

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



Jahresbericht 2025

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

Inhalt

05	Geleitworte & Vorwort
17	Pro Rare Austria – der Dachverband
51	Das Jahr 2025 – Kooperationen, Aktivitäten
73	Das Jahr 2025 – Veranstaltungen
85	Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext
91	Kontakte und Informationen
94	Danksagung, Spenden

Impressum

Herausgeber

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

Für den Inhalt verantwortlich

Pro Rare Austria

Projektleitung

Mag. Gabriele Mayr

Redaktionsschluss

31. Mai 2026

Grafik

paco.Medienwerkstatt, Wien

Druckerei

Berger



Geleitworte & Vorwort

- 07** BM Korinna Schumann
- 08** Mag. Claudia Neumayer-Stickler, MA
- 09** OMR Dr. Johannes Steinhart
- 10** Mag. Alexander Herzog
- 11** Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall
- 12** Cornelius Obonya
- 15** Dr. Rainer Riedl

”

*Pro Rare Austria übernimmt
dabei eine unverzichtbare
Rolle als bundesweite
Interessenvertretung der
Betroffenen.*

“



Sehr geehrte Damen und Herren!

Seltene Erkrankungen stellen Betroffene und ihre Angehörigen vor große medizinische, soziale und wirtschaftliche Herausforderungen. In der medizinischen Praxis wird oft nicht an Seltene Erkrankungen gedacht, wodurch Diagnose und Versorgung häufig lange dauern. Gleichzeitig gibt es viele krankheitsübergreifende Möglichkeiten, Menschen mit Seltenen Erkrankungen besser zu unterstützen.

In Österreich leben schätzungsweise 500.000 Menschen mit einer Seltenen Erkrankung. Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen bildet seit 2015 die Grundlage für Maßnahmen zur Verbesserung ihrer Versorgung. Gemeinsam mit dem Beirat für Seltene Erkrankungen und der Nationalen Koordinationsstelle setzen wir wichtige Schritte zur Verbesserung der Lebenssituation Betroffener um.

Ein zentrales Anliegen bleibt der Ausbau der Versorgungsstrukturen. Um Betroffene und die Versorgungsleistungen für Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem überhaupt sichtbar zu machen, sind die Expertisezentren seit 2026 gesetzlich zur Codierung mit ORPHAcodes verpflichtet – das ist das EU-weite Codiersystem für Seltene Erkrankungen, das auch wichtig für den europäischen Datenaustausch in diesem Bereich ist. Dadurch sollen erstmals Daten zur tatsächlichen Zahl Betroffener als Grundlage für die bedarfsgerechte Versorgungsplanung verfügbar sein. Darüber hinaus arbeiten wir an der Verbesserung der Versorgungslandschaft – die Designationsprozesse nationaler Expertisezentren für Seltene Erkrankungen wurden weitgehend abgeschlossen, womit der Zugang zur rascheren Diagnose und Versorgung gewährleistet wird.

Pro Rare Austria übernimmt dabei eine unverzichtbare Rolle als bundesweite Interessenvertretung der Betroffenen. Durch die Mitarbeit im Beirat für Seltene Erkrankungen trägt die Organisation wesentlich dazu bei, dass Entscheidungen gemeinsam mit Betroffenen gestaltet werden.

Ich danke Pro Rare Austria und allen Engagierten für ihren Einsatz sowie allen Betroffenen und Angehörigen für ihren Mut und ihre Stärke.

Korinna Schumann

Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

Foto:
Stefan Joham



Unser Gesundheitssystem ist dann stark, wenn niemand durch sein Raster fällt – und gerade das ist für Menschen mit seltenen Erkrankungen keine Selbstverständlichkeit. Rund 450.000 Österreicherinnen und Österreicher leben mit einer Diagnose, die im Alltag des Gesundheitssystems häufig nicht vorkommt: selten genug, um übersehen zu werden; komplex genug, um besondere Antworten zu brauchen. Wer diese Menschen kennt, weiß: Das solidarische Versprechen der Sozialversicherung gilt gerade auch hier und muss aktiv eingelöst werden.

Pro Rare Austria leistet dabei Unverzichtbares. Als Dachverband von Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen bündelt die Organisation Erfahrungswissen, das in keinem Lehrbuch steht. Sie macht Betroffene sichtbar, vernetzt sie untereinander und schafft Strukturen, die das Gesundheitssystem alleine nicht aufbauen kann. Die Helpline ist dafür ein konkretes Beispiel: eine niederschwellige Anlaufstelle, die Orientierung gibt und gleichzeitig andere Versorgungsebenen entlastet.

Selbsthilfe wird im gesundheitspolitischen Diskurs noch immer unterschätzt. Dabei zeigt die Praxis seit Jahren: Organisationen wie Pro Rare Austria füllen nicht bloß Lücken, die das System hinterlässt – sie erzeugen Wissen, Vernetzung und Resilienz, die das System selbst nicht produzieren kann. Das ist kein Ehrenamt am Rand, sondern eine tragende Säule einer modernen, patientenzentrierten Versorgung.

Für uns als Sozialversicherung ist die Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria mehr als eine formelle Partnerschaft. Der regelmäßige Austausch, etwa mit den Leitenden Ärztinnen und Ärzten der Sozialversicherungsträger, bringt uns näher an die Realität der Betroffenen. Kürzere diagnostische Wege, weniger Umwege durch das System, bessere Antworten auf Versorgungslücken sind Ziele, die wir nur gemeinsam erreichen.

Im Namen der Konferenz der Sozialversicherungsträger danke ich Vorstand, Team und Mitgliedern von Pro Rare Austria für ihr Engagement und ihre Hartnäckigkeit im besten Sinne. Möge dieser Tätigkeitsbericht zeigen, was möglich ist, wenn sich Selbstverwaltung, Zivilgesellschaft und Betroffene auf Augenhöhe begegnen.

Mag. Claudia Neumayer-Stickler, MA
Vorsitzende der Konferenz der Sozialversicherungsträger



Mit zunehmender Sorge lässt sich beobachten, dass wirtschaftliche Interessen im Gesundheitsbereich immer stärker an Einfluss gewinnen – eine Entwicklung, die auch in Österreich deutlich wahrnehmbar ist. Zunehmend treten Investoren ohne medizinischen Hintergrund als Eigentümer oder Geldgeber medizinischer Einrichtungen auf. Dabei entsteht der Eindruck, dass finanzielle Erträge mitunter höher bewertet werden als medizinische Erfordernisse.

Eine Gesundheitsversorgung, die primär nach wirtschaftlichen Kriterien organisiert wird, birgt erhebliche Risiken – insbesondere für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Dort, wo Forschung, Behandlung und Betreuung keinen unmittelbaren wirtschaftlichen Nutzen versprechen, besteht die Gefahr, dass Innovationen ausbleiben oder notwendige Angebote eingeschränkt werden. Gerade seltene Krankheiten würden unter einer solchen Prioritätensetzung leiden, weil ihre Erforschung häufig aufwendig und kostenintensiv ist.

Deshalb brauchen wir unser Gesundheitssystem, das sich konsequent an Qualität, Zugänglichkeit und medizinischer Notwendigkeit orientiert. Alle Menschen müssen unabhängig von ihren finanziellen Möglichkeiten darauf vertrauen können, angemessen versorgt zu werden. Ärztinnen und Ärzte tragen hierbei eine besondere Verantwortung: Medizinische Entscheidungen dürfen nicht durch ökonomischen Druck beeinflusst werden, sondern müssen sich ausschließlich am individuellen Bedarf der Patientinnen und Patienten orientieren.

Das ist auch ein Grund, warum ich ein Verfechter des freien Arztberufes bin: Der freie Beruf bedeutet auch, dass sich Patientinnen und Patienten darauf verlassen können, dass ihnen Ärztinnen und Ärzte gegenüberstehen, die sich bei Diagnostik und Therapie rein an medizinischen Gesichtspunkten orientieren, nicht an ökonomischen.

Die fortschreitende Kommerzialisierung des Gesundheitswesens könnte erhebliche soziale und gesundheitliche Folgen nach sich ziehen. Um dem entgegenzuwirken, sind klare gesetzliche Rahmenbedingungen notwendig, die medizinische Unabhängigkeit sichern und verhindern, dass Patientinnen und Patienten auf wirtschaftliche Kennzahlen reduziert werden. Ziel muss eine hochwertige, leistbare Gesundheitsversorgung für alle sein – unabhängig von Alter, Diagnose oder wirtschaftlicher Attraktivität einer Behandlung. Dazu gehört ebenso die nachhaltige Förderung der Forschung zu seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung neuer therapeutischer Möglichkeiten.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'J. Steinhart'.

OMR Dr. Johannes Steinhart
Präsident der Österreichischen Ärztekammer



Menschen mit seltenen Erkrankungen sind eine vergleichsweise kleine, oft wenig sichtbare und zugleich äußerst vulnerable Gruppe von Patient:innen. Gerade deshalb verdienen sie besondere Unterstützung, um gesehen und gehört zu werden.

Pro Rare Austria leistet hier seit Jahren einen wichtigen Beitrag. Die Allianz bringt Betroffene zusammen, macht ihre Anliegen sichtbar und setzt sich mit großem Engagement für Verbesserungen in Versorgung, Diagnostik und Therapie ein. Dieser Einsatz verdient Anerkennung.

Auch wir als PHARMIG haben uns im Jahr 2025 dafür eingesetzt, die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen sichtbarer zu machen: Mit einer neuen Folge unserer Videoserie „Rare Diseases Insights“ haben wir das Bewertungsboard und seine Auswirkungen auf Patient:innen beleuchtet. Gemeinsam mit der PHARMIG ACADEMY haben wir zudem die „Rare Diseases Dialoge“ fortgeführt und zentrale Fragen zu Innovation und Rahmenbedingungen aufgegriffen. Im Fokus standen dabei die Chancen und Herausforderungen von Gentherapien sowie die Bedeutung einer besseren Datennutzung und nationaler Register für Versorgung und Forschung.

Dabei ist einmal mehr zutage getreten, dass wir mehr Wissen, eine bessere Vernetzung und ebenso bessere Rahmenbedingungen brauchen, die Innovation ermöglichen und zugleich den Bedürfnissen der Betroffenen gerecht werden.

Allein in Europa leben über 30 Millionen Menschen mit seltenen Erkrankungen. Umso wichtiger ist es, Expertise gezielt zu bündeln und grenzüberschreitend zugänglich zu machen. Initiativen wie die Europäischen Referenznetzwerke und das Projekt JARDIN zeigen, wie Zusammenarbeit konkret verbessert werden kann.

Wir freuen uns, wenn wir Pro Rare Austria im Sinne gemeinsamer Ziele unterstützen können und dazu beizutragen, das Wissen über seltene Erkrankungen zu erhöhen und die Situation der Betroffenen nachhaltig zu verbessern.

Ihr Mag. Alexander Herzog

Generalsekretär der PHARMIG



Sehr geehrte Damen und Herren! Liebe Kolleginnen und Kollegen! Liebe Freundinnen und Freunde!

Erneut liegt ein Jahr gemeinsamen Weges mit Pro Rare Austria hinter uns! Als Obfrau des Vereins Forum Seltene Krankheiten darf ich auch im Jahr 2025 Pro Rare Austria zu anhaltender persönlicher und medialer Präsenz, Vernetzung und Arbeit gratulieren! Beide Vereine, sowohl Pro Rare Austria wie auch das Forum Seltene Krankheiten, wurden im Dezember 2011 gegründet. Wir feiern also heuer unser „15 Jahre Jubiläum“! Viele Agenden sind seit 15 Jahren anhaltend im Tätigkeitsfeld rund um die seltenen Erkrankungen Schwerpunkt und im Tätigkeitsfeld von Pro Rare Austria verankert.

Die strukturelle Sicherung der Vereinsstrukturen ist eine anhaltende Herausforderung. Wichtig wäre weiterhin die Anerkennung als Dachverband, um die vorhandenen Ressourcen voll und ganz in die Aufgaben rund um seltene Erkrankungen investieren zu können. Weiterhin bedarf es großen Einsatzes zur Rekrutierung der nötigen finanziellen Mittel für die Aufrechterhaltung des Betriebes. Wir unterstützen die Anliegen von Pro Rare Austria bei Sponsoren jedenfalls! Auf die Präsenz und die Tätigkeit von Pro Rare Austria wollen und können wir nicht verzichten! 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 April 2025 fand der 1. DACH-SE Kongress und gleichzeitig 14. Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen in Innsbruck statt. Traditionellerweise hat Pro Rare Austria sich auch hierbei aktiv in der Programmgestaltung eingebracht. Die weiteren Österreichischen Kongresse für Seltene Erkrankungen werden sich vermutlich mit den DACH-SE Kongressen im Jahrestakt abwechseln. Details dazu sind noch in Planung. Der 2. DACH-SE Kongress findet heuer am 24.9. und 25.9.2026 in Bonn statt. Wir sind schon sehr gespannt auf die Vernetzungsmöglichkeiten mit den Schwestervereinen.

Im Namen des Forums Seltene Krankheiten gratuliere ich Pro Rare Austria zu einem weiteren erfolgreichen Jahr, in dem wiederum die Betreuung und Gesundheit von Menschen und Familien mit seltenen Erkrankungen im Mittelpunkt standen!

Wir freuen uns auf die weitere fruchtbare Zusammenarbeit!

