahl der Versicherten verfügt, gibt es seit 2024 eine zentrale Ansprechperson für SE, die auch im Beirat für SE vertreten ist und mit der wir in Kontakt sind. Eine kassenübergreifende Lösung sollte nach Erfahrungen bei der ÖGK im Auge behalten werden.

Zahnmedizin – fehlende kostenlose Zahnvorsorge für Erkrankungen, die u.a. den Zahnzustand betreffen

Aufgrund der Thematisierung von Pro Rare Austria und des Intervenierens von zwei engagierten Mitgliedern ist eine Lösung für Ektodermale Dysplasie und Phosphatdiabetes zumindest seitens der ÖGK erfolgt. Wir verfolgen weiterhin die Umsetzung für die anderen betroffenen Krankheitsfelder.

Österreichweite uneinheitliche oder fehlende Erstattung, u.a. von Heilbehelfen/Hilfsmitteln

Pro Rare Austria zeigte im Gespräch mit den Leitenden Ärzt:innen diverse Fälle von Mitgliedsorganisationen auf und ersuchte um Prüfung. Aufgrund der nach wie vor nicht abgeschlossenen Reorganisation der Kassen ersuchte man uns hier weiterhin um Geduld.

Langzeittherapien, Bewilligungsprozesse, fehlende Anerkennung der Diagnosen und Befunde von Expertisezentren

Bei Langzeittherapien ist eine regelmäßige Übermittlung von Verordnungen zur Dokumentation erforderlich, ihre Bewilligung stellt jedoch kein Problem dar. Wichtig für eine zügige Bearbeitung und Genehmigung ist, dass Ärzt:innen ihre Verordnungen prinzipiell begründen, so z. B. warum ein spezifisches (ev. teures) Medikament benötigt wird, welche Erfahrungen es mit anderen verfügbaren Medikamenten über welchen Zeitraum gab, weshalb ein neuer Rollstuhl notwendig ist etc. Es besteht Einigkeit darüber, dass Diagnosen von Expertisezentren von Leitenden Ärzt:innen anzuerkennen sind.

Enzyersatztherapien in Heimtherapie, wenn medizinisch indiziert

Beim Thema Heimtherapie für Enzyersatztherapien (MPS) gibt es nach jahrelangen Forderungen und Anstrengungen aufgrund unserer Intervention (Michaela Weigl, Vorstandsmitglied, Geschäftsführung MPS Austria) eine Lösung und für fast alle Fälle entsprechende Genehmigungen, vor allem für bei der ÖGK versicherte Patient:innen.

Schulungen

Infolge des von Pro Rare Austria adressierten Bedarfs an einer Schulung für Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen über Ansprüche, Heilmittlevaluierungskommission (HEK) und Erstattungskodex (EKO) wird nun anhand unserer Inputs eine einmalige, halbtägige Schulung für Patientenvertreter:innen ausgearbeitet werden. Diese soll im Q4/2024 oder Q1/2025 stattfinden.

Projekte **Booster NAP.se und Pro.SE** **Umsetzung ausgewählter priorisierter Maßnahmen** **aus dem NAP.se und Unterstützung der Selbsthilfe** **für seltene Erkrankungen**



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 durch die „Gemeinsamen Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag“ gefördertes Projekt initiiert. Im über zwei Jahre laufenden Projekt „**Booster NAP.se**“ wurden 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.

Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) und ihre Angehörigen sind in ihrem Leben mit der Erkrankung vor viele Herausforderungen gestellt. **Psychische Gesundheit und psychosoziale Angebote sind wichtige Teile der Versorgung** von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Sowohl zu Transition als auch zu psychosozialer Versorgung wurden im Rahmen des Projektes Befragungen durchgeführt und so Perspektiven von betroffenen bzw. an den Prozessen beteiligten Personen erhoben. So wurde eine **Wissensbasis zur aktuellen Situation** geschaffen und erarbeitet, wo **mögliche Verbesserungspotentiale** liegen; ebenso wurden besonders hilfreiche **Unterstützungsstrukturen herausgestellt**. Die Themen Transition und psychische Gesundheit und aus dem Projekt hervorgehende Erkenntnisse werden verstärkt **in unsere Öffentlichkeitsarbeit eingebunden** und u.a. sowohl beim Pro Rare Austria Vernetzungstreffen als auch beim Kongress für Seltene Erkrankungen thematisiert.

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 mittels Finanzausgleich, Bundeszielsteuerungsvertrag bedarf, um weiterentwickelt werden zu können – d.h., das Projekt konnte vom BMSGPK und der MedUni Wien bis Ende 2023 nicht fortgeführt werden. Österreich, und auch Pro Rare Austria wird

an einem neuen, 2024 gestarteten EU-Projekt, kurz **JARDIN** (EU Joint Action on Integrating ERNs into National Health Systems, siehe Seite 61), mitarbeiten, in dem auch das UDP ein wesentliches Subprojekt sein wird. In diesem Rahmen sollen ein Konzept und ein Pilot für eine Patient:innenorganisation für UDP entwickelt werden.

Bis dahin werden durch die laufenden Kontakte mit Menschen, die noch auf der Suche nach einer Diagnose sind oder gerade eine erste, teils noch unbestätigte Diagnose haben, weiterhin wichtige Erfahrungen gesammelt, einerseits darüber, was die Betroffenen benötigen und andererseits, wieso es teilweise noch solch eine lange Odyssee auf dem Weg zur Diagnose und Versorgung gibt.

Zur
Projektübersicht



Im **Projekt „Booster NAP.se“** wurde eine Wissensbasis geschaffen, um die Umsetzung der Fokusthemen maßgeblich zu unterstützen und das Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen bei allen relevanten Stakeholdergruppen weiter zu stärken. Das **Projekt „Pro.SE“** ermöglicht es uns, diese festgelegten Maßnahmen zur Transition und psychosozialen Versorgung umzusetzen. Die Stärkung der Sichtbarkeit und Integration der Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen im klinischen Umfeld bzw. im niedergelassenen Bereich ermöglicht uns eine Fortführung des **Projekts „aRAREness“**, das mit Ende Februar 2023 erfolgreich abgeschlossen wurde. Somit können diese Fokusthemen nachhaltig in der Arbeit von Pro Rare Austria behandelt werden.

Rare Disease Gremien- und politische Arbeit auf EU Ebene und in Österreich im Jahr 2023 – ein Auszug

Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria

Auch im Jahr 2023 waren in der Rare Disease Szene politische und Gremienarbeit auf österreichischer und auf EU-Ebene von hoher strategischer Bedeutung, profitieren davon doch 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.

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. ePAG Chairs der 24 ePAG Gruppen sind auch Teil des EURORDIS ePAG Steering Committees, wo in ERN- und ePAG-übergreifenden Arbeitsgruppen an den Themen Governance Rules, Clinical Practice Guidelines Methodology und ERN Evaluation gearbeitet wird. ePAG Chairs evaluierten auch ihr jeweiliges ERN in Interviews mit einer unabhängigen, externen, von der EU Kommission beauftragten Firma.

Als **Bindeglied zwischen ERNs und Patient:innen(-organisationen)** vertreten wir ePAGs die Patient:inneninteressen und geben wichtige Inputs z. B. bei der Errichtung der ERN Register (z. B. REDgistry im ERN Eye) und deren Integration in das jeweilige Gesundheitssystem unseres Herkunftslandes.

Register für Seltene Erkrankungen innerhalb der ERNs bzw. nationale Register für Seltene Erkrankungen (SE), wie sie in vielen Ländern Europas bereits existieren oder in Fertigstellung sind, sind Schlüsselthemen einer europäischen oder nationalen allumfassenden Gesundheitsstrategie nicht nur für seltene, sondern für alle Erkrankungen. Hier fungieren die seltenen Erkrankungen einmal mehr als Vorreiter.

Der **European Health Data Space (EHDS)** bildet den Rahmen für Kommunikation und Verwendung von Gesundheitsdaten; erst mit einem österreichischen Gesundheitsdatenraum, der so noch nicht existiert, könnten wir vollumfänglich am EHDS und den ERN Registern teilnehmen.

CNA – Council of National Alliances

Die Funktion im EURORDIS Council of National Alliances teilte ich mir auch 2023 noch mit meiner lieben Kollegin Pro Rare Austria Obfrau Ulrike Holzer. In monatlichen Online- und halbjährlichen Präsenzmeetings werden Inputs aus den nationalen Organisationen für SE eingeholt, um die **Strategie und Politik auf EU Ebene** mitzugestalten bzw. um Maßnahmen für deren Umsetzung auf nationaler Ebene und entsprechende Tools 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.