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,
Medizinische Universität Innsbruck*



Foto:
© Sasha Ilushina photography

Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Mitmenschen!

Das Jahr 2025 war ein gutes Jahr für Pro Rare Austria. Vieles ist erreicht worden, so zum Beispiel die Steigerung der Mitgliederzahlen. Es werden bis zum Ende des Jahres 2026 mehr als 135 sein. Vielleicht noch mehr. Das ist ein wirklicher Fortschritt, denn es zeigt, dass es auch 2025 gelungen ist, eine Aufmerksamkeitsspanne zu generieren und auch zu erhöhen. Information ist hier das Zauberwort. Und Pro Rare Austria sorgt dafür, dass es diese gibt.

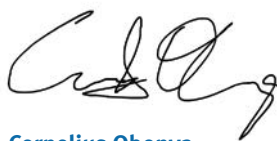
Patientinnen und Patienten, die mit den verschiedensten Erkrankungen leben müssen und sich aufgrund der „Unbekannten“, die diese Erkrankungen mit sich bringen, nicht auf die herkömmliche Schulmedizin verlassen können, sind darauf angewiesen.

Pro Rare Austria hat es sich zur Aufgabe gemacht, Weiterführendes und Informatives zu möglichst vielen Teilbereichen dieser so komplexen Problematik zugänglich zu machen. 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, die viele Patientinnen und Patienten haben, erleben. Und der unendliche Humor, der für das ganze Leben gelten sollte und der für diese Menschen besonders wichtig ist, auch ihn werden Sie in diesem Jahresbericht finden.

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 vorbereiteter zu sein, für den Fall des Falles ...



Cornelius Obonya

Wien, im Mai 2026



”

*Um das Fortbestehen unseres
Dachverbandes nachhaltig
sicherzustellen, müssen wir
unseren Fokus seit 2025 auf
den Bereich Finanzen und
Fundraising legen.*

“

Vorwort

Sehr geehrte Mitglieder, Partner:innen und Unterstützer:innen von Pro Rare Austria,

nach unserem Motto „Wir machen hörbar, sichtbar, spürbar“ haben wir uns auch 2025 in vielfältiger Weise engagiert: Eine Reihe von Kooperationen ermöglichten es uns, Entwicklungen frühzeitig zu begleiten, strukturelle Verbesserungen anzustoßen und unsere Expertise in nationale wie internationale Projekte und Entscheidungsprozesse einzubringen.

Um das Fortbestehen unseres Dachverbandes nachhaltig sicherzustellen, müssen wir unseren Fokus seit 2025 auf den Bereich Finanzen und Fundraising legen. Wir haben unsere Aktivitäten im Spendenbereich weiter forciert und konnten die Einnahmen 2025 deutlich steigern. Auch weiterhin sind wir angehalten, die Existenz von Pro Rare Austria durch stabile Spendeneinnahmen zu sichern. Die kontinuierliche Präsenz in Fach- und Politikformaten ist wesentlich, nicht nur um unsere fachliche Expertise unter Beweis zu stellen, sondern auch um laufend auf die Herausforderungen im Bereich der Finanzierung hinzuweisen.

Auf nationaler Ebene wirkten wir weiterhin in verschiedenen Fach- und Abstimmungsterminen mit Sozialversicherungsträgern und Ministerium mit. Ein Schwerpunkt lag dabei in der pro-aktiven Mitgestaltung bestehender Formate wie der Plattform Patient:innenbeteiligung, der Plattform #besserbehandelt und dem Pflege Round Table. Die kontinuierliche Mitarbeit in Gremien, Beiräten und

Plattformen ist ein wesentliches Element unserer Arbeit als Interessensvertretung.

Anregende Möglichkeiten zum Erfahrungsaustausch boten wir der Rare Disease Community unter anderem am Rare Disease Day, im Rahmen des 1. DACH-SE Kongresses, bei unserem Vernetzungstreffen und bei vielen anderen von uns mitorganisierten Fachveranstaltungen.

Auch beim Europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen (EURORDIS) haben wir uns im Council of National Alliances eingebracht. Die Kooperation mit Partnerorganisationen wie ACHSE (Deutschland) und ProRaris (Schweiz) wurde im Zuge der Vorbereitung des DACH-SE Kongresses 2025 weiter intensiviert.

Wir danken allen Mitgliedern, Partner:innen und Unterstützer:innen für das entgegengebrachte Vertrauen und die engagierte Zusammenarbeit. Gemeinsam werden wir uns weiterhin für nachhaltige Verbesserungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich einsetzen.

Herzliche Grüße,



Dr. Rainer Riedl
Obmann



Foto:
Nadine Bargad



Pro Rare Austria – der Dachverband

- 18** Seltene Erkrankungen
- 20** Wer ist Pro Rare Austria?
- 22** Das Team von Pro Rare Austria
- 24** Botschafter Cornelius Obonya
- 26** Finanzierung, Transparenz und Unabhängigkeit
- 28** Neue Kooperationen für Sponsor:innen
- 29** Nachhaltige Finanzierung und Fundraising durch Spenden
- 30** Medizinischer Beirat, Ethik Beirat
- 32** Allianzen und Mitgliedschaften
- 33** Mitglieder-Foren
- 34** Unsere Mitglieder
- 40** 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 **selten** eingestuft, wenn sie **weniger als eine Person von 2.000 betrifft**. Rund 450.000 bis 500.000 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 BMASGPK, 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?

Ihren Ursprung hat die Bewegung rund um Pro Rare Austria in der Petition für einen Nationalen Aktionsplan, die schließlich zur Einrichtung einer Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) im Jahre 2011 – dem Gründungsjahr von Pro Rare Austria – und zum Beginn der Arbeiten an einem österreichischen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) führte. Pro Rare Austria ist Sprachrohr für die vielfältigen Anliegen von Betroffenen von seltenen Erkrankungen und möchte allen eine gemeinsame, kräftige Stimme geben. **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 beraten und unterstützen

Die wesentlichen Forderungen von Pro Rare Austria sind:

- Neuauflage und Weiterentwicklung des Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se 2030) sowie eine umfassende nationale Gesamtstrategie mit klaren Maßnahmen und Ressourcen
- Rechtliche Anerkennung und Berücksichtigung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitssystem
- Schnelle und gesicherte Diagnosestellung (innerhalb eines Jahres) und Einführung eines Genom-Diagnose-Programms als Kassenleistung
- Ganzheitliche, patient:innenzentrierte Versorgung (medizinisch, psychosozial, sozial) und frühzeitiger Zugang zu innovativen Therapien
- Österreichweites, einheitliches Erstattungssystem für Therapien und strukturierte Übergänge von Kinder- zu Erwachsenenmedizin
- Stärkung und nachhaltige Finanzierung spezialisierter Zentren sowie Aufbau eines nationalen Registers für seltene Erkrankungen
- Gesetzliche Verankerung der Patient:innenbeteiligung und langfristige Finanzierung von Selbsthilfeorganisationen
- Förderung von Forschung und Innovation sowie Stärkung Österreichs als Medizinstandort für seltene Erkrankungen

*Anliegen an
die Regierung*



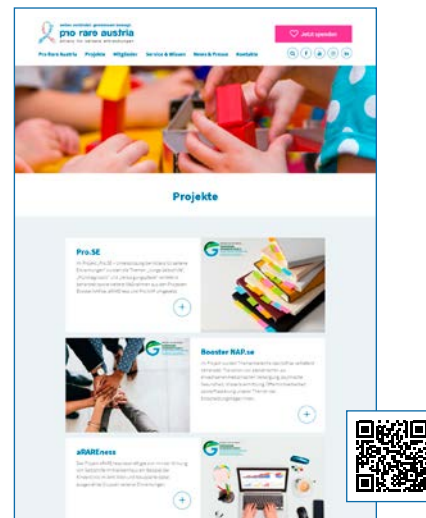
Einblicke in unsere Arbeit – unsere Website

21

Strategiepapiere



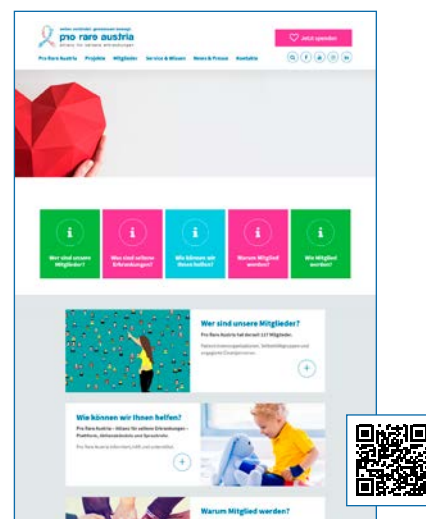
Projekte



Service und Wissen



Unsere Mitglieder



Das Team von Pro Rare Austria

Die Geschäftsstelle ist die zentrale Drehscheibe zwischen dem Team von Pro Rare Austria und allen Stakeholdern. Ein kleines Team angestellter Mitarbeiterinnen verantwortet in Abstimmung mit dem Team des Vorstands den operativen Betrieb und alle Aktivitäten. Alle Vorstandsmitglieder üben ihr Engagement ehrenamtlich aus und vertreten eine seltene Erkrankung.

Geschäftsstelle



Mag. Ella Rosenberger

Geschäftsführerin
+43 664 531 18 59

ella.rosenberger@prorare-austria.org



Mag. Elisabeth Weigand, MBA

Kaufmännische Leitung
+43 664 103 94 89

elisabeth.weigand@prorare-austria.org



Mag. Gabriele Mayr

Projektleitung, Öffentlichkeitsarbeit
+43 664 456 97 37

gabriele.mayr@prorare-austria.org



Judith Wimmer, MSc

Betroffenen- und Angehörigen-
beratung, Projektarbeit
+43 664 280 37 67

judith.wimmer@prorare-austria.org



Doris Prochaska

Projektarbeit, Vertretung Digitale Medien
Obfrau Phosphatdiabetes Österreich
+43 664 343 13 54

doris.prochaska@prorare-austria.org



Hannah Ladstätter, BSc

Digitale Medien



Fotos:

© Anna Beskova | © Pro Rare Austria

Vorstand

**Dr. Rainer Riedl**

Obmann
Obmann und Geschäftsführer
DEBRA Austria – Schmetterlingskin-
der (Hilfe bei Epidermolysis bullosa)

<https://www.debra-austria.org/>

**Claas Röhl**

Stellvertretender Obmann
Obmann NF Kinder – Hilfe für
Neurofibromatose-Patient:innen
und Angehörige Österreich

<https://www.nfkinder.at/>

**Jürgen Otzelberger**

Kooptierter stellvertretender
Obmann, Kassier
Kassier Angelman Verein
Österreich

<https://www.angelman.at/>

**Michaela Weigl**

Schriftführerin
Geschäftsführerin Mukopoly-
saccharidosen und ähnliche
Erkrankungen (MPS Austria)

<https://www.mps-austria.at/>

**Ulrike Holzer**

Stellvertretende Schriftführerin
Stellvertretende Vorsitzende
Selbsthilfegruppe Ektodermale
Dysplasie e. V.

<https://www.ektodermale-dysplasie.de/>

Mag. Dominique Sturz

Stellvertretende Obfrau bis Juli 2025
Usher Initiative Austria

**Botschafter für seltene Erkrankungen****Kammerschauspieler Cornelius Obonya**

Theater- und Filmschauspieler, Opernregisseur, Sprecher

Zur Website von
Cornelius Obonya



Kammerschauspieler Cornelius Obonya – engagierter Botschafter für seltene Erkrankungen

Mit seiner Bekanntheit, seiner eindrucksvollen Stimme und seinem persönlichen Engagement gelang es Kammerschauspieler Cornelius Obonya, das Thema seltene Erkrankungen 2025 stärker in das öffentliche Bewusstsein zu rücken und den rund 450.000 bis 500.000 betroffenen Menschen in Österreich eine sichtbare Stimme zu geben.

Cornelius Obonya engagiert sich seit 2024 ehrenamtlich als prominenter Botschafter von Pro Rare Austria. In seinen Statements macht er immer wieder darauf aufmerksam, wie schwierig der Weg für Betroffene häufig ist. Besonders wichtig ist ihm, Verständnis, Aufmerksamkeit und Solidarität in der Gesellschaft zu fördern.



Foto:

© Sasha Ilushina photography



Cornelius Obonya auf der Bühne bei der Charity-Lesung

Foto:

© Pro Rare Austria

Ein Höhepunkt war die **Charity-Lesung** im September 2025 im Theater „Die Neue Tribüne Wien“. Mit dieser Benefizveranstaltung setzte Cornelius Obonya ein Zeichen für Solidarität und gesellschaftliche Verantwortung. Die Einnahmen kamen direkt den Aktivitäten von Pro Rare Austria zugute – der Aufklärung, Beratung und Unterstützung von Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihren Familien. Das Theater stellte den Saal kostenlos zur Verfügung.

Durch seine authentische und engagierte Unterstützung trug Cornelius Obonya wesentlich dazu bei, seltene Erkrankungen 2025 hörbarer, sichtbarer und spürbarer zu machen.

Herzlichen Dank!

Zur Website von
Cornelius Obonya





**Cornelius Obonya mit Pro Rare Austria
Vertreter:innen und Managerin „Die
Neue Tribüne“**



**Elisabeth Weigand dankt
Cornelius Obonya auf der Bühne**



Regelmäßige Abstimmung mit Cornelius Obonya



**Videobotschaft von Cornelius Obonya
beim Vernetzungstreffen 2025**



**Cornelius Obonya las bei der
Charity Gala der WE&ME Stiftung**

Foto:
© Anna Beskova

Fotos:
© Pro Rare Austria

Finanzierung, Transparenz und Unabhängigkeit

Mag. Elisabeth Weigand, MBA, Kaufmännische Leitung Pro Rare Austria

Die Gründung von Pro Rare Austria als Dachverband für seltene Erkrankungen im Jahr 2011 setzte eine Maßnahme des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen um. Mit aktuell nahezu 140 Mitgliedern (Stand Mai 2026) steigt der Bedarf an einer starken Interessenvertretung stetig an. Dennoch fehlt Pro Rare Austria bis heute eine dauerhaft gesicherte öffentliche Finanzierung.

Positiv hervorzuheben ist die Projektförderung des BMASGPK seit 2021. Gleichzeitig endete 2025 die seit 2016 zentrale Finanzierung von Projekten über den Rahmen-Pharmavertrag der Gemeinsamen Gesundheitsziele ohne Nachfolgelösung. Eine Projektförderung des BMASGPK für 2026 und darüber hinaus ist noch nicht zugesagt (Stand Mai 2026), eine Basisfinanzierung gibt es weiterhin nicht. **Damit ist der Fortbestand von Pro Rare Austria in den kommenden Jahren weiterhin ernsthaft gefährdet.** Um die wichtige Arbeit langfristig aufrechterhalten zu können, braucht es ein kleines hauptamtliches Team sowie eine stabile Büro- und IT-Infrastruktur, kombiniert mit ehrenamtlichem Engagement.

Seit Anfang 2025 müssen wir Finanzierung und Fundraising daher stärker in den Fokus rücken. Der Ausbau von Spenden und Unterstützung aus der Privatwirtschaft ist entscheidend, um Beratung, Interessenvertretung und Vernetzung weiterhin professionell sicherzustellen. Außerdem bieten wir seit 2025 neue gestaffelte Sponsorpakete an; in deren Rahmen zusätzlich einen jährlichen exklusiven Round Table of Companies für „Gold“-Partner:innen. Langfristig setzt sich Pro Rare Austria weiterhin für eine gesetzlich verankerte Basisfinanzierung und ausreichende Projektförderungen ein.

Unabhängigkeit und Transparenz bilden die Grundlage der Arbeit des gemeinnützigen Vereins. Statuten und Geschäftsordnung regeln Aufgaben, Zuständigkeiten und Entscheidungsprozesse. Die Generalversammlung beschließt jährlich Budget und Jahresabschluss, entlastet den Vorstand, entscheidet über Statutenänderungen und wählt alle zwei Jahre den ehrenamtlichen Vorstand.

In der Geschäftsstelle laufen die Fäden von Pro Rare Austria zusammen. Ein kleines Team angestellter Mitarbeiterinnen verantwortet in Abstimmung mit dem Team des Vorstands den operativen Betrieb und alle Aktivitäten. Informationen zu diesen ebenso wie zu Jahresberichten, Gremien und Mitgliedern sind laufend auf der Website einsehbar.

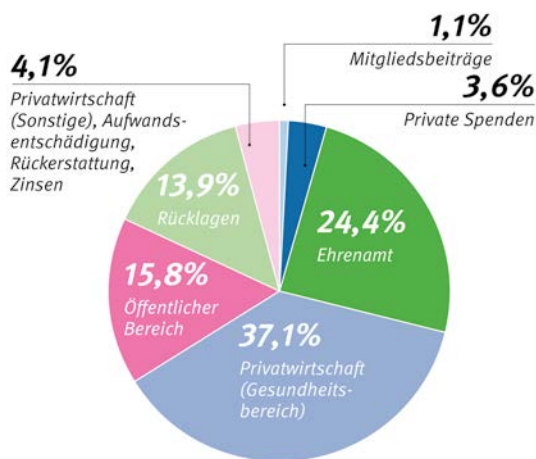
Zusammensetzung des Teams 2025

- **Vorstand:** 5 - 6 ehrenamtlich Tätige (rund 2.000 Arbeitsstunden pro Jahr, mehr als 1 Vollzeitäquivalent)
- **Geschäftsstelle:** 6 Angestellte (rund 3,75 Vollzeitäquivalente, inkl. Geschäftsführung)

Finanzierung – Mittelherkunft 2025 (Detaillierte Offenlegung auf der Website)

- Rücklagen aus den Vorjahren, u.a. Großspende des „Guten Rats für Rückverteilung“ (Marlene Engelhorn)
- Öffentliche Projektförderungen (BMASGPK, Rahmen-Pharmavertrag aus den Mitteln der Gemeinsamen Gesundheitsziele)
- Privatwirtschaft (Gesundheitsbereich)
- Privatwirtschaft (Sonstige)
- Ehrenamtliche Arbeit (monetäre Bewertung gemäß dem Modell von EURORDIS – Rare Diseases Europe; basierend auf Richtlinien für EU-Grants) und Pro Bono-Leistungen externer Dienstleister:innen (Werte der nicht verrechneten Dienstleistungen)

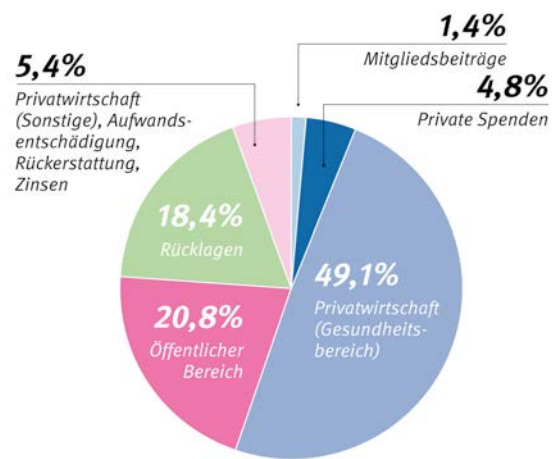
Jahresabschluss 2025
Einnahmen inkl. Ehrenamt



Jahresbericht, Offenlegung der Finanzierung



Jahresabschluss 2025
Einnahmen



Unsere Statuten



28 Neue Kooperationsangebote für Sponsor:innen

Exklusiver “Round Table of Companies”

Pro Rare Austria bietet seit 2025 neue, gestaffelte Formen der Kooperation an:

Je nach Leistung können Sponsor:innen zwischen einer allgemeinen Zuwendung zu unserem Jahresprogramm („**Bronze**“), einer Unterstützung unseres Vernetzungstreffens („**Silber**“) oder einer Kooperation mit einem exklusiven Round Table of Companies („**Gold**“) wählen. Weiters können auch ausgewählte Pro Rare Austria Projekte gefördert werden.

Der Round Table folgt etablierten internationalen Beispielen (EURORDIS, BAG Selbsthilfe Deutschland), um regelmäßigen Austausch einzurichten. Jährlich organisieren wir eine Präsenz-Veranstaltung in kleiner Runde mit je einer Vertretung von derzeit rd. zehn Firmen und dem Leitungsteam von Pro Rare Austria. Unterjährig erfolgen Updates über Projekte auch in dualen Abstimmungen.

Kleine, aber feine Runde 2025

Erstmals fand der Round Table 2025 in unseren Büroräumlichkeiten in Form eines Business-Frühstücks statt.

Auf der Agenda standen gegenseitige Updates und Austausch zu Projekten, brennenden Themen und aktuellen Herausforderungen. Gemeinsam diskutierten wir Synergien, Initiativen und Aktionen und konnten großes Interesse daran bei unseren Kooperationspartner:innen beobachten.

Wir danken unseren langjährigen und neuen Sponsor:innen für ihr Vertrauen und den persönlichen und guten Austausch!



Ella Rosenberger und Elisabeth Weigand mit Pharma-Vertreter:innen beim Round Table of Companies

Kontaktieren Sie uns für mehr Informationen:

Mag. Ella Rosenberger, Mag. Elisabeth Weigand
office@prorare-austria.org | +43 664 103 94 89

*Jahresberichte
und
Mittelherkunft*



Nachhaltige Finanzierung und Fundraising durch Spenden

Pro Rare Austria ist **seit 15 Jahren** die starke Stimme für 450.000 bis 500.000 Menschen in Österreich, die mit einer seltenen Erkrankung (SE) leben. Unser Dachverband für **beinahe 140 Patient:innenorganisationen, Selbsthilfegruppen und Repräsentant:innen seltener Erkrankungen** bietet Beratung, Information und eine Plattform für Austausch und Dialog. Wir setzen uns für bessere Diagnostik, Zugang zu Therapien, Expertisezentren, Forschung und politische Anerkennung ein. Unsere Informationsarbeit ist nur durch entsprechende finanzielle und personelle Ressourcen möglich. Nach wie vor fehlt eine gesetzlich verankerte öffentliche Basis- oder Pauschalfinanzierung sowie adäquate Projektförderung. Pro Rare Austria ist daher auf Spenden angewiesen, um all seine Aktivitäten weiterhin kostenlos anbieten zu können. Diese alternative Säule aus Unterstützung von Privaten und Spenden müssen wir nachhaltig aufbauen und rasch stärken.

Ihre Spende trägt zum Fortbestand unseres Vereins bei

Ihre Spende gibt uns Freiraum, genau dort zu helfen, wo es am dringenden ist. Mit Ihrer Unterstützung schaffen wir nachhaltige Strukturen, fördern neue Ideen und setzen uns für echte Veränderungen ein. 2025 wurden **Spendeninitiativen** von Pro Rare Austria Mitgliedern initiiert, z.B. durch Familie Schmitz (Buchverkauf u.a.) oder Ulrike Holzer bzw. ihren Sohn Sebastian Holzer (Weihnachts-Charity WIR23). Unser Botschafter Kammerschauspieler Cornelius Obonya unterstützte uns mit einer Charity-Lesung im kostenlos zur Verfügung gestellten Theater „Die Neue Tribüne“. Außerdem erhielten wir auf Initiative von Jürgen Otzelberger den Spendenerlös des Altwiener Christkindlmarkts auf der Freyung. Der Erlös des Salzburger Ärzteballs wurde ebenfalls Pro Rare Austria zur Verfügung gestellt.

Herzlichen Dank für all diese Initiativen und auch allen hier nicht namentlich genannten Spender:innen – dies ist ein bedeutender Beitrag zu unserer Finanzierung.

selten verbindet. gemeinsam bewegt.

Kontaktieren Sie uns für mehr Informationen:

Mag. Ella Rosenberger, Mag. Elisabeth Weigand
office@prorare-austria.org | +43 664 103 94 89

Fotos:

© stick.at/W.Puntigam / © Pro Rare Austria / © Hannes Hochmuth



Spendenübergabe Charity-Veranstaltung WIR23



Cornelius Obonya und Ulrike Holzer bei der Charity Lesung



Vorstellung von Pro Rare Austria am Altwiener Christkindlmarkt

*Jahresberichte und
Mittelherkunft*



Jetzt spenden

*Beispiele für konkrete
Unterstützungsmöglichkeiten
(Unternehmen, Privatpersonen)*

Medizinischer Beirat, Ethik 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 und uns in medizinisch-wissenschaftlichen Fragen beraten. Ebenso erörtern wir relevante Fragestellungen mit ehemaligen Mitgliedern und Expert:innen der Bioethikkommission in unserem Ethik Beirat.

Alle Beirätinnen und Beiräte agieren unabhängig und ehrenamtlich.

Wir bedanken uns herzlich für die teils langjährige Unterstützung!

Mitglieder des Medizinischen Beirats

- **Univ.-Prof. Dr. Kaan Boztug, MBA** / MedUni Wien
- **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
- **Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl** / Rektor emeritus PMU Salzburg
- **Dr. Ursula Unterberger** / Universitätsklinikum Würzburg
- **Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer** / MedUni Wien
- **Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke** / MedUni Innsbruck

Mitglieder des Ethik Beirats

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

*Gesamtes
Pro Rare
Austria Team*



selten verbindet. gemeinsam bewegt.

Wir vertreten mit unserer Expertise
Menschen mit seltenen Erkrankungen.



selten verbindet. gemeinsam bewegt.

pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

Nutzen Sie
unser
Netzwerk

Helpline Seltene Erkrankungen (SE) –
für Betroffene, Angehörige und
medizinisches Fachpersonal

+43 664 280 37 67

office@prorare-austria.org

www.prorare-austria.org



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 92).

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 92).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei **Rare Diseases International** (Kontakt siehe Seite 92).

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, 1010 Wien**

*Weitere
Informationen*



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.

*Beitrittsformular
mit gestaffelten
Mitgliedsbeiträgen*



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

Ab dem Jahr 2026 war eine maßvolle Anpassung der **Mitgliedsbeiträge** erforderlich, die wir mit großer Sorgfalt und nach Beschluss in der Generalversammlung 2025 festgelegt haben.

*Pro Rare Austria
Statuten*



Für Vereine, Patient:innenorganisationen bzw. Selbsthilfegruppen von seltenen Erkrankungen orientiert sich die Höhe des Mitgliedsbeitrags an den Einnahmen des zuletzt abgeschlossenen Geschäftsjahres der jeweiligen Organisation. Repräsentant:innen spezifischer seltener Erkrankungen (Einzelpersonen) oder unterstützende, eine seltene Erkrankung repräsentierende Fördermitglieder (Einzelpersonen) tragen weiterhin € 20,- jährlich bei.