Im Wahljahr 2024 (EU Wahlen und Nationalratswahlen in Österreich) gewinnen die im CNA entwickelten Strategien besondere Bedeutung, müssen diese doch von den (zukünftigen) Abgeordneten und Regierungen ins Programm aufgenommen werden – daher unsere

Mehr Informationen
zu ePAGs (Englisch)



Mehr zum EHDS
(Englisch)



Presseaussendung
Pro Rare Austria
zum EHDS



kontinuierliche intensive Zusammenarbeit mit EURORDIS, um gemeinsam Petitionen und Kampagnen für einen **EU Aktionsplan für Seltene Erkrankungen** – eine durchgängige Gesamtstrategie ähnlich dem EU Cancer Plan – zu gestalten und mitzutragen.

Vorangegangen war dieser Kampagne noch im Jahr 2022 der Aufruf der tschechischen Ratspräsidentschaft an alle EU-Mitgliedstaaten, die EU Kommission von der Notwendigkeit eines **EU Aktionsplans für Seltene Erkrankungen** zu überzeugen; dieser wurde von 22 Mitgliedstaaten – so auch von Österreich – unterstützt. Der angestrebte EU Aktionsplan auf Basis der Rare 2030 Study mit acht Handlungsfeldern (Schlüsselthema z. B. Gesundheitsdatenraum und Register – wir hatten berichtet) wird die Zusammenarbeit im Bereich SE auf europäischer Ebene und auf Ebene der Mitgliedsstaaten stärken und wichtige Lücken schließen, wovon wir uns auch Hilfestellung für eine österreichische Gesamtstrategie für SE und Verbesserungen für in Österreich mit SE lebende Menschen und ihre Familien erwarten.



Dominique Sturz im EU Parlament

Rare Disease Day and Rare Disease Week

Im Vorfeld zum internationalen Rare Disease Day fand in Brüssel die Rare Disease Week von 6.-9. Februar 2023 auf Initiative von EURORDIS statt. Wir durften uns über aktive österreichische Beteiligung in Brüssel freuen: als eine der ausgewählten Patientenvertreter:innen traf ich auf EU Parlamentsabgeordnete und Vertreter:innen weiterer EU Institutionen, um mit ihnen die zukünftige EU Politik (und ihre Umsetzung auf Ebene der Mitgliedstaaten) für seltene Erkrankungen zu diskutieren. Weiters war ich eingeladen, die Patient:innenperspektive zur OMP Regulation (Gesetz zu Orphan Medicinal Products – OMP) bei der OMP Konferenz im EU Parlament, auf Einladung von MEP Frédérique Ries und EURORDIS, vorzutragen.

Die **OMP Regulation** ist für SE von besonderer Bedeutung. Dies adressierte ich auch bei der Europäischen Veranstaltung zum Thema „Revision of the EU General Pharmaceutical Legislation – Addressing Challenges, Seizing Opportunities“, zu der das **European Health Forum Gastein** (EHFG) am 13. März 2023 in die ständige Vertretung Österreichs eingeladen hatte. Dort betonte ich die Wichtigkeit der Berücksichtigung des „Unmet Medical Need“ der Patient:innen und der Patient:innenbeteiligung, um Patient:innenzentriertheit und damit den Zugang zu innovativen Therapien für Menschen mit SE sowie nachhaltige Leistbarkeit für Gesundheitssysteme sicherzustellen. Durch die Veranstaltung führten der EHFG Präsident Dr. Clemens Martin Auer und Gesundheitsminister Johannes Rauch.

Weiters war die **OMP Regulation** auch Thema im EURORDIS **Podcast Rare on Air**, in dem ich gemeinsam mit Simone Boselli Gast sein durfte. In dem monatlich erscheinenden Podcast werden Themen rund um SE vorgestellt und diskutiert. Der Podcast ist auf Spotify, Apple Podcasts, Google Podcasts und Amazon Music verfügbar.

Zu den Podcasts



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

*Foto:
Dominique Sturz*

Rare Disease – EU-HTA und dessen Implementierung in Österreich

Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria

Ursprünglich 2018 für drei Jahre zur Erarbeitung von Inputs für die von der EU-Kommission im Dezember 2021 verabschiedete HTA Regulation (gemeinsame Kosten-/Nutzenbewertung) eingerichtet, befassen wir uns in der **EURORDIS HTA Taskforce** nun intensiv mit den sogenannten Implementing Acts von EU-HTA, die z. B. Joint Clinical Assessments (JCA) genau regeln werden (auch Patient:innenbeteiligung, Stichwort PICO – Patient, Intervention, Comparison, Outcome), und mit deren Auswirkungen auf Ebene der EU-Mitgliedsländer.

Ab 2025 wird EU-HTA bei Onkologika und ATMPs (Advanced Treatment Medicinal Products wie z. B. Gentherapien), die sehr häufig für Rare Diseases – oft mit Orphan Drug Designation – entwickelt wurden, verpflichtend zur Anwendung gelangen und bis 2028 auf alle Orphan Drugs ausgeweitet werden. Dies ist im Sinne eines zügigen Einsatzes durchaus als Erfolg zu werten, sofern die Umsetzung mit den Patient:innen erfolgt.

Brisanz kommt dem Thema in Österreich seit der Einrichtung des österreichweiten **Bewertungsboards** im Zuge der Verabschiedung der österreichischen Gesundheitsreform Ende 2023 zu. Die Einführung eines nationalen Bewertungsboards schafft die Voraussetzungen für die Umsetzung entsprechender EU-Verordnungen und damit auch die Rahmenbedingungen für die Implementierung von EU-HTA.

In der Entwurfsphase des Bewertungsboards im Zuge der unter Zeitdruck stattfindenden Verhandlungen zur Gesundheitsreform 2023 wurde es verabsäumt, die **Sicht der Patient:innen** einzuholen und Betroffene mit einem **Sitz in diesem Board** fest zu verankern. Dieser Sitz sollte für Patient:innen (-vertreter:innen) vorgesehen werden, um die direkte Sicht bzw. die „Lived Experience“ der Betroffenen indikationsspezifisch oder -übergreifend einzubringen.

Diese „echte“ Patient:innenbeteiligung unterscheidet sich klar von Aufgaben der durch die Bundesländer installierten **Patient:innenanwaltschaften** (teils synonym als Patient:innenvertretungen bezeichnet), die wichtige Funktionen erfüllen, um Patient:innen zu ihrem Recht zu verhelfen. Eine Intensivierung der Zusammenarbeit wird angestrebt.

Wir sind in permanentem Dialog mit den relevanten Playern im Gesundheitswesen, um aktiv im Sinne der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen mitzugestalten und deren Sicht einzubringen.

Mehr Informationen
zu HTA in der EU
und in Österreich



Langjährige Forderung – Implementierung und Stärkung der Patient:innen-Beteiligung in Österreich

Vereinigte Kräfte unterstützen Forderung nach Einbindung der Patient:innen

ÖKZ-Artikel:
Unabhängigkeit
benötigt öffentliche
Förderungen



In einer gemeinsamen Plattform mit dem Bundesverband Selbsthilfe Österreich (BVSHOE), „DIE ALLIANZ onkologischer PatientInnenorganisationen“ und „wir sind diabetes“ startete Pro Rare Austria 2023 ein Bündnis, das die nötigen Änderungen mit dem Ziel der formalisierten Beteiligung von SHO und PO in Österreich vehement fordert.

2023 gab es dazu bereits mehrere Abstimmungstermine innerhalb der Plattform, um die Ziele und Forderungen auszuformulieren sowie die weitere Vorgangsweise, z. B. ein Veranstaltungsformat, abzustimmen.

Die benötigten Mittel für die Implementierung und Stärkung der Patient:innen-Perspektive in Österreich sind im Gesundheits- und Sozialbudget vergleichsweise gering, der Wert und Nutzen wären ein Vielfaches.

Angesichts mangelnder bisheriger Umsetzung fragt man sich: *Will man keine starken PO/SHO in Österreich?* Aber genau die braucht es, um wirklich die Patient:innen in den Mittelpunkt zu stellen.

Kernforderungen zur Stärkung der Selbsthilfe in Österreich

Kernforderungen
zur Stärkung
der Selbsthilfe
(gemeinsam mit
BVSHOE)



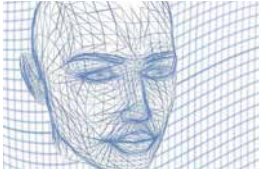
Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen tragen wesentlich zur Verbesserung der Gesundheitskompetenz in der Bevölkerung bei. 2023 adressierten Pro Rare Austria und der Bundesverband Selbsthilfe Österreich (BVSHOE) in einem offiziellen formalisierten Forderungspapier die seit langem formulierte, aber nach wie vor ausstehende Umsetzung der im Regierungsprogramm 2020-2024 verankerten „Stärkung der Selbsthilfe“ in Österreich und versandten dieses an eine umfangreiche Liste an Stakeholdern, allen voran das Bundesministerium für Gesundheit. Daraus resultierten zwar zahlreiche Gespräche, die Umsetzung steht aber nach wie vor aus, sodass wir sicherstellen müssen, dass die Forderungen in das nächste Regierungsprogramm einfließen und endlich umgesetzt werden.