Pro Rare Austria Mitglieder-Foren

33



Unsere seit 2020 bestehenden Mitglieder-Foren wurden erfolgreich weitergeführt.

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 oder ein Kurzvortrag eines:r externen Expert:in.

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.

”

Dankbar bei Pro Rare Austria zu sein;
dadurch mit anderer Familie vernetzt und so
unglaublich gewinnbringend!

“

”

Danke für die informative Präsentation
und die tolle Diskussion.

“

THEMEN DER MITGLIEDER-FOREN 2025:

- **Quartal 1 / 2025**
 - Orphanet und ORPHAcodes
- **Quartal 2 / 2025**
 - Personalisierte Medizin
- **Quartal 3 / 2025**
 - Vorstellung von Pro Rare Austria „Young Rare“
- **Quartal 4 / 2025**
 - Positionspapiere Frühdiagnostik & Patient:innenpfade (Förderprojekt Pro.SE)

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: +43 664 280 37 67



Foto: apbild

Unsere Mitglieder

Mit Stand 01.05.2026 hat Pro Rare Austria 135 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir neue Mitglieder, die sich seit letztem Jahr unserer Allianz angeschlossen haben, vor.

Painful Legs and Moving Toes (PLMT)

Eine seltene neurologische Bewegungsstörung von Erwachsenen, die durch anhaltende Schmerzen (einseitig oder beidseitig) in den Füßen oder Beinen (am häufigsten in den unteren Gliedmaßen) und anhaltende, unrythmische, unwillkürliche Drehbewegungen einer oder mehrerer Zehen gekennzeichnet ist. Chronische „tiefe, ziehende Schmerzen“ umfassen Kribbeln, Taubheitsgefühl, Schmerzen, Taubheit, Krämpfe, stechende, brennende und prickelnde Schmerzen.

Coffin-Siris-Syndrom

Das Coffin-Siris-Syndrom (CSS) ist eine seltene hereditäre Erkrankung, die durch Entwicklungsverzögerungen und eine Aplasie bzw. Hypoplasie des Nagels und der distalen Phalanx des Kleinfingers charakterisiert ist. Es wird in der Regel durch sporadische Neumutationen verursacht. Nur in wenigen Fällen wurde eine autosomal-dominante Vererbung beschrieben. Bis 2022 wurden mehr als 100 Fälle beschrieben. Die genaue Prävalenz ist jedoch nicht bekannt. Man vermutet, dass die Erkrankung insgesamt zu selten diagnostiziert wird.

Es existiert keine kausale Therapie der Erkrankung. Die Behandlung erfolgt rein symptomatisch und umfasst unter anderem eine Physio- und Sprachtherapie. Es sollten regelmäßig audiologische und ophthalmologische Kontrollen erfolgen und die Nahrungsaufnahme sowie die Entwicklung der Betroffenen engmaschig kontrolliert werden.

Bogengangsdehiszenz

Die Bogengangsdehiszenz, kurz SSCD, ist ein seltenes Krankheitsbild, bei dem es zum Verlust der knöchernen Abdeckung des oberen Bogengangs im Innenohr kommt. Sehr selten ist der hintere oder horizontale Bogengang betroffen. Die Bogengangsdehiszenz kann in unterschiedlichem Ausmaß sowohl das Gehör als auch das Gleichgewicht beeinträchtigen.

Glykogenose Typ 5 (Morbus McArdle-Syndrom)

Die Glykogenose Typ 5 (Morbus McArdle) ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, verursacht durch einen Mangel des Enzyms Myophosphorylase in der Skelettmuskulatur. Dies führt zu Belastungsintoleranz, Muskelschmerzen, Krämpfen und Rhabdomyolyse-Episoden.

Fragiles-X-Syndrom & Variables Immundefektsyndrom (CVID)

Das **Fragile-X-Syndrom (FXS)** ist eine genetische Anomalie in einem X-Chromosom, das zu geistiger Behinderung und zu Verhaltensauffälligkeiten führt. Die Diagnose erfolgt durch eine molekulare DNA-Analyse. Die Therapie ist symptomatisch.

Menschen mit FXS können körperliche, kognitive und Verhaltensauffälligkeiten haben. Typische Merkmale sind große, hervorstehende Ohren, prominentes Kinn und Stirn, ein hoher Gaumen und bei postpubertären Männern Makroorchidismus. Die Gelenke können überdehnbar sein und Herzerkrankungen können auftreten. Zu den kognitiven Anomalien können leichte bis mittelschwere geistige Behinderungen gehören.

Das **Variable Immundefektsyndrom (CVID)** ist der häufigste angeborene symptomatische Immundefekt bei Menschen. Betroffene leiden an wiederkehrenden Infektionen der oberen und unteren Atemwege, viele entwickeln auch Granulome, Lymphome und im schlimmsten Fall Autoimmunerkrankungen.

Kearns-Sayre-Syndrom

Diese Störung betrifft die Mitochondrien, die Energie an die Zellen abgeben. Beim Kearns-Sayre-Syndrom ist ein erheblicher Teil des genetischen Materials in der mitochondrialen DNA (mtDNA) zerstört. Dadurch können die Zellen nicht die Energie erhalten, die sie für ihre normale Funktion benötigen. Betroffene Muskeln und Organe können ihre Aufgaben nicht mehr richtig erfüllen und es können Komplikationen auftreten, die sich mit der Zeit wahrscheinlich verschlimmern. Die Symptome treten in der Regel vor dem 20. Lebensjahr auf. Sie sind fortschreitend und werden mit der Zeit stärker.

ADOA (-plus)

ADOA ist eine sehr seltene erbliche Augenerkrankung, die zu Sehstörungen und manchmal auch zur Blindheit führt. Beim Plus-Syndrom handelt es sich um eine Variante, bei der weitere Beschwerden auftreten. Es gibt derzeit keine Behandlung oder Heilung.

Morbus Behçet

Morbus Behçet wird den Vaskulitiden, den entzündlichen Gefäßerkrankungen mit rheumatischen Symptomen, zugeordnet. Der Krankheitsprozess spielt sich in großen und kleinen Venen, teilweise auch Arterien, ab. Der Organbefall ist variabel; besonders häufig betroffen sind jedoch Augen, Haut und Schleimhäute. Die Erkrankung gehört in West- und Mitteleuropa zu den seltenen Erkrankungen. Pro 100.000 Menschen findet sich in Deutschland nur etwa 1 betroffene Person. Bei türkischstämmigen Bewohner:innen in Deutschland sind es 20; in der Türkei 80 bis 300 Betroffene.

Männer und Frauen erkranken etwa gleich häufig, meist im jungen Erwachsenenalter. Die Ursache der Erkrankung ist unbekannt und vermutlich durch eine Störung des Immunsystems bedingt. Als Auslöser werden Virusinfektionen diskutiert.

Morbus Ormond

Morbus Ormond wird auch als retroperitoneale Fibrose bezeichnet. Es ist eine entzündliche Erkrankung, bei der sich Bindegewebe im hinteren Bauchraum übermäßig vermehrt. Bei vielen Betroffenen ist die Ursache dafür unklar; eine Überreaktion der körpereigenen Abwehr aus unbekannten Gründen wird angenommen. Seltener wird die Erkrankung durch Medikamente, Infektionen, Verletzungen, Tumoren oder Bestrahlung ausgelöst – eine retroperitoneale Fibrose mit bekannter Ursache. Etwa 1 bis 2 von 200.000 Menschen sind an Morbus Ormond erkrankt – Männer häufiger als Frauen. Meist tritt er zwischen dem 40. und 70. Lebensjahr auf.

Mikrodeletionssyndrom 19p13.13

Das Mikrodeletionssyndrom 19p13.13 ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch eine Löschung (Deletion) eines Abschnitts des kurzen Arms (p) von Chromosom 19 entsteht. Die Symptome sind sehr unterschiedlich und können Entwicklungsverzögerungen, geistige Behinderung, Krampfanfälle und manchmal auch spezifische Gesichtszüge umfassen. Die Deletion geschieht meist zufällig während der Bildung von Eizellen, Spermien oder in der frühen Fetalentwicklung und ist in der Regel nicht vererbt. Weltweit gibt es nur wenige beschriebene Fälle.

Ehlers-Danlos Community Austria



Das Ehlers-Danlos Syndrom ist eine angeborene genetische Erkrankung mit multiplen Auswirkungen auf den gesamten Körper. Sie entsteht durch einen Fehler im Bindegewebe. Einhergehend mit der Erkrankung, je nach Form (es gibt 13 Formen, 12 sind mit genetischen Blutmarkern nachweisbar, die 13. Form – das hypermobile Ehlers-Danlos – bisher nur klinisch), sind chronische Schmerzen, massive Hypermobilität, Teil-Luxationen („halb Ausrenken“) sowie Luxationen („Auskugeln/Ausrenken“) und auch Organbeschwerden wie Magenentzündungen, Arterienrupturen, Gebärmuttervorfälle, Bauchnabelbrüche, Leistenbrüche und Bandscheibenvorfälle möglich.

Dandy-Walker-Malformation

Die Dandy-Walker-Fehlbildung ist eine angeborene Erkrankung des ZNS mit kompletter oder partieller Agenesie des Kleinhirnwurms, Erweiterung des Cisterna magna und Hochstellung des Tentoriums. Als Ursache wird ein Entwicklungsstillstand des Rhombenzephalons im Alter von 6–8 Wochen vermutet. Die genaue Ätiologie ist noch nicht geklärt.

Die Ausprägung der klinischen Symptome ist individuell sehr unterschiedlich. Die betroffenen Kinder zeigen eine verlangsamte motorische Entwicklung mit Ataxie und Muskelhypotonie. In 40-70% der Fälle kommt es zusätzlich zu einer kognitiven Entwicklungsstörung. Manche Kinder haben außerdem einen Hydrocephalus bzw. eine Ventrikulomegalie. Der erhöhte intrakranielle Druck kann zu Erbrechen und Krampfanfällen führen.

X-linked intellectual developmental disorder; Snijders Blok type; Gen: DDX3X

Die Syndromische X-chromosomale intellektuelle Entwicklungsstörung vom Typ Snijders Blok (MRXSSB), die überwiegend bei Frauen auftritt, ist durch eine leichte bis schwere Beeinträchtigung der intellektuellen Entwicklung mit unterschiedlichen anderen Merkmalen wie Hirnanomalien, Mikrozephalie, Hypotonie, Bewegungsstörung und/oder Spastik, ventrikulärer Vergrößerung, Hypoplasie und Verhaltensproblemen gekennzeichnet.

CACNA1A

Das CACNA1A-Gen (Chromosom 19p13) ist entscheidend für die Gehirnfunktion, da es den Kalziumkanal kodiert, der die Kommunikation zwischen Neuronen reguliert. Mutationen in diesem Gen führen zu einer Gruppe seltener neurologischer Erkrankungen (CACNA1A-assoziierte Störungen), darunter episodische Ataxie, familiäre hemiplegische Migräne (FHM1), epileptische Enzephalopathien und Entwicklungsverzögerungen.

CADASIL

39

CADASIL („cerebrale autosomal-dominante Arteriopathie“) mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie ist eine seltene Erkrankung, deren genaue Häufigkeit schwer zu bestimmen ist, da viele Fälle möglicherweise nicht diagnostiziert werden. Es handelt sich um die häufigste Form einer erblichen Schlaganfallerkrankung, die auftritt, wenn sich die Wände der Blutgefäße verdicken und dadurch den Blutfluss zum Gehirn behindern. Die Erkrankung gehört zur Familie der Leukodystrophien – Störungen, die die weiße Substanz des Gehirns betreffen.

CADASIL betrifft Männer und Frauen gleichermaßen, da es sich um eine autosomal vererbte Erkrankung handelt. Die Schwere der Symptome und das Alter bei Krankheitsbeginn können innerhalb derselben Familie stark variieren, was die Diagnose erschweren kann. Sie beginnt im mittleren Erwachsenenalter mit rezidivierenden subkortikalen ischämischen Schlaganfällen und kognitiven Defiziten, die bis zur Demenz fortschreiten. Bei etwa 1/3 der Betroffenen treten Migräne mit Aura und Stimmungsschwankungen auf.

Cystische Fibrose Hilfe Wien, NÖ und N-Bgld.



Cystische Fibrose (Mukoviszidose), kurz CF genannt, ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung weltweit. Statistisch gesehen ist jeder 20. Mensch Träger des defekten Gens. Tragen beide Elternteile das CF-Gen in sich, besteht eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind mit CF geboren wird. Als Folge des Defekts wird in den Drüsen des Körpers ein zähes Sekret gebildet. Dadurch wird die Funktion mehrerer Organe des Körpers eingeschränkt, besonders aber sind Lunge und Verdauungstrakt betroffen. Die Erkrankung ist heute noch nicht heil-, aber gut behandelbar.