Die seit Jahren geäußerten Kernforderungen lauten:

- **Gesicherte österreichweit einheitliche Basis- und Projektfinanzierung** für Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen (SHO, PO) auf Bundesebene.
- **Formalisierte Beteiligung** von SHO und PO in sozial- und gesundheitspolitischen Gremien auf Bundesebene.
- **Gesetzliche Verankerung** der Selbsthilfe in Österreich in Form eines **Beteiligungsgesetzes**, implementiert in zwei Phasen.



Foto:
Pro Rare Austria



Die Gesichter Seltener Erkrankungen

Die **Plattform medonline** führt die wichtige und erfolgreiche Serie zu unterschiedlichen Erkrankungen weiter – die Zahl der Beiträge erhöht sich laufend.

In der Serie 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.

Mit Stand Mitte Mai 2024 sind unter dem Einsatz der Redakteurin Mag. Christina Lechner von medonline bereits 26 Beiträge zu folgenden Erkrankungen online veröffentlicht:

- 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“**
- Teil 21: **„Lange wurde mir vermittelt, schwach zu sein“**
- Teil 22: **Hereditäres Angioödem (HAE): „Die Diagnose war eine enorme Erleichterung!“**
- Teil 23: **MCOPS12: „Simons Fröhlichkeit ist unsere größte Motivation“**
- Teil 24: **Retinoschisis: „Es fehlt an rechtzeitigen Informationen über Hilfsmittel“**
- Teil 25: **Autoimmunhepatitis: Plötzlich braune Flecken auf der Haut**
- Teil 26: **Friedreich-Ataxie: „Wir können auch gemeinsam lachen“**

medonline News Lernwelt Kongresswelt Themenwelt Pharmazie Webkiosk Mediathek Kolumnen und Serien

SERIE:
Die Gesichter Seltener Erkrankungen

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 28
Friedreich-Ataxie: „Wir können auch gemeinsam lachen“
Eva Eisenböck (37) und Esteban Grieb (47) erzählen über Diagnose und Krankheitsmanagement ihrer seltenen, aber sehr auffälligen Erkrankung...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 25
Autoimmunhepatitis: plötzlich braune Flecken auf der Haut
Unspezifische braune Flecken auf der Haut und rasant steigende Leberwerte führten bei Melitta Matoušek zur Diagnose der seltenen Erkrankung...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 24
Retinoschide: „Es fehlt an rechtzeitigen Informationen über...“
Verursacht durch die X-chromosomal vererbte Retinoschisis erblindete Onur Kınalı im Schulalter am linken Auge, auf dem rechten hat er nur 10%...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 23
MCOPS12: „Simons Fröhlichkeit ist unsere größte Motivation“
Simons Diagnose ist bisher einzigartig in Österreich. Der von seinen Eltern gegründete Verein „Cure MCOPS12“ unterstützt weltweit...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 22
Hereditäres Angiodödem (HAE): „Die Diagnose war eine enorme...“
Lange fühlte sich die Patientin als „Hypochonder“ abgetan, bis sie endlich ihre Diagnose hereditäres Angiodödem (HAE) erhielt und ihre Attacken damit...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 21
„Lange wurde mir vermittelt, schwach zu sein“
Seine Hämophilie bedeutet für den zehnjährigen Leopold praktisch keine Einschränkung im Alltag – möglich macht dies die regelmäßige Gabe von...

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 Behandlerin und Patientin oft eine entscheidende Rolle, wie das Beispiel...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen - Teil 15
Mikrovillöse Einschlusskrankheit (MVID): „Batuhans ist ein...“
Vor wenigen Wochen feierte Familie Arici Batuhans ersten Geburtstag. Aufgrund seiner seltenen mikrovillösen Einschlusskrankheit (MVID) kann der...

Quelle: medonline



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

T: +43 664 2803767

Kooperationen im Printbereich

(Auswahl)



PERFORMANCE



360°Blick
Leben mit einer Seltenen Erkrankung

Quelle: Welldone Periskop

Periskop

Pro Rare Austria und das Medium Periskop führten 2023 die Kooperation zur regelmäßigen Veröffentlichung von Artikeln zur Thematik seltene Erkrankungen fort, nun besser durch ein neues Logo gekennzeichnet. 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 2023 waren:

- **Einblick in unsere politische Arbeit auf EU Ebene – Rare Disease Week in Brüssel**
(Dominique Sturz)
- **Seltene Erkrankungen in der Schule – Schärfung des Bewusstseins**
(Ulrike Holzer)
- **„Die Gesichter Seltener Erkrankungen“ – Wissensvermittlung zu seltenen Erkrankungen**
(Gabriele Mayr)
- **Transition und Psychosoziale Versorgungsstrukturen bei seltenen Erkrankungen – Projekt „Booster NAP.se“**
(Elisabeth Weigand)
- **Gesundheitsreform aus der Sicht der seltenen Erkrankungen – Patient:innen wirklich im Mittelpunkt?**
(Elisabeth Weigand)



Ausgabe 02/2023



Ausgabe 09/2023

Quelle: Mediaplanet

Mediaplanet



Die Kooperation mit dem Medium Mediaplanet ist zu einer sehr gut etablierten und vertrauensvollen Zusammenarbeit geworden; 2023 waren wiederum Beilagen u.a. in der Tageszeitung Der Standard inkludiert. Mediaplanet bringt als Medieninhaber und Herausgeber fachspezifische Themenzeitungen und zielgruppenorientierte Webseiten heraus. Pro Jahr gibt es in dieser Kooperation zwei Ausgaben zu „Seltene Erkrankungen“.

Ausgabe Februar 2023

Vorwort: Ungewöhnliche und unklare Symptome, keine ansprechende Therapie: Richtig handeln bei möglichen Zeichen für eine seltene Erkrankung (Elisabeth Weigand)

Artikel: Pro Rare Austria – unsere Vision für seltene Erkrankungen 2030 (Ulrike Holzer)

Online-Artikel September 2023

Vorwort: Seltene Erkrankungen: Ungewöhnliche und unklare Symptome einordnen und richtig handeln durch mehr Wissen (Ulrike Holzer)

Jubiläum: Gesundheit 2023 – Jahrbuch für Gesundheitspolitik und Gesundheitswirtschaft in Österreich

Seit 15 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.

Die 15. Ausgabe „Was kommt, was geht, was bleibt“ war dem Jubiläum mit entsprechenden Beiträgen gewidmet.

Pro Rare Austria konnte sich im Kapitel „Patientenmitbestimmung im System und als Betroffene“ wieder in einem kurzen Artikel präsentieren (Autorin: Obfrau Ulrike Holzer) und zur Jubiläumsausgabe gratulieren.



Quelle:
Sanofi-Aventis GmbH; WKÖ

Link zum
Gesundheitsjahrbuch 2023



GESUNDHEIT 2023



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

Patientenbeteiligung zur Verbesserung des Gesundheitssystems

Wir freuen uns, dass wir wieder eingeladen wurden, einen Beitrag in dieser Jubiläumsausgabe zu verfassen und so die seltenen Erkrankungen prominent repräsentieren zu dürfen. Herzliche Gratulation zum 15-jährigen Bestehen!

Beteiligung im System und Entscheidungsprozess

Zahlreiche Studien beweisen, dass „shared decision making“ in der medizinischen Versorgung zu besseren Ergebnissen führt. Was auf individueller Ebene in der Ärzt:in-Patient:in-Kommunikation gilt, sollte unserer Meinung nach auf allen Entscheidungsebenen angewendet werden, wo über die Zukunft von Patient:innen entschieden wird. Patient:innen in Entscheidungsprozesse einzubinden bedeutet, dass eine einzigartige Perspektive beleuchtet wird – die Erfahrungen, die Betroffene und Angehörige Tag für Tag mit der Erkrankung sammeln, sind wertvoll und unersetzlich.

Was fehlt noch in Österreich?

Vieles ist in Österreich schon gelungen, z. B. die Aufmerksamkeit für die speziellen Bedarfe der Betroffenen einer seltenen Erkrankung bei allen Stakeholdern und in der Öffentlichkeit zu erhöhen.

Nur durch eine systematische Einbindung von Patient:innen auf allen Ebenen können wir jedoch unser Gesundheitssystem optimieren. Es braucht daher noch viel mehr: rechtliche Verankerung von Patientenorganisationen als zentrale Stakeholdergruppe im Gesundheitswesen, systematische Inkludierung in Expertenkommissionen, z. B. zum Ablauf von Prozessen, automatische frühzeitige Einbindung in klinische Studien und nicht zuletzt adäquate Basis- und Projektförderungen.

„Patient:innen in Entscheidungsprozesse einzubinden bedeutet, dass eine einzigartige Perspektive beleuchtet wird – die Erfahrungen, die Betroffene und Angehörige Tag für Tag mit der Erkrankung sammeln, sind wertvoll und unersetzlich.“

Ulrike Holzer

Kooperationen im Onlinebereich

(Auswahl)

74

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 und 2023 von der Geschäftsstelle umfassend evaluiert und aktualisiert. Im Kapitel sind auch alle österreichischen **Zentren für seltene Erkrankungen** abgebildet (siehe auch S. 108 – Tabelle mit den Zentren).

Mitarbeit von Pro Rare Austria bei der Erstellung eines neuen **Online-Wegweisers durch das Gesundheits- und Sozialsystem für seltene Erkrankungen** wurde auf Einladung der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der GÖG ermöglicht.

Weitere
Informationen



GESUNDHEIT.GV.AT
Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs

Gesund leben | Krankheiten | Diagnose & Labor | Gesundheitsleistungen | Services | Login

Krankheiten > Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen

Wissenswertes über seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen: Diagnose & Behandlung

Leben mit einer seltenen Erkrankung

Seltene Erkrankungen: Häufige Fragen (FAQ)

Zentren für seltene Erkrankungen

Wegweiser durch das Gesundheits- und Sozialsystem bei seltenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen sind definitionsgemäß meist erbliche, oft chronische, mit einem schweren Verlauf einhergehende, komplexe Krankheitsbilder. Sie können lebensbedrohend sein und/oder dauerhafte Invalidität nach sich ziehen. Bisher sind über 6.000 seltene Erkrankungen bekannt, in Österreich sind Schätzungen zufolge insgesamt etwa 400.000 bis 500.000 Menschen betroffen. Diese stehen vor einer schwierigen Situation: Zur Belastung durch die Grunderkrankung kommen Krankheitsverläufe, die noch wenig erforscht sind, langwierige diagnostische Wege oder Verfahren sowie das Fehlen von Spezialistinnen und Spezialisten, verfügbaren Medikamenten und Therapien. Seltene Erkrankungen werden daher gerne als „Waisenkinder der Medizin“ bezeichnet. Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) des Bundesministeriums für Gesundheit arbeitet an der Verbesserung der Situation. Ein wichtiges Ziel ist, gute Anlaufstellen für Gruppen Seltener Erkrankungen in so genannten Expertisenzentren zu schaffen. Zusätzlich arbeitet Österreich mit der europäischen Initiative Orphanet zusammen, um die Abbildung Seltener Erkrankungen in der medizinischen Dokumentation zu verbessern. In der Orphanet-Datenbank finden sich Informationen zu allen bekannten Seltene Erkrankungen. Die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen an der Gesundheit Österreich GmbH, das Nationale Büro für Seltene Erkrankungen an der Medizinischen Universität Wien und der Beirat für Seltene Erkrankungen unterstützen die Umsetzung des NAP.se.

© vetre

AM PLUS – [Symptomsuche.at](https://symptomsuche.at)

Die Datenbank seltene Erkrankungen - symptomsuche.at unterstützt v.a. niedergelassene Ärzt:innen bei der Suche nach Verdachtsdiagnosen. Pro Rare Austria ist einer der Schirmherren. Das Tool soll weiter wachsen, um umfangreichere Informationen zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung stellen zu können.

Weitere
Informationen



Medienpräsenz 2023, umfassende Öffentlichkeitsarbeit

Vor allem rund um den Tag der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2023 war Pro Rare Austria wieder breit in den Medien vertreten; im TV, online und als Print wurden zahlreiche Beiträge zu seltenen Erkrankungen veröffentlicht.

Es gab einen **APA Science Schwerpunkt** zu SE, für den Pro Rare Austria angefragt wurde, einen Gastbeitrag zu verfassen.

Die Plattform **medonline** brachte ebenso einen Themenschwerpunkt zu Rare Diseases. Im TV waren Mitglieder von Pro Rare Austria präsent, so z. B. in der Sendung **Studio 2** (Bericht über Cystische Fibrose, Anna Jodlbauer) oder **Bewusst gesund** (Thema MCOPS12, Familie Pell).

Im **Ö1 Radiodoktor** war eine Sendung dem Thema seltene Erkrankungen gewidmet; zu Gast waren neben einer Betroffenen von Osteogenesis Imperfecta Obfrau Ulrike Holzer und Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer/Leitg. Kinderklinik MedUni Wien.

Alle weiteren **Medienberichterstattungen** rund um den Rare Disease Day 2023 lesen Sie auf unserer Website.

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.

Imagefolder und Website

Einen neu überarbeiteten Imagefolder in handlichem Format können wir Ihnen ebenso präsentieren wie demnächst auch eine verbesserte und bezüglich Benutzerfreundlichkeit leicht umgestaltete Website – der Prozess dazu startete 2023. Prioritär ist für uns, dass wichtige Inhalte zu seltenen Erkrankungen online zur Verfügung stehen und rasch und niederschwellig gefunden werden können.

Presseunterlagen

Um wichtige Zahlen und Fakten gesammelt zur Verfügung zu stellen, weisen wir alle Medienvertreter:innen auf unsere umfassende **Pressemappe** hin.

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
Anmeldung zu deren Newsletter: NL@expertisenetze.at

Alles zum
APA Science
Schwerpunkt



Rare Disease
Day 2023



Überblick
Presseberichte



Unser
Imagefolder



Unsere
Pressemappe



Anmeldung
zum Newsletter





Pro Rare Austria – das Jahr 2023 Veranstaltungen

- 79** ***Überblick (Auswahl)***
- 80** ***Austrian Health Forum-NetUp
am Rare Disease Day***
- 82** ***Pro Rare Austria Vernetzungstreffen 2023***
- 84** ***13. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY***
- 86** ***Austrian Health Forum Schladming 2023***
- 87** ***Jahrestagung der Österreichischen
Plattform für Personalisierte Medizin 2023***
- 88** ***13. Österreichischer Kongress für Seltene
Erkrankungen 2023***
- 90** ***14. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY***

Finden Sie hier einen Überblick über Veranstaltungen; bei vielen nahm Pro Rare Austria national, aber auch international durch Vorstandsmitglieder bzw. die Geschäftsführung eine aktive Rolle im Jahr 2023 ein (z. B. als Vortragende, Teilnehmer:innen einer Podiumsdiskussion, etc.):

Veranstaltungen im Jahr 2023

(Auswahl)

79

28.2.2023	Austrian Health Forum – AHF-NetUp: „450.000 Betroffene – immer noch selten?“ Wien/hybrid – Ulrike Holzer (Podium)
9.3.2023	Janssen Forum: „Innovationen – Leistbarkeit und Finanzierung im Bereich von Life Sciences für die PatientInnen in Österreich“ Wien – Elisabeth Weigand (Vortrag)
13.3.2023	Revision of the EU general pharmaceutical legislation Brüssel/hybrid – Dominique Sturz
15.4.2023	Pro Rare Austria Vernetzungstreffen Wien
19.4.2023	MedTalk zum Thema Seltene Krankheiten Linz/hybrid – Claas Röhl (Podium)
3.5.2023	13. PHARMIG Rare Diseases Dialog: „Ein zentraler Finanzierungstopf – die Lösung für einen langfristigen und einheitlichen Zugang zu neuen Therapien im Bereich seltener Erkrankungen?“ Wien/hybrid – Dominique Sturz (Podium)
9.5.2023	Austrian Life Science Day: „Klinische Studien im Bereich personalisierte Medizin“ Wien – Rainer Riedl (Podium)
11.-13.5.2023	Austrian Health Forum Schladming: „Reform oder Revolution“ Ulrike Holzer, Claas Röhl, Elisabeth Weigand (Podium)
16.5.2023	Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit Round Table: „Früherkennung und frühestmögliche Diagnose von seltenen Erkrankungen“ virtuell – Ulrike Holzer
22.5.2023	Praevenire Gesundheitstage, Gipfelgespräch: „Bedeutung und Zukunft der Gentherapie – mit dem Fokus auf seltene Erkrankungen“ Seitenstetten/hybrid – Claas Röhl (Podium)
19.-23.6.2023	EURORDIS Open Academy Schools 2023 Barcelona – Elisabeth Weigand
29.6.2023	Workshop AI and Big Data in Patient Advocacy: “Best Practices in Patient Advocacy: AI, Patient Voice and beyond“ virtuell – Claas Röhl (Vortrag)
7.-10.7.2023	Praevenire Gesundheitsgespräche Alpbach zu Themen Innovationen, Seltene Erkrankungen Elisabeth Weigand (Podium)
20.-22.9.2023	29th International Conference on Health Promoting Hospitals and Health Services: “Empowering Patients, Families and Communities for Times of Crises and Beyond” Wien – Claas Röhl (Vortrag)
2.10.2023	Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin ÖPPM Wien – Claas Röhl, Elisabeth Weigand (Vortrag)
6.-7.10.2023	13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen: „Hoffnung – Der Blick in die Zukunft. Gentherapien für seltene Erkrankungen im Brennpunkt“ Wien/hybrid – Dominique Sturz, Michaela Weigl, Claas Röhl (Vortrag, Podium)
6.11.2023	14. PHARMIG Rare Diseases Dialog: „Wir sehen was, was Du nicht siehst – Drehscheibe Expertisezentren“ Wien/hybrid – Claas Röhl (Podium)
20.11.2023	Auftaktveranstaltung des BMSGPK zur eHealth Strategie Wien – Dominique Sturz
29.11.2023	Generalversammlung Pro Rare Austria
30.11.2023	16. CCIV Symposium: „Digitale Patientenbeteiligung durch PROMS/PREMS“ Wien/hybrid – Elisabeth Weigand, Judith Wimmer