Unsere
Mitglieder



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

<https://www.prorare-austria.org/mitglieder/unsere-mitglieder>

Kontaktaten

Pro Rare Austria

Allianz für seltene Erkrankungen
Schottenring 14
1010 Wien

Helpline Seltene Erkrankungen (SE):

Servicezeiten

MO-DO 10:00-15:00 Uhr
T +43 664 280 37 67
E office@prorare-austria.org
I www.prorare-austria.org
Kontakt: Judith Wimmer

ZVR

066216826

Spendenkonto

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen
Bank: Raiffeisenbank Region St. Pölten eGen

IBAN

AT303258500001015700

BIC

RLNWATWWOBG



Magnetbuttons für
unsere Mitglieder



Mitglieder-Kontakte



135 Mitglieder

Patient:innenorganisationen, Selbsthilfegruppen, Repräsentant:innen spezifischer SE
(Stand 01.05.2026)

4 H Syndrom

T +43 699 19096903
E arnoldsabineo581@gmail.com
Kontakt: Sabine Arnold

ADOA (-plus)

T +43 676 5363407
E ulrike.sarang@speed.at
I www.adoa.eu
Kontakt: Ulrike Sarang

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

Alkaptonurie

Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie (DSAKU) e.V.
E vorstand@dsaku.de
I www.dsaku.de

Alpha1-Antitrypsinmangel

Alpha1 – Österreich
T +43 676 9500370
E ella.bauer@alpha1-oesterreich.at
I www.alpha1-oesterreich.at
Kontakt: Ella Bauer

ALPS

Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom

T +43 680 5549625
E kontakt@alps-selbsthilfe.org
Kontakt: Claudia Schürz

AL-Amyloidose, hATTR, ATTR wt und wt

Leben mit Amyloidose – Amyloidosis Austria
E info@amyloidosis-austria.at
I www.amyloidosis-austria.at
Kontakt: Christian Thalhammer

Angeborene Fettsäurenoxidationsstörungen

Fett-SOS e.V.
T +49 177 9778472
E info@lchad-mtp-vlcard.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

Aplastische Anämie

E at@aa-pnh.org
I www.aa-pnh.org/verein/gruppen/
Kontakt: Michaela Schmitz

Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Bogengangdehiszenz (SCDS)E lisiz.zauberwelt@gmx.at

Kontakt: Elisabeth Graml-Göller

CACNA1A**CACNA1A DACH**I <https://www.cacna1a.org/dach>**CACNA1E International****Verein für Menschen mit Gendefekt am Kalziumkanal**E info@cacna1e.orgI www.cacna1e.org

Kontakt: Bianca Winter

Cadasil

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Chlorid-Diarrhoe

T +43 (0) 664 53 21 080

E bauer.raffaella@gmx.at

Kontakt: Raffaella Seemann

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

T +43 650 3919541

E proline1@gmx.at

Kontakt: Silke und Alexander Rotter

Coffin Siris SyndromE sina.knirsch@gmx.at

Kontakt: Sina Knirsch

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 Fibrose Hilfe Oberösterreich**

T +43 650 9916893

E office@cystischefibrose.infoI www.cystischefibrose.info

Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler

Cystische Fibrose**Cystische Fibrose Hilfe Wien, NÖ und Nord-Bgld**

T +43 0699 88784801

E cf-hilfe.wien@cystischefibrose.atI www.cystischefibrose.at

Kontakt: Jutta Wimmer

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

T +39 347 911 2805

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

Kontakt: Daniela Ennemoser-Klotz

Dandy-Walker-Malformationen

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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 Syndrome

E nora.aigner@gmail.com
 I www.norasophie.at/info-for-patients
 Kontakt: Nora Sophie Aigner

Ehlers Danlos**Ehlers-Danlos Community Austria**

T +43 670 7007575
 E info@eds-austria.at
 Kontakt: Verena Riegler

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

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.at
 I www.ektodermale-dysplasie.de
 Kontakt: Ulrike Holzer

Epidermolysis bullosa**DEBRA Austria - Schmetterlingskinder**

(Hilfe bei Epidermolysis bullosa)

T +43 1 8764030
 E office@debra-austria.org
 I www.debra-austria.org
 Kontakt: Sabine Wittmann

Erythropoetische Protoporphyrrie**EPP Austria Selbsthilfegruppe**

E selbsthilfe@eppaustria.at
 I www.eppaustria.at
 Kontakt: Pascale Niklos-Magnol Bsc.

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Fragiles-X-Syndrom (FXS)

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

Glykogenose Typ 5**Morbus McArdle-Syndrom**

E margit.prorok@a1.net
 Kontakt: Margit Prorok

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

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.info@gmx.at

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

Joubert Syndrom

E dave.stift@gmail.com

Kontakt: David Stift

KAT6A**KAT6A Foundation Austria**

T +43 650 8356783

E monika.rammal@gmail.com

I www.kat6a.org

Kontakt: Mag. Monika Rammal

Kearns-sayre-Syndrom

T +43 660 128 16 63

E monika.heli.mayr@gmail.com

Kontakt: Monika Mayr

Kleinwüchsigkeit**BKMF Österreich**

T +43 670 507 99 88

E office@bkmf.at

I www.bkmf.at

Kontakt: Kathrin Block

Klinefelter Syndrom**Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**

T +43 650 6533839

E office@klinefelter-ost.at

I www.klinefelter-ost.at

Kontakt: Wolfgang Rögner

Klippel-Feil-Syndrom**Verein Klippel-Feil-Syndrom – Inklusion von Menschen mit Behinderung und Benachteiligung e.V.**

E info@klippel-feil-syndrom.com

I www.klippel-feil-syndrom.com

Kontakt: Beate Außerlechner

Kongenitaler Hyperinsulinismus

T +43 650 8419820

I www.lobby4kids.at

Kontakt: Irene Promussas

Kongenitale schwere Neutropenie

E dr.anupoma@gmail.com

Kontakt: Anupoma Pinky Haque

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

T +43 1 4028899

E presse@kinderkrebshilfe.at

I www.kinderkrebshilfe.at

Kontakt: Katrin Karner

Kurzdarmsyndrom (KDS)**Die Chronischen Experten**

T +43 650 5656767

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

I www.die-chronischen-experten.at

Kontakt: Johannes Priebsch

Lineare IgA Dermatose**SHG Bullöse Autoimmundermatosen**

T +43 664 5540537

E guenisani@hotmail.com

Kontakt: Günther Civa-Gussmann

Lungenfibrose**Lungenfibrose Forum-Austria**

T +43 699 11506412

E office@lungenfibroseforum.at

I www.lungenfibroseforum.at

Kontakt: Ing. Günther Wanke

Lupus erythematodes (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.at

I www.marfan-initiative.at

Kontakt: Margit Aschenbrenner,
Angela Fransche**MCOPS12****CURE MCOPS12 – Verein zur Förderung einer
Therapieentwicklung für MCOPS12 Patienten**

E rpell@rarbmutation.org

I www.rarbmutation.org

Kontakt: Reinhard Pell

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

T +43 678 121 58 37

E office@dupmecp2.eu

I www.dupmecp2.eu

Kontakt: David und Caroline Covini

Melas-Syndrom

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Mikrodeletionssyndrom 19p13.13

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Morbus Addison, Nebenniereninsuffizienz**Selbsthilfegruppe Morbus Addison**

T +43 664 2216547

E beatrix.pop@sol.at

Kontakt: Beatrix Pop

Morbus Behçet

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Morbus Fabry**Morbus Fabry Selbsthilfeverein Österreich**

T +43 660 7112623

E info@morbus-fabry.eu

I www.morbus-fabry.eu

Kontakt: Willy Koglbauer

Morbus Gaucher**ÖGG**

T +43 699 180 50 130

E info@morbus-gaucher-oegg.at

I www.morbus-gaucher-oegg.at

Kontakt: Andrea Kavallar

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

T +43 664 4607975

E office@soma-austria.at

I soma-austria.at

Kontakt: Mazeena Mohideen

Morbus Ormond

T +43 680 55 69 632
 E e.apolt@gmail.com
 Kontakt: Elisabeth Apolt

Morbus Stargardt**FOKUS Stargardt – Hilfe bei Morbus Stargardt**

E info@fokus-stargardt.at
 I www.fokus-stargardt.at

MukoPolySaccharidosen**Ges. für MukoPolySaccharidosen**

T +43 7249 47795
 E office@mps-austria.at
 I www.mps-austria.at
 Kontakt: Michaela Weigl

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

T +43 680 3303196
 Kontakt: Anna Malota

Multiple Cerebrale Kavernome

E doris_kusen@hotmail.com
 Kontakt: Doris Kusen

Muskeldystrophie, Muskelatrophie**Verein Marathon**

T +43 676 633 6999
 E office@verein-marathon.at
 I www.verein-marathon.at
 Kontakt: Dietlind Hebestreit

Myasthenia gravis**Myasthenia Gravis SHG**

T +43 664 5842505
 E a.mueller@shg-myastheniagravis.at
 I www.shg-myastheniagravis.at
 Kontakt: Antonia Müller

Myhre-Syndrom

E majka.die@gmail.com

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)**

E vorstand@argeniery.at
 I www.argeniery.at
 Kontakt: Andreas Mathies

Ogden-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 +43 676 933 70 40
 E info@keks.at
 I www.keks.at
 Kontakt: Lisa Mülneritsch

Painful Legs and Moving Toes (PLMT)

Kontakt: über Pro Rare Austria

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 – assoziiertes Überwuchssyndrom

T +43 664 5372605

E ulrikejungl@a1.net

Kontakt: Dr. Ulrike Jungl

Prader-Willi-Syndrom**PWS Austria**

E office@prader-willi-syndrom.at

I www.prader-willi-syndrom.at

Kontakt: siehe Website

Primäre Hyperoxalurie

T +43 664 419 60 48

E info@ph-selbsthilfe.at

I www.ph-selbsthilfe.at

Kontakt: Paulina Kolbe

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 +43 664 22 88 888

E info@phaustria.org

I www.phaustria.org

Kontakt: Gerald Fischer

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

T +43 676 9670600

E kontakt@rett-syndrom.at

I www.rett-syndrom.at

Kontakt: Johann Lang

ROHHAD-Syndrom

I www.ritaila.com

Kontakt: Rita Laila Fussenegger

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.atI www.kigemu.at**Seltene genetisch bedingte****Fettstoffwechselstörungen****FHchol Austria**

T +43 677 63074664

E www.fhchol.at**Smith-Magenis-Syndrom****Smith-Magenis-Syndrom Österreich**

T +43 650 9348381

E info@smith-magenis.atI www.smith-magenis.at

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

Snyder-Robinson-SyndromE barbaraluif@gmail.comI 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.comI www.sbho.at

Kontakt: Ursula Buchmann

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

T +43 664 928 38 32

E martina.roetzer@gmail.com**Spinocerebelläre Ataxie, Typ II**

T +43 664 1316689

E monika_poelzl@hotmail.com

Kontakt: Monika Pölzl

STXBP1

T +43 650 3280470

E agnes.st80@gmx.net

Kontakt: Agnieszka Ewa Rolski

Syngap1**Syngap Elternhilfe e.V.**E kontakt@syngap.deI www.syngap.de

Kontakt: Verena Schmeder

SyringomyelieE tanja_aschauer@icloud.com

Kontakt: Tanja Aschauer

Syringomyelie & Chiari Malformation**SHG Syrinxfreunde Nordbayern**

T +49 9161 5870

E stefan.silke.saarow@t-online.deI <https://syrinxfreunde-nordbayern.de/home>**Systemische Sklerodermie****Sklerodermie-Netzwerk OÖ**

T +43 732 7677-4580

E selbsthilfe@ordensklinikum.atI 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.atmargot.daum@palliativkinder.atI www.palliativkinder.atwww.tay-sachs.net

Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

TECPR2

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

Thalassämie & Sichelzellerkrankheit**Gruppe THALSIFO**

E info.thalsifo@gmail.com
 I www.thalsifo.at
 Kontakt: Beatriz Amlacher

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.at
 I www.tuberoesesklerose.at
 Kontakt: Andrea Schmidt

Usher Syndrom**Forum Usher-Taubblind**

E info@usher-taubblind.at
 I www.usher-taubblind.at

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

E usher-syndrome@gmx.at
 I www.facebook.com/ushersyndrom/
 Kontakt: Mag. Dominique Sturz

Visual Snow

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Wieacker-Wolff-Syndrom

Kontakt: Über Pro Rare Austria

Wiedemann-Steiner-Syndrom

T +43 660 23 411 67
 E Wiedemann_steiner@icloud.com

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

T +43 699 11741375
 E angela.mair@aon.at
 I www.lebenskuenstlerin.at
 Kontakt: Mag. Angela Mair

Wolfram-Syndrom

E petra.christian@gmail.com
 Kontakt: Petra Christian

X-ALD, AMN

T +43 664 5269171
 E ingridoberweger@gmail.com
 Kontakt: Ingrid Oberweger

X-linked intellectual development disorder**GEN: DDX3X**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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

T +43 664 1927216
 E info@xerodermapigmentosum.de
 I www.xerodermapigmentosum.de
 Kontakt: Christian Moser

YAO-Syndrom

E rucknina@gmx.net
 Kontakt: Nina Ruck



Pro Rare Austria – das Jahr 2025

Kooperationen, Aktivitäten

- 53** Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien (Auswahl)
- 54** Schwerpunkte der aktuellen und laufenden Aktivitäten
- 56** Helpline Seltene Erkrankungen (SE)
- 58** Beirat für Seltene Erkrankungen im BMASGPK
- 59** Anliegen an die Bundesregierung
- 60** Förderprojekt Pro.SE
- 61** Neuer Fokus bei Pro Rare Austria: Junge Selbsthilfe – Young Rare
- 62** Umsetzung weiterer Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan (NAP.se)
- 64** selten verbindet. gemeinsam bewegt.
- 66** Strategie und Politik auf EU Ebene
- 67** Patient:innenvertretung auf europäischer Ebene – was ePAGs bewirken können
- 68** Die Gesichter Seltener Erkrankungen
- 69** Kooperationen im Printbereich (Auswahl)
- 70** Kooperationen im Onlinebereich (Auswahl)
- 71** Medienarbeit 2025

Berichte zu unseren aktuellen Aktivitäten
und Kooperationen finden Sie laufend hier



Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien im Jahr 2025

(Auswahl)

53

National	Beirat für Seltene Erkrankungen – BMASGPK
	Onkologiebeirat – BMASGPK
	Fachbeirat Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS) – Fonds Gesundes Österreich (FGÖ)
	Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)
	■ Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs ■ Beirat für Bevölkerungsbeteiligung ■ Entwicklungsprozess Patient:innen- und Bevölkerungsbeteiligung ■ Soundingboard Social Prescribing
	Forum Seltene Krankheiten
	Kammer für Ärztinnen und Ärzte Wien, Referat für seltene Erkrankungen (SE)
	Leitende Ärzt:innen der Sozialversicherungen
	Patient:innenanwaltschaften
	EU Projekt Joint Action on Integration (JARDIN) – Projektentwicklung (Partner ab 2024)
	Plattform Patient:innenbeteiligung (PPaBet)
	Pflege Round Table
	Nutzer:innenplattform Pflege – BMASGPK
	Plattform #besserbehandelt
	Gremium für Neugeborenen-Screening – BMASGPK
	Politische Kindermedizin
	PHARMIG Standing Committee Rare Diseases
	Joint PHARMIG-FOPI Committee Patient Advocacy
	Bündnis für Gemeinnützigkeit
International	ACHSE e.V., Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen Deutschland
	ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz
	EURORDIS Rare Diseases Europe – Council of National Alliances (CNA)
	ePAGs, ePAG Steering Committee
	European Task Forces

Schwerpunkte der aktuellen und laufenden Aktivitäten von Pro Rare Austria

Mag. Ella Rosenberger, Geschäftsführung Pro Rare Austria

Interessensvertretung

Pro Rare Austria vertritt die Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen, setzt sich für Verbesserungen ein und dient als Anlaufstelle für Betroffene, Mitglieder, Partner:innen sowie Stakeholder.

Zentrale Eckpunkte sind die Mitarbeit am **Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)**, im Beirat für Seltene Erkrankungen (SE) des BMASGPK sowie die regelmäßige Abstimmung mit Sozialversicherungen und der Nationalen Koordinationsstelle (NKSE). Ebenso pflegen wir regelmäßige Abstimmungen mit dem BMASGPK.

Pro Rare Austria setzt sich außerdem weiterhin für die gesetzliche Verankerung der Patient:innenbeteiligung ein und engagiert sich in einer entsprechenden Plattform mit anderen Organisationen.

Öffentlichkeitsarbeit, Wissensvermittlung und Ermöglichung von Erfahrungsaustausch

sind wesentliche laufende Aufgaben von Pro Rare Austria. Wir richten uns über verschiedene Kanäle sowohl an die allgemeine Öffentlichkeit als auch an Expert:innen und Organisationen im Gesundheits- und Sozialwesen ebenso wie an Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen, Betroffene und Angehörige. Unser Ziel ist Bewusstseinsbildung, Verkürzung der Diagnosezeit und ganzheitliche Versorgung.

Neben Medienarbeit und Kommunikation umfassen die Aktivitäten vor allem auch **Vorträge, Teilnahme an Podiumsdiskussionen und Dialogen** durch unsere Vorstandsmitglieder und Geschäftsführerin. Diese Präsenz ist außerdem wesentlich, um kontinuierlich auf die Herausforderungen im Bereich der Finanzierung hinzuweisen.

Primär der Wissensvermittlung und dem Erfahrungsaustausch dienen die zwei großen jährlichen Veranstaltungen: **Pro Rare Austria Vernetzungstreffen** – Gemeinsam im Dialog und Austausch zu seltenen Erkrankungen und 2025 erstmals ein **DACH-Kongress** für Seltene Erkrankungen (in Kooperation mit dem Forum Seltene Krankheiten und mit Dachverbänden und Zentren für SE aus dem DACH-Raum); ebenso die vierteljährlichen virtuellen Mitglieder-Foren, die wir exklusiv für unsere Mitglieder veranstalten und die sich indikationsübergreifend verschiedenen Themen widmen. Die PHARMIG Rare Diseases Dialoge und das Austrian Health Forum zum Tag der Seltenen Erkrankungen mit hochkarätigen Impulsen und Diskutant:innen unter aktiver Mitgestaltung von Pro Rare Austria bleiben Fixpunkte.

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



Beratung und Service für Mitglieder und Betroffene

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 (Genom-Diagnose-Programm für Österreich als Gesundheitsleistung)
- Diagnosen durch Expertisezentren sollen bei allen Organisationen und Dienstleister:innen anerkannt, Mehraufwände und wiederholte Beantragungen vermieden werden (z. B. bei Erstattung, Behindertenstatus, Pflegegeld)
- Patient:innenzentrierte Gesamtversorgung: medizinisch, psychosozial, sozial (z.B. Pflege, Case Manager, Community Nurse); ehestmöglicher Zugang zu innovativen Therapien
- Transition als strukturierter und geplanter Übergang zu Erwachsenenmedizin
- Erstattung von Therapien österreichweit einheitlich – gleichberechtigter Zugang für alle
- Gesetzliche Verankerung der kollektiven Patient:innenbeteiligung, nachhaltige öffentliche 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:

- Pro.SE (September 2023–Juni 2025) – Themenbereiche Gesundheitskompetenz und Prävention, Transition, psychische Gesundheit, psychosoziale Versorgung, Junge Selbsthilfe, Stärkung der Sichtbarkeit der Selbsthilfe im klinischen und niedergelassenen Bereich, Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit (abgeschlossen; Mittel aus dem Rahmen-Pharmavertrag mit 2025 ausgelaufen)

Projektförderung des BMASGPK:

- Unterstützung der Selbsthilfe für Betroffene von seltenen Erkrankungen und deren Angehörige, im Speziellen Verbesserung der Gesundheitskompetenz, Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit (bis Ende 2025; ab 2026 offen – Stand Mai 2026)

Pro Rare Austria „Helpline Seltene Erkrankungen (SE)“ – erneut deutliche Steigerung der Anfragen

Pro Rare Austria ist für viele Betroffene weiterhin **„der letzte Anker“** auf der Suche nach einer Diagnose. 2025 zeigte sich erneut eine deutliche Steigerung der Anfragen – es erreichten uns 204 Kontaktaufnahmen*, mehrheitlich telefonisch. Auch der Ausblick auf 2026 geht in dieselbe Richtung.

Unsere Aktivitäten, Projekte und Öffentlichkeitsarbeit füllen somit eine große Lücke und tragen maßgeblich dazu bei, die Aufmerksamkeit bei Betroffenen, Angehörigen, medizinischem und Gesundheitspersonal zu wecken bzw. noch mehr zu verankern.

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, die Pro Rare Austria erwähnen. Es werden alle Anfragen behandelt, unabhängig von einer Mitgliedschaft und ohne Verrechnung von Kosten für den Aufwand – aufgrund unserer eingeschränkten personellen Ressourcen eine steigende Herausforderung.



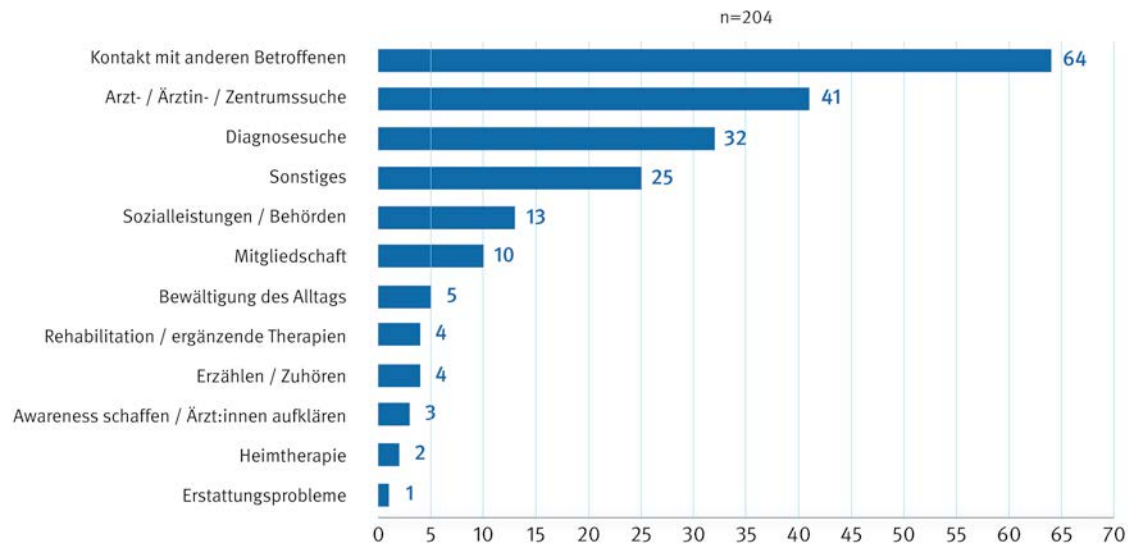
Gründe für die Kontaktaufnahme sind primär folgende:

- in Austausch mit anderen Betroffenen zu kommen
- Kontakte für Versorgung (Zentren, Ärzt:innen) zu bekommen
- Suche nach einer Diagnose
- Sonstiges (vorwiegend Finanzielles)

In einem Online-Formular werden strukturiert die wichtigsten Informationen eingeholt und für die Weiterbearbeitung – meist mit unseren Medizinischen Beirät:innen - verwendet. Häufig nehmen wir für länderübergreifenden Austausch mit den Dachorganisationen in Deutschland (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen – ACHSE) und in der Schweiz (ProRaris) Kontakt auf.

Helpline Seltene Erkrankungen (SE)*

Grund für Kontaktaufnahme (2025)



Sonstiges: vorwiegend Finanzielles (Förderungen, Spendenthemen, Fundraising, finanzielle Unterstützung)

*Anmerkung: Es wird immer nur der Erstkontakt vermerkt. Alle Folgekontakte (Bearbeitung, Rückfragen, etc.) werden nicht separat verzeichnet.

Helpline Anfragen Trendline



Link zum Formular
auf der Website



Beirat für Seltene Erkrankungen im BMASGPK

 Bundesministerium
Arbeit, Soziales, Gesundheit,
Pflege und Konsumentenschutz

Seit Anfang 2014 besteht diese Expert:innengruppe für seltene Erkrankungen im Ministerium als Beirat zur Beratung des/der jeweiligen Gesundheitsministers bzw. -ministerin.

Hauptaufgabe des Beirats für Seltene Erkrankungen ist es, das Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz sowie die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) 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.

Pro Rare Austria und zwei weitere Mitglieder haben im Beirat einen Sitz; dies bietet die Möglichkeit für regelmäßigen Austausch mit wichtigen Expert:innen und das Einbringen einer breiten Sichtweise – die eines Dachverbandes, aber auch unserer Mitgliedsorganisationen.

Eine starke Interessensvertretung gegenüber und die Zusammenarbeit mit Politik, Sozialversicherung und anderen Stakeholdern wird von unseren Mitgliedern als wichtigste Leistung von Pro Rare Austria gesehen.

Der Beirat setzt sich aus **rund 25 Personen**, u.a. medizinische Expert:innen bzw. Klinikleiter:innen unterschiedlicher Fachrichtungen, Vertreter:innen von Klinikbetreibern, ein:e Vertreter:in des Bundesministeriums für Frauen, Wissenschaft und Forschung ebenso wie der Österreichischen Ärztekammer und des Dachverbands der Sozialversicherung, zusammen (Stand Mai 2026):



*Zu den Mitgliedern des Beirats siehe Menüpunkt
„Was ist der Beirat für SE?“*

Unser Strategiepapier: Anliegen an die Bundesregierung (Auszug)

Stärkung des Medizinstandorts Österreich für Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE)

30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon wurden bis heute über 6.000 verschiedene seltene Erkrankungen identifiziert. Diese werden unter dem Begriff Orphan Diseases oft auch als Waisenkinder der Medizin bezeichnet. Seltene Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebensbedrohlich.



Über 70% der seltenen Erkrankungen manifestieren sich im Kindesalter.
94% der seltenen Erkrankungen verfügen über keine krankheitsspezifische Therapie.

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, ist seit seiner Gründung im Jahr 2011 ein österreich- und europaweit aktiver gemeinnütziger Verein mit aktuell rd. 135 Mitgliedern, der sich als Dachverband der Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich annimmt und dafür weithin anerkannt ist.

Unsere wesentlichen Ziele sind: Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten und Verbesserungen für sie erreichen, Betroffene einer seltenen Erkrankung, ihre Angehörigen und Selbsthilfeorganisationen vernetzen, sowie Fachwissen und Bekanntheit erhöhen.