Austrian Health Forum-NetUp am Rare Disease Day **450.000 Betroffene – immer noch selten?**

28. Februar 2023, Wien/hybrid

Das Austrian Health Forum-NetUp fand am 28. Februar 2023, direkt am Internationalen Tag der seltenen Erkrankungen, im DC Tower Wien statt, bereits zum zweiten Mal in diesem Format.

Pro Rare Austria war in der Planung des Talks wieder in die Themenformulierung und Auswahl der Gäste eingebunden und dankt an dieser Stelle dem AHF-Team rund um Mag. Christoph Hörhan sehr herzlich für seinen Einsatz.

Am Podium trafen sich:

- **Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer**, MBA, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/MedUni Wien
- **Andreas Huss**, MBA, Obmann der ÖGK
- **Dr. Naghme Kamaleyan-Schmied**, Stellvertretende Bundeskurienobfrau der niedergelassenen Ärzt:innen
- **Obfrau Ulrike Holzer**, Pro Rare Austria

Der ebenfalls geladene Dr. Clemens Martin Auer musste leider kurzfristig absagen.



Christoph Hörhan leitete und moderierte den Talk wie gewohnt.

In der Diskussion ging es im Wesentlichen um drei wichtige Bereiche:

- Wie kommen Betroffene schneller zu einer bestätigten Diagnose?
- Welche Verbesserungen braucht es, um zielgerichtet zur bestmöglichen Versorgung zu kommen?
- Welche Chancen bietet der gerade laufende Prozess des Finanzausgleichs?



Einig waren sich alle Diskussionsteilnehmer:innen, dass mehr **Bewusstsein**, aber auch entsprechende **Ausbildung** bei Ärzt:innen, die an der Basis mit Patient:innen einer seltenen Erkrankung konfrontiert sind, zu einer rascheren Diagnose führen.

Eine schnellere **Designation weiterer Expertisezentren** sowie eine nachhaltige und finanziell **gesicherte Verankerung im Gesundheitssystem** wurde von Frau Prof. Greber-Platzer gefordert.

Im Hinblick auf Patient:innenpfade wurden erste Ansätze angesprochen, die durch entsprechendes Case-Management zum Ziel hätten, die Odysseen der Patient:innen zu verkürzen bzw. zu vermeiden.

Zum Finanzausgleich – die Verhandlungen darüber standen damals am Beginn – wurden vom Obmann der ÖGK u.a. das Bestreben nach einer strukturellen Veränderung im Gesundheitsbereich von Seiten der Sozialversicherung, von der v.a. die seltenen Erkrankungen profitieren sollten, und ein gemeinsamer Topf für Heilbehelfe und Hilfsmittel, psychologische Betreuung und hochpreisige Orphan Drugs, der von Bund, Ländern und Sozialversicherung gemeinsam bezahlt werden sollte, angekündigt.

Der Finanzausgleich wurde im Dezember 2023 im Parlament beschlossen – nicht alles wurde wie angekündigt realisiert.



Fotos und Video
zur Nachschau



Pro Rare Austria Vernetzungstreffen 2023

Gemeinsam im Dialog und Austausch zu seltenen Erkrankungen

15. April 2023, Wien



Über 100 Teilnehmende waren bei unserem ersten Vernetzungstreffen am Samstag, 15. April 2023 im Veranstaltungszentrum Catamaran des ÖGB anwesend und nützten die Möglichkeit, interessanten und berührenden Vorträgen zuzuhören und sich anschließend beim Networking auszutauschen.

Die Gelegenheit dazu ergab sich aufgrund der nun wieder in Präsenz organisierten Veranstaltung – auf eine Übertragung oder Aufzeichnung wurde bewusst verzichtet, um den **persönlichen Austausch** in den Vordergrund zu stellen, der durch die Pandemie lange nicht möglich war.

Der top ausgestattete Veranstaltungssaal gab uns die Möglichkeit, die Anwesenden in moderner und freundlicher Atmosphäre willkommen zu heißen. Langjährige und viele neue Mitglieder von Pro Rare Austria nahmen die Chance zum Anlass, vor Ort mit anderen ins Gespräch zu kommen und Erfahrungen auszutauschen. Wir freuten uns sehr, bekannte und neue Gesichter aus Anlass dieses **neuen Formats** zu treffen und kennenzulernen.

Neben den Vorträgen wurde auch die Möglichkeit geboten, sich bei gesamt zehn Ausstellungsständen über andere Mitglieder, Firmen oder Kooperationspartner:innen zu informieren.

Nach der Begrüßung durch **Obfrau Ulrike Holzer** und den Leiter des ÖGB Chancen Nutzen Büros Patrick Berger gaben Mitglieder von Pro Rare Austria einen berührenden Einblick in ihre **Best Practices**. Wie von früheren Veranstaltungen („Pro Rare Austria Tag der Seltenen Erkrankungen“) gewohnt, wurden Beispiele vorgestellt – Mutmacher für Menschen mit seltenen Erkrankungen und Impulse für das Gesundheitssystem.

Ergänzend waren Vorträge von Kooperationspartner:innen bzw. Expert:innen programmiert.



*Zu ausführlichem
Nachbericht
und Fotos*



Wir bedanken uns herzlich bei Pamela Grün für die bewährte Moderation, Patrick Berger des ÖGB Chancen Nutzen Büros und Fotografin Andrea Pobst für die schöne Fotogalerie. Die Veranstaltung wurde durch die Unterstützung unserer Fördergeber:innen und Sponsor:innen ermöglicht, wofür wir uns nochmals herzlich bedanken.

*alle Fotos:
apbild*

13. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Ein zentraler Finanzierungstopf – die Lösung für einen langfristigen und einheitlichen Zugang zu neuen Therapien im Bereich seltener Erkrankungen?

3. Mai 2023, Wien/hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY



Podiumsdiskussion

Der 13. Rare Diseases Dialog widmete sich einem Finanzthema. Inwieweit eine breitere Aufstellung eines bundesweiten Finanzierungstopfes dazu beitragen kann, eine bessere Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen (SE) in allen Bundesländern zu gewährleisten, stand im Mittelpunkt der mit 220 Personen sehr gut besuchten Veranstaltung in der Urania.

Diskussionspartner:innen:

- **Mag. Gunda Gittler**, MBA, aPh, Apothekenleitung, Apotheke der Barmherzigen Brüder e.U.
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**, Stellv. Direktorin der Innsbrucker Kinderklinik, Abt. für Pädiatrie, Med. Univ. Innsbruck
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Herwig Ostermann**, Geschäftsführer Gesundheit Österreich GmbH
- **Dr. Ronald Pichler**, Head of Public Affairs & Market Access, PHARMIG
- **Hon. Prof. (FH) Dr. Bernhard Rupp**, MBA, Leiter der Abteilung Gesundheitspolitik, Kammer für Arbeiter und Angestellte NÖ
- **Mag. Dominique Sturz**, Obfrau-Stv. Pro Rare Austria

Moderation: Mag. Tarek Leitner/ORF

Ausführliche
Presseinformation
der PHARMIG
ACADEMY



”

**Es braucht
Nachhaltigkeit bei
der Dotierung des
Finanzierungstopfes.**

“



Die Veranstaltung war gut besucht

Im Zuge der Diskussion forderte Dominique Sturz, den möglichst raschen Zugang zu kostenintensiven Gen- oder Zelltherapien für SE – einige stehen kurz vor der Zulassung – zu ermöglichen; und dies unabhängig vom jeweiligen Bundesland, in dem die Betroffenen – mehrheitlich Kinder – ihren Wohnsitz haben. Sie betonte ebenso den Faktor Zeit und die Gefahr zu langer Wartezeiten, die zu einer Verschlechterung des Zustandes von Patient:innen führen würden.