Eine neue Legislaturperiode bietet Gelegenheit, auf Basis des Nationalen Aktionsplans für SE (NAP.se) aus dem Jahr 2015 eine Forcierung der österreichischen Gesamtstrategie für seltene Erkrankungen zu fordern und deren rasche Umsetzung laufend zu evaluieren. Die Mehrheit der Maßnahmen des NAP.se ist nach wie vor nicht erfüllt, es fehlt vor allem am dafür bereitgestellten Budget und an klaren Zeitplänen. Der Standort Österreich ist hier in Gefahr.

Fortsetzung und Anliegen im Detail auf unserer Website



Zu allen
Strategiepapieren



Quelle: Zahlen basieren auf EURORDIS – Europäischer Dachverband für seltene Erkrankungen, www.eurordis.org

Umsetzung ausgewählter priorisierter Maßnahmen aus dem NAP.se und Unterstützung der Allianz für seltene Erkrankungen

Pro.SE wurde im Rahmen der „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ gefördert und im Zeitraum September 2023 bis Juni 2025 erfolgreich umgesetzt.

Ziel

Ziel des Projekts „Pro.SE – Unterstützung der Allianz für seltene Erkrankungen“ war die Vertiefung des Wissens von Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen, Betroffenen sowie Angehörigen über das österreichische Gesundheits- und Sozialsystem, insbesondere hinsichtlich Patient:innenpfaden, Diagnostik und Versorgung seltener Erkrankungen (SE). Darüber hinaus wurde ein Konzept für den Aufbau einer indikationsübergreifenden Initiative „Junge Selbsthilfe SE“ erarbeitet.

Ergebnisse und Nachhaltigkeit

Die zu den Themenschwerpunkten „Junge Selbsthilfe SE“, „Patient:innenpfade“ sowie „Frühdiagnostik“ gewonnenen Erkenntnisse wurden systematisch aufbereitet und dienten als Grundlage für unsere abgeleiteten Empfehlungen und weitere Aktivitäten im Rahmen unserer Beratung, Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit und Interessensvertretung.

Dem Bedarf nach Austausch und einer Anlaufstelle für junge Betroffene werden unsere neu etablierte Gruppe „**Young Rare**“ und der eingerichtete entsprechende Bereich auf unserer Website gerecht. Unsere entwickelten **Positionspapiere** fassen die Ergebnisse für „Patient:innenpfade“ sowie „Frühdiagnostik“ mit unseren Handlungsempfehlungen zusammen.

Für **Transition** wurden zusätzlich indikationsübergreifende Begleitempfehlungen erstellt und auf unserer Website publiziert. Diese unterstützen Angehörige und Patient:innenorganisationen dabei, die medizinische Transition erfolgreich zu bewältigen. In diesem Zusammenhang sind wir in engem Austausch mit der Univ.klinik für Kinder- und Jugendheilkunde am AKH Wien, die unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer das Transitionsprogramm „Ready4Transition“ entwickelt hat.



Ella Rosenberger, Doris Prochaska mit Vertreterinnen des Transitionsprogramms am AKH

Projektübersicht,
Veröffentlichungen



Young Rare



Foto:
© Pro Rare Austria

Neuer Fokus bei Pro Rare Austria: Junge Selbsthilfe – Young Rare



2025 hat Pro Rare Austria mit „Young Rare“ eine neue, indikationsübergreifende Selbsthilfegruppe für junge Menschen bis 35 Jahre mit seltenen Erkrankungen (SE) gegründet. Das vierköpfige Kern-Team, Katrin, Dini, Lina und Fabi, setzt sich engagiert für die Bedarfe und Interessen dieser Zielgruppe ein.

Young Rare bietet:

- Regelmäßige Online-Treffen via Zoom
- Austausch per WhatsApp oder Email bei Bedarf
- Eine Plattform, um die eigene Geschichte erzählen zu können
- Materialien zur Unterstützung sowie eine hilfreiche Link-Sammlung auf der Website



Young Rare Mitglieder mit Judith Wimmer und Coachin Gigga Neunteufel

Zu den ersten Meilensteinen im vergangenen Jahr zählten:

- Aufbau und Erstellung der Inhalte für die Website sowie die Erstellung eines Logos
- Online-Vorstellung der Gruppe bei einem Mitglieder-Forum sowie beim „Fachforum Junge Selbsthilfe“ der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)
- Interview für die ÖKUSS-Themenreihe „Junge Selbsthilfe und Jugendbeteiligung“
- sowie ein motivierendes Coaching mit Schauspielerinnen Gigga Neunteufel.

Young Rare steht für eine starke, ermutigende Gemeinschaft, die junge Menschen mit SE beim Leben mit ihren Erkrankungen unterstützt, zuhört, gemeinsam Lösungen findet und dazu beiträgt, dass niemand mit seinen bzw. ihren Herausforderungen alleine bleibt.

Kontakt:

Für Fragen und Austausch könnt ihr euch jederzeit gerne an die Gruppe wenden:
young-rare@gmx.at



Oder besucht uns auf Instagram:

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

Die Teilnahme an den zwei jährlichen **Sitzungen des Beirats für Seltene Erkrankungen** und die aktive Mitarbeit an der Umsetzung von Maßnahmen des NAP.se sind Teil unserer laufenden Aufgaben.

Zusammenarbeit mit Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)

Wir schätzen den guten und kontinuierlichen Austausch und die Zusammenarbeit mit der Gesundheit Österreich GmbH bzw. der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE), um Verbesserungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen herbeizuführen.

Folgende Fixpunkte gab es 2025:

GÖG Beirat für Bevölkerungsbeteiligung

Auf Basis der 2024 aufgesetzten Geschäftsordnung ist seine Aufgabe, strukturierten Austausch sowie die Vernetzung mit zentralen Organisationen rund um das Thema Partizipation und Bevölkerungsbeteiligung im Gesundheitswesen zu stärken. Pro Rare Austria ist mit Geschäftsführerin Ella Rosenberger und Stv. Obmann Claas Röhl in diesem Beirat vertreten.

GÖG Partizipativer Entwicklungsprozess

Im Rahmen des o.g. Beirats lud das BMASGPK 2025 zu drei erweiterten Veranstaltungen im Partizipativen Entwicklungsprozess „Strategie zur Stärkung von Patient:innen- und Bevölkerungsbeteiligung“. Basis ist ein Beschluss der Entwicklung solch einer Strategie im Zuge der Vorsorgemittelstrategie 2024-2028. Vertreter:innen des Leitungsteams von Pro Rare Austria brachten ihre Expertise ein.

Austausch mit NKSE

Regelmäßiger guter Austausch mit Vertreter:innen der NKSE hat sich seit 2025 etabliert.

Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs: gesundheit.gv.at

Hinweis auf den und Informationen zum Tag der Seltenen Erkrankungen in einem der monatlichen Newsletter.



Teilnehmende des GÖG Beirats für Bevölkerungsbeteiligung 2025

Foto:

© GÖG/Georg Gatnar



Ella Rosenberger spricht beim GÖG Beirat für Bevölkerungsbeteiligung 2025



Ella Rosenberger und Claas Röhl bei der Veranstaltung zum Partizipativen Entwicklungsprozess der GÖG

Leitende Ärzt:innen der Sozialversicherungsträger

2025 konnten wir mehrfach Gespräche mit dem Leitenden Arzt der ÖGK, Dr. Andreas Krauter, führen, und neue Wege zu einer Vereinfachung der Situation von Betroffenen andiskutieren. Wir schätzen solche Termine sehr, die zur Verbesserung des gegenseitigen Verständnisses beitragen.

ÖGK Ansprechperson für seltene Erkrankungen

Zu konkreten Problemstellungen tauschten wir uns mit den zentralen Ansprechpersonen für seltene Erkrankungen in der ÖGK aus. Diese Termine sind von Wertschätzung und großer Bereitschaft, Lösungen zu finden bzw. existierende Rahmenbedingungen und Hintergründe genauer zu erklären, geprägt. Bei mehreren Themen konnten bereits konkrete Verbesserungen erzielt werden. Darüber hinaus werden weitere Anliegen aktiv weiterverfolgt, um nachhaltige Fortschritte zu erreichen.

Vertiefende Gespräche fanden u.a. mit Mag. Georg Entmayr (Dachverband der Sozialversicherungsträger; Mitglied im ÖKUSS-Fachbeirat und Vorsitz im Entscheidungsgremium) statt.



**GÖG Beteiligungsplattform
für Gesundheit**



**Seltene Erkrankungen auf
gesundheit.gv.at**

Fotos:

© GÖG/Georg Gatnar / © Pro Rare Austria

selten verbindet. gemeinsam bewegt. Gebündelter Einsatz schafft Wirkung für die „Seltenen“

Pro Rare Austria baute seine Position als zentrale Interessenvertretung für Menschen mit seltenen Erkrankungen kontinuierlich aus – insbesondere durch gezielte Kooperationen und den Ausbau gemeinsamer Initiativen.



Arbeitsmeeting des Pflege Round Tables

Pflege Round Table

Die vergangenen Jahre haben deutlich gezeigt, wie wesentlich starke Partnerschaften für die Sichtbarkeit und politische Durchsetzung gemeinsamer Anliegen sind. Der kontinuierliche Austausch im Rahmen des Pflege Round Table* trägt dazu bei, die besonderen Herausforderungen von Betroffenen im Pflegebereich gezielt anzusprechen und gemeinsam Lösungsansätze zu entwickeln. Schwerpunktthema ist auch im Pflege Round Table aktuell das Thema Transition.

Eine der langjährig zentralen Forderungen, das als Pilotprojekt gestartete, sehr gut evaluierte Modell von School Nurses, wurde deutlich ausgebaut und seit Herbst 2025 in Wien auf weitere Standorte mit insgesamt 40 School Nurses ausgeweitet. In anderen Bundesländern gibt es ebenso Ansätze zu solch einer Erweiterung.

Plattform politische Patient:innenbeteiligung (PPaBet)

Auch innerhalb der stetig wachsenden Plattform zur politischen Patient:innenbeteiligung bringt Pro Rare Austria seine Expertise aktiv ein, um sicherzustellen, dass die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in gesundheitspolitischen Entscheidungen stärker berücksichtigt werden. Gemeinsam angestrebtes Ziel ist die bestmögliche Versorgung durch echte Mitbestimmung in Gesundheitspolitik, Forschung, Versorgungspraxis und Gesundheitskommunikation.

Folgende Organisationen sind Teil der Plattform (Stand Mai 2026):

DIE ALLIANZ onkologischer PatientInnenorganisationen, wir sind diabetes, Dachorganisation der Diabetes Selbsthilfe Österreich, ÖMCCV, Österr. Rheumaliga, Lupus Selbsthilfe, InfluCancer, NF Kinder, EUPATI, pso austria, Dachverband IDEE Austria, NANES, Pro Rare Austria.

Foto:

© Elisabeth Potzmann/ÖGKV

Plattform #besserbehandelt

Mit der Initiative #besserbehandelt zur Unterstützung der gesundheitlichen Bedarfe von Kindern und Jugendlichen gibt es enge Kooperation. Gemeinsam mit weiteren Partner:innen der Plattform konnte eine Petition mit über 10.000 Unterschriften an Staatssekretärin Ulrike Königsberger-Ludwig übergeben werden. Damit wurde ein starkes Zeichen an Politik und Öffentlichkeit gesetzt, dass die Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen dringend verbessert werden muss.



Ella Rosenberger und Dominique Sturz bei Staatssekretärin Königsberger-Ludwig

Foto:

© BMASGPK

Dialog mit Politik und Stakeholdern

Von großer Bedeutung ist zudem der laufende und gute Dialog mit politischen Entscheidungsträger:innen im Gesundheitsbereich. Gespräche – unter anderem mit Staatssekretärin Königsberger-Ludwig – helfen dabei, strukturelle Herausforderungen auf höchster politischer Ebene sichtbar zu machen. Dazu zählen etwa lange Diagnosewege, fehlende Versorgungspfade sowie die Notwendigkeit eines erneuerten Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen.

Parallel dazu wurde die Zusammenarbeit mit medizinischen Einrichtungen weiter intensiviert – insbesondere mit der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde am AKH Wien. Durch diesen regelmäßigen Austausch entstehen wichtige Verbindungen zwischen Patient:innen, Forschung und medizinischer Versorgung.

Darüber hinaus sieht Pro Rare Austria auch im Engagement in Bündnissen außerhalb des direkten Gesundheitsbereichs relevante Möglichkeiten der Bewusstseinssteigerung.



Podiumsdiskussionsteilnehmerinnen des Mentory Club

Foto:

© Pro Rare Austria

Pressemeldung PPaBet



Pressemeldung Reform des Pflege- und Invaliditätssystems



**Mitarbeitende Organisationen, Stand Mai 2026:*

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, KiB children care, Pro Rare Austria

Pro Rare Austria in Strategie und Politik auf EU Ebene involviert

EURORDIS Meetings Mai 2025 in Riga



Ulrike Holzer, Claas Röhl, Dominique Sturz bei den EURORDIS Meetings Riga

Unter dem Thema „Maximising Our Impact: Die Stimme der Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Krankheiten bei der Entscheidungsfindung stärken“ wurde im Frühling 2025 im Rahmen des EURORDIS Members' Meetings zu praxis-orientierten Workshops und Sitzungen eingeladen.

Ulrike Holzer und **Claas Röhl** aus dem Vorstand und **Dominique Sturz** (Vorstandsmitglied bis Juli 2025) vertraten Pro Rare Austria.