Gruppenfoto mit Obfrau-Stv. Dominique Sturz

*alle Fotos:
E. Prokofieff*

Austrian Health Forum Schladming 2023

Reform oder Revolution

11. – 13. Mai 2023, Schladming

Die Patient:innenstimme bekam im Rahmen des Austrian Health Forum 2023 mehr Raum – bereits im Vorfeld und beim Zusammentreffen von mehr als 360 Expert:innen des österreichischen Gesundheitssystems. Pro Rare Austria war bereits zum zweiten Mal durch **Obfrau Ulrike Holzer**, **Claas Röhl** und **Elisabeth Weigand** aktiv vertreten – dieses Mal sowohl in den Workshops als auch am Podium.

Workshop: Patient:innenbeteiligung – der verborgene Schatz im Gesundheitsdschungel

Dem Thema Patient:innenbeteiligung war beim AHF ein Workshop gewidmet, in dem die Ergebnisse von drei Arbeitstreffen seit Jänner 2023 mit rund 50 Vertreter:innen wichtiger Stakeholder ausgetauscht und diskutiert werden konnten. **Claas Röhl** und **Elisabeth Weigand** übernahmen dabei u.a. jeweils die Moderation eines Themas.



AHF Podium: Mitbestimmung! Der König:innen-Weg?

Nach einem Impuls über Arbeitgeber:innenattraktivität gab es im vollbesetzten Saal eine Podiumsdiskussion mit dem Titel „Mitbestimmung! Der König:innen-Weg?“, bei dem neben **Juliane Bogner-Strauß** (damalige LR Gesundheit, Pflege, Sport, Soziales und Gesellschaft Steiermark), **Stefan Ferenci** (damaliger 1. Vizepräsident Ärztekammer Wien), **Michael Heinisch** (Vorstandsvorsitzender der Vinzenz Gruppe), **Elisabeth Potzmann** (Präsidentin Österr. Gesundheits- und Pflegeverband), **Martin Schiefer** (Vergaberechtsexperte Schiefer Rechtsanwälte) **Elisabeth Weigand** als Patient:innenvertretung eingeladen war.



Zur
Video-Nachschau



Pro Rare Austria
Nachbericht



Wir danken dem AHF rund um Christoph Hörhan für die seit 2023 verstärkte Einbeziehung der Vertreter:innen von Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen.

alle Fotos:
Harald Steiner

Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin 2023

2. Oktober 2023, Wien

Im Oktober 2023 fand die Jahrestagung der Österreichischen Plattform für Personalisierte Medizin (ÖPPM) in Wien statt. Neben der personalisierten Medizin lag in diesem Jahr ein Schwerpunkt der Tagung auch auf dem Thema **seltene Erkrankungen**. Wir freuen uns, dass hierfür eng mit Pro Rare Austria zusammengearbeitet wurde; so waren auf Einladung des damaligen Präsidenten der ÖPPM Univ.-Prof. Dr. Lukas Huber, Med. Univ. Innsbruck, Vorstandsmitglied **Claas Röhl** und Geschäftsführerin **Elisabeth Weigand** von Beginn an in die inhaltliche Gestaltung der Veranstaltung eingebunden.



Renommierte Sprecher:innen aus Wissenschaft und Medizin waren am Podium vertreten bzw. wurden u.a. aus den USA zugeschaltet. Dr. Reinhard Pell, Obmann unseres Mitgliedsvereins Cure MCOPS12, war ebenso mit einem Vortrag über Forschung und Entwicklung einer Therapie vertreten.

Die Tagung wurde von Expert:innen aus ganz Österreich ebenso wie von interessierten Mitgliedern von Pro Rare Austria besucht. Vorträge informierten über neue Therapien und aktuelle Erkenntnisse in der **Medizin** ebenso wie über laufende Initiativen bei der **Europäischen Gesetzgebung** und wichtige Aspekte der **Ethik und Gesundheitsökonomie**; es gab Raum für interessante Q&A, Diskussionen und Gespräche.



Univ. Prof. Dr. Lukas Huber

Zu den
Aufzeichnungen
der Vorträge



Wir bedanken uns nochmals für die sehr gute Zusammenarbeit und die äußerst gelungene Veranstaltung.

alle Fotos:
ÖPPM

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen 2023

Hoffnung – Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für seltene Erkrankungen

im Brennpunkt

6.–7. Oktober 2023, Wien/hybrid



Der 13. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen mit Symposium Pro Rare Austria wurde im frisch renovierten Josephinum ausgerichtet. Aufgrund des großen Interesses und hochaktuellen Themas gab es erstmals die Möglichkeit zum Live-Stream, da das Vor-Ort-Kontingent bereits früh ausgebucht war.

Die Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/AKH Wien stellte gemeinsam mit Pro Rare Austria das Programm zusammen – dieses brachte erstmals an beiden Tagen eine durchgehende Verflechtung von Expert:innen- und Patient:innenvorträgen. Der Wunsch und das Ziel waren, den Teilnehmenden beide

Sichtweisen nahezubringen und eine **explizit interdisziplinär ausgerichtete Diskussionsplattform für medizinisch-wissenschaftliche, politische sowie gesellschaftliche Aspekte von seltenen Erkrankungen** zu sein. Dieses Konzept wurde allgemein höchst positiv aufgenommen und verlangt somit offenbar nach einer Weiterführung bei kommenden Kongressen.

**Nachschau
Gesamtprogramm**



Mehr als 180 Teilnehmende aus dem Gesundheitswesen sowie zahlreiche Betroffene einer seltenen Erkrankung bzw. Angehörige folgten vor Ort den Vorträgen und Podiumsdiskussionen. Rund 20 Mitglieder von Pro Rare Austria waren anwesend.

Programmpunkte mit Involvierung von Pro Rare Austria Vertreter:innen:

Freitag, 6. Oktober

Podiumsdiskussion

- „Kostenübernahme der hoffnungsbringenden neuartigen Therapien für Seltene Erkrankungen“

Mag. Dominique Sturz, Obfrau-Stellvertreterin Pro Rare Austria

Samstag, 7. Oktober

Symposium Pro Rare Austria

Wir gaben gemeinsam mit Ärzt:innen und Psychologinnen einen Einblick in die Themen, mit denen wir uns im Rahmen unseres von den Gemeinsamen Gesundheitszielen geförderten Projektes Booster NAP.se beschäftigen:

- **Transition bei seltenen Erkrankungen in Österreich – Ergebnisse einer Befragung von betroffenen Personen, Angehörigen und medizinischem Personal im Rahmen des Projektes Booster NAP.se**

Michaela Weigl

- **Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen – Bedarf, Lücken und Herausforderungen aus der Perspektive von Betroffenen und Angehörigen**

Claas Röhl

Podiumsdiskussion

- „Transition aus der Sicht der Seltenen Erkrankungen“

Claas Röhl

Zur Fotogalerie
Samstag



Sehr herzlich bedanken wir uns beim **Forum Seltene Krankheiten (SK)**, stellvertretend bei a.o. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, und beim wissenschaftlichen Organisationsteam der Kinderklinik, Frau Dr. Vassiliki Konstantopoulou und der Leiterin der Kinderklinik/AKH Wien, Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, für die sehr konstruktive und kooperative Zusammenarbeit in der Erstellung des Programms.

Wir freuen uns auf die weitere Zusammenarbeit mit dem Forum SK und kommende Kongresse!

Save-the-Date:

Der kommende 14. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen findet als DACH-Kongress von 4.-5. April 2025 in Innsbruck unter Beteiligung von Deutschland, Österreich und der Schweiz statt. Mehr Informationen folgen.

Fotos:

Pro Rare Austria, apbild

14. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY:

„Wir sehen was, was Du nicht siehst“ – Drehscheibe Expertisezentren?

6. November 2023, hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY

Zum 14. Rare Diseases Dialog, der sich der Stärkung der Expertisezentren für Seltene Erkrankungen widmete, waren folgende Expert:innen und eine Betroffene einer seltenen Erkrankung aufs Podium geladen:



Gruppenfoto

- **Mag. Dr. Christina Dietscher**, Leiterin, Abteilung VI/A/1 – Nicht übertragbare Erkrankungen, psychische Gesundheit und Altersmedizin, Sektion VI – Humanmedizinrecht und Gesundheitstelematik, BMSGPK
- **Hannelore Ebner**, Patientin einer seltenen Erkrankung
- **Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer**, MBA, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, MUW
- **Andreas Huss**, MBA, Obmann der Österreichischen Gesundheitskasse
- **Ao. Univ.-Prof. Dr. Gabriela Kornek**, ärztliche Direktorin, AKH Wien
- **Dr. Erwin Rebhandl**, Arzt für Allgemeinmedizin, Univ. Lektor am Institut für AM, JKU Linz, Präsident von AM PLUS, Initiative für AM und Gesundheit & Vorstandsmitglied der OBGAM
- **Claas Röhl**, Bakk.phil., Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria



180 Personen nahmen an der Diskussion in der Urania bzw. via Zoom teil und tauschten sich danach beim Networking vor Ort aus. Moderation und Diskussionsleitung übernahm in gewohnter Weise Mag. Tarek Leitner/ORF.

Folgende Aspekte wurden in der konstruktiven Diskussion behandelt:

- Wie können die Expertisezentren weiter gestärkt werden?
- Wie läuft die Zuweisung von Patient:innen und das Zusammenspiel mit anderen Institutionen idealerweise in der Praxis ab und wie kann dieser Prozess verbessert werden?
- Welche Stellung nehmen diese Zentren im österreichischen Gesundheitssystem ein und was brauchen sie, um ihre essenzielle Rolle in der Versorgung der Betroffenen langfristig gewährleisten zu können?

Claas Röhl vertrat die Position der Patient:innenvertretung und hob ein wesentliches Kriterium bei der Ernennung von Expertisezentren, nämlich Patient:innenorganisationen in die Planung und Durchführung aller Aktivitäten einzubinden, hervor. Ebenso betonte er die Schlüsselrolle der Zentren bei der nationalen Koordinierung der Patient:innenströme und dem Festlegen von Behandlungs- und Versorgungsstandards.

“

**Menschen mit seltenen
Erkrankungen in
Österreich brauchen
unbedingt gut
aufgestellte und
finanziell abgesicherte
Expertisezentren.**

“



Claas Röhl
Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria

Ausführliche
Presseinformation
der PHARMIG ACADEMY





Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

- 94** *Expertisezentren in Österreich*
- 108** *Auflistung spezialisierter Zentren/Ambulanzen*
- 118** *Europäische Referenznetzwerke (ERNs)*
- 119** *Orphanet*

Zentren für Seltene Erkrankungen in Österreich



European
Reference
Networks

Hier gehts zu
den Zentren



Mehr
Informationen zu
Expertisezentren



Designierte Expertisezentren (Typ B-Zentren)

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 differenziertes **Drei-Stufen-Modell** 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.

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

Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

Neben der Vollmitgliedschaft in einem ERN, die in Österreich designierten Expertisezentren vorbehalten ist (s.o.), 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. Es besteht Anbindung an alle 24 ERNs.

Zugriff über Gesundheit.gv.at

Niederschweligen Online-Zugriff auf alle **spezialisierten Zentren** bzw. Ambulanzen für seltene Erkrankungen in Österreich haben Betroffene, aber auch medizinisches Fachpersonal über das Öffentliche Gesundheitsportal; die Aufstellung listet sowohl designierte **Expertisezentren** als auch **Assoziierte Nationale Zentren** und wurde als Teilprojekt der Umsetzung des NAP.se realisiert.

Ab Seite 95 finden Sie alle derzeit offiziell designierten Expertisezentren (Typ B-Zentren) mit ihrem jeweiligen Expertisefeld (Stand Mai 2024).

Rund um den Redaktionsschluss wurde der offizielle Designationsprozess von 11 weiteren Expertisezentren erfolgreich abgeschlossen; die neu designierten Expertisezentren werden nun vom Gesundheitsministerium darüber verständigt und dürfen anschließend ebenso die Bezeichnung „Nationales Expertisezentrum laut ÖSG“ führen.

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

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



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

I www.eb-haus.org, 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 Kinderkrebserkrankungen 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 Betroffenentransfers 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
 martin.schalling@ccri.at

I www.kinderkrebsforschung.at
 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

97



Zentrum für
Genodermatosen
Verhornungsstörungen
Innsbruck

Expertisefeld

Ichthyosen, Peeling Skin Erkrankungen, palmoplantare Keratoderme, Dyskratoses follicularis, ektodermale Dysplasien. Erythropoetische Protoporphyrrie (Therapie mit Scenese), Trichothiodystrophie, Dyskeratosis congenita, Neurofibromatose Typ 1, Tuberöse 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
a.gaggl@salk.at, j.wittig@salk.at, s.lux@salk.at

I 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

I www.uniklinikumgraz.at/orthotrauma
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

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

101

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 iki.ne.seltene-erkrankungen@tirol-kliniken.at

I 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), 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

I www.salk.at/107.html
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

103



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
vbgc@oss.at

I www.vbgc.at
www.ernbond.eu

Kontakt

zu den Standorten und Ambulanzen:
siehe www.vbgc.at

Expertisezentrum 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

I kinderchirurgie.medunigraz.at
www.uniklinikumgraz.at/kinderchirurgie

Kontakt

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

Adresse

Auenbruggerplatz 34, 8036 Graz

Expertisezentrum für Cystische Fibrose

Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Univ.-Klinik für Pädiatrie III,
Medizinische Universität Innsbruck

Expertisefeld

Diagnostik und Betreuung von Betroffenen mit Cystischer Fibrose (CF), Cystic fibrosis related disorder (CFRD), Cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis (CFSPID)

Kontaktaufnahme

Der Verdacht einer Cystischen Fibrose ergibt sich meist bereits im Neugeborenenalter (Neugeborenenenscreening). Es gibt aber auch ältere Betroffene, deren Symptome (z. B. chronischer Husten, Verdauungsprobleme) zur Cystischen Fibrose passen, bei denen durch klassische Abklärungen kein Ausschluss oder Beweis der Erkrankung gelingt. Diesen Betroffenen können wir eine zusätzliche Abklärung in Bezug auf die Cystische Fibrose anbieten. Die Betreuung der Patient:innen ist multidisziplinär, mit einem spezialisierten Team aus den Bereichen Ärzt:innen, Pflege, ernährungsmedizinischer Beratung, Physiotherapie, Psychologie und Sozialarbeit.

Bei entsprechendem Verdacht bei älteren Betroffenen kann eine Zuweisung zur Diagnostik aus anderen Kliniken und dem niedergelassenen Bereich erfolgen. Sofern bereits vorliegend, bitten wir, relevante Vorbefunde, insbesondere Schweißtest und genetische Vorbefunde, vorab zu übermitteln.

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

T +43 512 504-24902
Mo-Fr 8:30–11:30 Uhr

E lki.ki.cf-zentrum@tirol-kliniken.at

I Cystische Fibrose Zentrum | Kinderklinik
(tirol-kliniken.at)

Kontakt

Univ.-Klinik für Pädiatrie III, Innsbruck
Dr. Dorothea Appelt

Adresse

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Expertisezentrum für angeborene Fehlbildungen und erworbene Erkrankungen des Verdauungstraktes, Zwerchfellhernien und Bauchwanddefekte (ERNICA)

an der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie und Universitätsklinikum AKH Wien (Typ B-Zentrum)



MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT WIEN



Wiener Gesundheitsverbund
Universitätsklinikum AKH Wien

Expertisefeld

Unser Expertisefeld umfasst die angeborenen Fehlbildungen des Verdauungstraktes, wie die Ösophagusatresie, Darmatresien, Morbus Hirschsprung und seltene intestinale Motilitätsstörungen, sowie die erworbenen Erkrankungen des Verdauungstraktes. In dieser Diagnosegruppe liegt unser Schwerpunkt auf der nekrotisierenden Enterokolitis, chronisch entzündlichen Darmerkrankungen, Achalasie, Kurzdarmsyndrom und chronischem Darmversagen. Weitere Schwerpunkte sind die angeborenen Zwerchfellhernien, Bauchwanddefekte (Omphalocele und Gastroschisis) und das Steißteratom.

Angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes können isoliert oder als Teil eines komplexen Fehlbildungssyndroms auftreten und erfordern eine spezialisierte und multidisziplinäre Betreuung ab der Geburt oder bereits pränatal bis hin zur Transition in das Erwachsenenalter.

Unser Zentrum hat dafür Teams aus erfahrenen Kinderchirurg:innen für spezifische Diagnosen und Diagnosegruppen etabliert, um eine optimale Versorgung und bestmögliche Ergebnisse sowie eine langfristige Lebensqualität zu gewährleisten.

In enger Zusammenarbeit mit den Kolleg:innen der Kinderanästhesie, Kinderradiologie, Pädiatrie (Neonatologie, Kinderintensivmedizin, Gastroenterologie, Pulmologie) und dem psychosozialen Team betreuen wir unsere Kinder nach internationalen Standards und „Good medical practice“.

Nach einer erfolgreich durchgeführten Operation ist die lebenslange Nachsorge von großer Bedeutung, da es sich meistens um eine chronische Erkrankung handelt. Hierfür bieten wir Spezialambulanzen für die Weiterbetreuung der einzelnen Erkrankungen an.

Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN ERNICA.

T +43 1 40400 19296

E renate.fartacek@meduniwien.ac.at

I meduniwien.ac.at/kinderchirurgie

Kontakt

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie,
Medizinische Universität Wien und
Universitätsklinikum AKH Wien;

Dr. Renate Fartacek, FEBPS

Univ.-Prof. Dr. Martin Metzelder, FEAPU

Adresse

Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien

Expertisezentrum für Gefäßanomalien im Kindesalter

Univ.klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, MedUni Graz

107

Expertisefeld

Vaskuläre Anomalien (angeborene oder erworbene Gefäßerkrankungen sowie Gefäßtumore)

Forschung und Publikationen:

Quelle: <https://kinderchirurgie.medunigraz.at/forschung/vaskulaere-anomalien-im-kindes-und-jugendalter>

In unserem Zentrum für vaskuläre Anomalien (angeborene oder erworbene Gefäßerkrankungen sowie Gefäßtumore) stehen nicht nur die Evidenzbasierte Behandlung der Patient:innen, sondern auch die Evaluierung der derzeitigen Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten sowie die Grundlagenforschung im Vordergrund. In den letzten Jahren wird auch die genetische Untersuchung des fehlgebildeten Gewebes immer häufiger angewandt. Dies ermöglicht oftmals eine gezielte medikamentöse Therapie.

Wir sind seit Februar 2024 vom Bundesministerium als Expertisezentrum (Typ B-Zentrum) für Gefäßanomalien im Kindesalter designiert. Als Partner des europäischen Referenznetzwerkes VASCERN werden auch internationale Projekte geplant und realisiert.

Assoziiertes Nationales Zentrum (ANZ) im ERN VASCERN.

T +43 316 385 14230, +43 316 385 84452

E paolo.gasparella@medunigraz.at
emir.haxhija@medunigraz.at
kinderchirurgie@medunigraz.at

I uniklinikumgraz.at/kinderchirurgie/patienten

Kontakt

Univ.klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, MedUni Graz

Adresse

Auenbruggerplatz 34, 8036 Graz

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

Quelle: GÖG/NKSE/Gesundheit.gv.at

Stand Mai 2024

Rund um den Redaktionsschluss wurde der offizielle Designationsprozess von 11 weiteren Expertisezentren erfolgreich abgeschlossen; die neu designierten Expertisezentren werden nun vom Gesundheitsministerium darüber verständigt und dürfen anschließend ebenso die Bezeichnung „Nationales Expertisezentrum laut ÖSG“* führen.

Erkrankungsgruppen	ERN	Zentrum/Ambulanz	Institution	Bundesland
Angeborene Fehlbildungen und seltene kognitive Beeinträchtigungen	ERN ITHACA	Zentrum für angeborene Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen	Medizinische Universität Innsbruck	Tirol
	ERN LUNG	Zentrum für pulmonale arterielle Hypertonie	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERN LUNG	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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
Augenerkrankungen	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
Bindegewebe- und muskuloskelettale Erkrankungen	ERN ReCONNET	Zentrum für erbliche und autoimmune Bindegewebserkrankungen 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Expertisezentrum für angeborene intestinale Malformationen	Medizinische Universität Graz	Steiermark
	ERNICA	Pädiatrisch-Colorectales Zentrum Linz	Kepler Universitätsklinikum GmbH	Oberösterreich
	ERNICA	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Zentrum für angeborene Fehlbildungen und erworbene Erkrankungen des Verdauungstraktes, Zwerchfellhernien und Bauchwanddefekte	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 19296	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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Expertisezentrum für seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen (Genodermatosen) mit Schwerpunkt auf Epidermolysis bullosa (EB)	Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität	Salzburg
	ERN Skin	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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 Autoimmun-erkrankungen	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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Vienna Bone and Growth Center Expertisezentrum für seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen – Standort Hanusch Krankenhaus	Hanusch Krankenhaus	Wien
	ERN-BOND	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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 (Hämato-Onkologie)	ERN PaedCan	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Expertisezentrum für Pädiatrische Onkologie	St. Anna Kinderkrebsforschung und St. Anna Kinderspital	Wien
Neurologische Erkrankungen	ERN-RND	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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/ Komplementerkrankungen	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 - Donauespital	Wien
	VASCERN	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: 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	Nationales Expertisezentrum laut ÖSG: Expertisezentrum für seltene Kinderurologische Erkrankungen	Ordensklinikum Linz GmbH Barmherzige Schwestern	Oberösterreich

*,„Nationales Expertisezentrum laut ÖSG“: Bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) steht die Designation von Expertisezentren für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen im Vordergrund. Durch die Designation von spezialisierten Einrichtungen zu Expertisezentren (Typ-B Zentren) sollen keine neuen Strukturen geschaffen, sondern Expertise von bereits existierenden Einrichtungen sichtbar gemacht werden. Nach einem erfolgreich durchlaufenen Bewerbungs- und Designationsprozess entscheidet die Bundes-Zielsteuerungskommission als Entscheidungsorgan der Bundesgesundheitsagentur für überregionale gesundheitsstrukturpolitische Angelegenheiten.

Quelle: BMSGPK

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 Hepatologie 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 73276777679	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



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“).

Weitere
informationen



Die Eintrittspforte in ein ERN (virtuell oder persönlich) stellt typischerweise ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Land dar. Aus Österreich ist derzeit die Mehrheit der **designierten Expertisezentren** als Vollmitglieder gemeldet, weitere werden folgen. Darüber hinaus besteht an alle 24 ERNs ein Anschluss über die **Assoziierten Nationalen Zentren**.

Welche Rolle spielen Patient:innen in den Europäischen Referenznetzwerken?

Engagierte Patientenvertreter:innen haben im Aufbau der ERNs eine relevante 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 sieben Patientenvertreter:innen

ERN	Österreichische Patientinnen-/Patientenorganisation	ePAGs
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	SHG ED	Ulrike Holzer
ERN RARE-LIVER Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten	HHÖ	Angelika Widhalm Ernst Leitgeb
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 Elisabeth Jodlbauer-Riegler

Orphanet – Nomenklatur und Online-Portal für seltene Erkrankungen

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien



119

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 Betroffenenzahlen 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

Zur Website
von 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/, Anlegen eines Accounts erforderlich) oder per **E-Mail an Orphanet Austria** (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) an Orphanet Austria wenden.

Kontakte und Informationen

122 *Kontakte*

124 *Danksagung*

Zentren, Initiativen, Dachverbände



Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)
c/o Gesundheit Österreich GmbH
 Stubenring 6, 1010 Wien
 E selteneerkrankungen@goeg.at
 I goeg.at/nkse
 Kontakt: Mag. Elisabeth Kanitz, MSc



Orphanet Austria
c/o Medizinische Universität Wien Zentrum für Anatomie und Zellbiologie
 Schwarzschanerstraße 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, 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
Universität
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. DDr. 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



Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz – SE



Orphanet – Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs



Orphanet – Länderwebseite Österreich



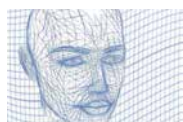
ÖKUSS – Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe



Infoplattform für Pflege und Betreuung



Newsletter „Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“
NL@expertisenetze.at



Die Gesichter Seltener Erkrankungen



Danksagung

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

ADVANZ
PHARMA

ALEXION

Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

AOP
HEALTH

Biogen.

Boehringer
Ingelheim

Bristol Myers Squibb[®]

Chiesi

CSL Behring
Biotherapies for Life[™]

GSK

Janssen
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF
Johnson & Johnson

NOVARTIS

Pfizer

PHARMIG
Verband der pharmazeutischen
Industrie Österreichs

Roche

sanofi

Takeda

VERTEX

INSCRIPT
member of team neusta

acceleNT
COMMUNICATIONS

Pamela Grün
besser sprechen, erfolgreich präsentieren

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 ... Tuberöse
Sklerose ... Rett-Syndrom ... Spina Bifida ... CMTC ... Ektodermale Dysplasie

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 Protoporphyrrie ... Seltene Lebererkrankungen
MCOPS 12 ... Glykogenose 1b ... Gastrointestinaler Stromatumor „GIST“
Xeroderma Pigmentosum ... KAT6A ... Kurzdarmsyndrom ... Phosphatdiabetes
Ehlers-Danlos-Syndrom ... Snyder-Robinson-Syndrom ... Lineare IgA Dermato-
se 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