Folgende auch von Pro Rare Austria in Österreich priorisierte Aspekte standen im Fokus:

- Interessenvertretung auf nationaler und EU-Ebene, Aufbau von Kompetenzen für Lobbying bei Politik und in der Entscheidungsfindung
- Einbindung von ehrenamtlichen Patientenvertreter:innen in die Entwicklung von Arzneimitteln und die Gesundheitsversorgung, Förderung der aktiven Beteiligung an Forschung und Pflege
- Nutzung der Ergebnisse der Rare Barometer Umfragen für die Interessenvertretung, Nutzung von Patient:innendaten für einen evidenzbasierten politischen Wandel



Gruppenfoto EURORDIS CNA Meeting

Das **Mental Wellbeing Partnership Network**, von EURORDIS initiiert, hatte gemeinsam mit Patientenvertreter:innen und Expert:innen für mentale Gesundheit ein Toolkit entwickelt, das im Rahmen des Membership Meetings veröffentlicht wurde.

Teil des dreitägigen Programms war auch das **EURORDIS CNA (Council of National Alliances) Meeting**. In den regelmäßig stattfinden CNA Meetings treffen Vertreter:innen der 36 Nationalen Allianzen zusammen, um die interne Koordination, strategische Prioritäten und bevorstehende gemeinsame Initiativen zu besprechen.

Engagement für europäische Forderungen

Pro Rare Austria Vorstandsmitglieder waren 2025 außerdem in weiteren Gremiumssitzungen, Veranstaltungen und Projekten auf EU Ebene aktiv.

Dachverband
EURORDIS



EU Aktionsplan
SE



Mental Wellbeing
Partnership
Network



Politische
Forderungen Pro
Rare Austria



Fotos:

© Pro Rare Austria

Patient:innenvertretung auf europäischer Ebene – was ePAGs bewirken können

Michael Pölzl, MSc, Rheumatis, ePAG ERN RITA

Europäische Referenznetzwerke (ERNs) vernetzen medizinische Expert:innen in ganz Europa, um Diagnose, Behandlung und Wissen zu seltenen und komplexen Erkrankungen zu verbessern. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist diese Zusammenarbeit entscheidend, denn Fachwissen ist oft über Ländergrenzen hinweg verteilt. European Patient Advocacy Groups (ePAGs) bringen die Stimme der Patient:innen und Familien in diese Netzwerke ein. Sie sind Patient:innenvertretungsgruppen, die jeweils einem ERN zugeordnet sind und dafür sorgen, dass medizinische Expertise und gelebte Erfahrung zusammenkommen.



ePAG Michael Pölzl bei einem der regelmäßigen Meetings des ERN RITA

ePAGs können auf vielen Ebenen mitgestalten:

- sie bringen Bedürfnisse von Betroffenen und Familien in die Arbeit der ERNs ein
- sie wirken bei Leitlinien (Behandlungsempfehlungen), Versorgungspfaden und Patient Journeys mit
- sie begleiten Forschungsprojekte, Studien und Register
- sie fördern den Dialog zwischen Fachleuten, Patientenvertreter:innen und Betroffenen
- sie geben Rückmeldung zu Versorgungserfahrungen aus dem Alltag

Für mich ist die Arbeit als ePAG im ERN RITA eine wichtige Brückenfunktion. Ich vertrete dort über Rheumatis die Perspektive von Kindern, Jugendlichen und Familien mit rheumatischen Erkrankungen. 2025 zeigte sich erneut, wie wichtig europäische Mitgestaltung ist. Ein konkretes Beispiel war meine Mitarbeit beim **ERN ReCONNET Transition Training Workshop** in Ljubljana:

Dort arbeiteten Patientenvertreter:innen gemeinsam mit medizinischen Fachpersonen, Forscher:innen und weiteren Patient Partners an zentralen Inhalten für ein Trainingsprogramm zum Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenversorgung. Aus dieser Zusammenarbeit entsteht ein **akkreditierter Kurs**, der Fachpersonen dabei unterstützen soll, junge Menschen mit seltenen Bindegewbserkrankungen und ihre Familien in dieser wichtigen Lebensphase besser zu begleiten. Wenn Patientenvertreter:innen von Anfang an eingebunden werden, entstehen **Lösungen, die fachlich stark und zugleich näher an der Lebensrealität der Betroffenen sind.**



Mitglieder der ERN RITA Workgroup während eines Meetings

Mehr zu ePAGs



EU ERNs



Fotos:

© Michael Pölzl

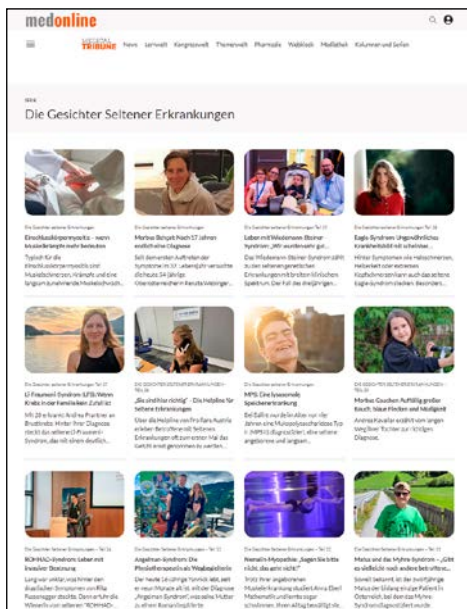
Die Gesichter Seltener Erkrankungen



Neue Berichte sind 2025 auf der **Plattform medonline** im Rahmen dieser Serie veröffentlicht worden – mit Stand Mitte Mai 2026 sind durch den Einsatz der Redakteurin Mag. Christina Lechner über 40 Beiträge zu unterschiedlichen seltenen Erkrankungen online.

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.



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

Quelle: medonline

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: +43 664 280 37 67

Kooperationen im Printbereich

(Auswahl)



PERFORMANCE



360°Blick
Leben mit einer Seltenen Erkrankung

Quelle: Welldone
Periskop

Periskop

Pro Rare Austria und das Medium Periskop führten 2025 die langjährige Kooperation zur regelmäßigen Veröffentlichung von Artikeln zur Thematik seltene Erkrankungen fort. Periskop publiziert in einer Auflage von rund 6.000 Stück 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.

Themen unserer Artikel im Jahr 2025:

- **Projekt Pro.SE:** Unterstützung der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen
- **Pro Rare Austria:** Wir kämpfen als Team für die seltenen Erkrankungen
- **Die „Seltenen“ im Mittelpunkt:** Erster DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen
- **Pro Rare Austria „Helpline SE“:** Anfragen bei zentraler Anlaufstelle für Betroffene nehmen weiter zu
- **EURORDIS Rare Barometer Umfrage 2025:** Was hilft Menschen mit einer seltenen oder nicht diagnostizierten Erkrankung, damit zu leben
- **Telemedizin & Digitalisierung** – Neue Chancen für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Mediaplanet



Mediaplanet bringt als Medieninhaber und Herausgeber fachspezifische Themenzeitungen und zielgruppenorientierte Webseiten heraus. Pro Jahr gibt es in einer sehr gut etablierten Kooperation mit uns zwei Ausgaben zu „Seltenen Erkrankungen“, die als Beilagen u.a. in der Tageszeitung Der Standard inkludiert sind, an rund 3.000 Hausärzt:innen versandt werden und ebenso online verfügbar sind.

In den beiden Ausgaben im Februar und September 2025 zu seltenen Erkrankungen waren wir wieder eingeladen, das **Vorwort** zu verfassen. Im Februar wurde zusätzlich ein Interview mit unserem Botschafter für seltene Erkrankungen Kammerschauspieler **Cornelius Obonya** produziert.



Ausgabe 02/2025



Ausgabe 09/2025

Quelle: Mediaplanet

Kooperationen im Onlinebereich

(Auswahl)

Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs: 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 gibt Hilfestellungen bzw. Antworten auf häufige Fragen, die im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen entstehen können. Interessierte finden auf der Plattform Informationen über seltene Krankheiten, zu Diagnosen, Behandlungen, Medikamenten, Pflege, Betreuung und sozialer Unterstützung. Die Inhalte bieten Lösungsansätze und Hilfestellung für Menschen in vergleichbaren Lebenssituationen.

Ein umfassender **Wegweiser durch das Gesundheits- und Sozialsystem** bei seltenen Erkrankungen steht zur Verfügung, der Aspekte von Arbeit und Ausbildung über Familienentlastung und Betreuung zu Hause bis hin zu finanzieller Hilfe abdeckt.

Alle österreichischen spezialisierten Zentren für seltene Erkrankungen für jeweilige Erkrankungsgruppen sind hier abrufbar.

Weitere Informationen

AM PLUS – 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



Medienarbeit 2025

71

Rare Disease Day 28. Februar 2025 – Umfassende Medienpräsenz

Rund um den Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen 2025 waren SE wieder ausführlich im TV, Print und online vertreten.

Durch all diese und weitere Beiträge machen wir auf die Anliegen aller Menschen aufmerksam, die mit einer seltenen Erkrankung leben, verbessern die öffentliche Wahrnehmung und verändern so langfristig Rahmenbedingungen.

Hier eine Auswahl:

- Die Presse, Schwerpunkt Seltene Erkrankungen
- Der Standard, Artikel zu Myeloproliferativen Neoplasien
- Kurier, Thema Dauer bis zur Diagnose
- Kleine Zeitung, Bericht über Betroffene mit seltener Lebererkrankung
- ORF Journale, Ö1 Morgenjournal
- ORF Bewusst Gesund, Thema Neurofibromatose, Thema Visual Snow
- ORF Tirol (Cystische Fibrose), ORF Burgenland (Osteogenesis Imperfecta)

*Mehr Berichte
zum Rare
Disease Day
2025*



Überblick Presseberichte:
Presseartikel, unsere OTS-Aussendungen



Newsletter, Social Media Kanäle – vergrößerte Reichweite

Wichtiger Teil unserer Medienarbeit sind neben unserer Website unser Newsletter und die Social Media Kanäle, die wir laufend mit aktuellen Entwicklungen, Informationen und Veranstaltungen füllen.

*Anmeldung
zum Newsletter
(6x/Jahr)*



Folgen Sie uns auf Social Media



Facebook



Instagram



LinkedIn

Unsere Presseunterlagen finden Sie hier





Pro Rare Austria – das Jahr 2025 Veranstaltungen

- 75** Überblick (Auswahl)
- 76** Austrian Health Forum-NetUp
zum Rare Disease Day
- 77** 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen
- 78** Pro Rare Austria Vernetzungstreffen
- 79** 17. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY
- 80** Austrian Health Forum Schladming
- 81** 12. PRAEVENIRE Gesundheitsgespräche
Alpbach
- 82** Austrian Health Forum Gastein
- 83** 18. Rare Diseases Dialog der
PHARMIG ACADEMY

Überblick über aktuelle und kommende Veranstaltungen



Veranstaltungen im Jahr 2025 *(Auswahl)*

75

21.02.2025	AOP Veranstaltung: „Seltene Erkrankungen sichtbar machen: Wie Daten neue Chancen in der Forschung eröffnen“, Wien – Rainer Riedl (Podium)
26.02.2025	AHF-NetUp zum Rare Disease Day: „Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen“, Wien/hybrid – Dominique Sturz (Podium)
04.-05.04.2025	1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen, Innsbruck
07.04.2025	GÖG Beirat für Bevölkerungsbeteiligung, Wien – Ella Rosenberger, Claas Röhl
24.04.2025	Fachveranstaltung Wiener Gesundheitsziel-2 Forum im Rathaus, Wien – Ella Rosenberger
26.04.2025	3. Pro Rare Austria Vernetzungstreffen, Wien
09.05.2025	„Die Zukunft des H2O-Registers in Österreich – Patient:innenzentrierte Gesundheitsversorgung“, Wien – Ella Rosenberger, Michaela Weigl
14.05.2025	17. PHARMIG Rare Diseases Dialog: „Gentherapie - Was es für Betroffene bedeutet, wenn bahnbrechende Innovation auf bestehende Strukturen trifft“, Wien/hybrid – Martina Rötzer (Podium)
22.-24.05.2025	Austrian Health Forum Schladming: „Gesundheit – Wer macht den Job?“ – Ella Rosenberger (Podium)
22.-24.05.2025	EURORDIS Members' Meeting, CNA Meeting, Riga – Ulrike Holzer, Claas Röhl, Dominique Sturz
04.-06.07.2025	PRAEVENIRE Gesundheitsgespräche Alpbach – Ella Rosenberger (Podium)
30.08.2025	Roche Neuromuscular Disease Community Day, Wien – Claas Röhl (Vortrag)
30.09.2025	Charity-Lesung Kammerschauspieler Cornelius Obonya zugunsten Pro Rare Austria, Wien
20.-21.10.2025	GÖG Workshop: Beteiligungsmanagement Bevölkerung & Patienten, Wien – Ella Rosenberger, Claas Röhl, Gabriele Mayr
22.-23.10.2025	Austrian Health Forum Gastein: „eHealth und Prävention neu denken“ – Ella Rosenberger (Podium)
10.11.2025	GÖG Beirat für Bevölkerungsbeteiligung, Wien – Ella Rosenberger, Claas Röhl
12.11.2025	18. PHARMIG Rare Diseases Dialog: „Datensilos überwinden, um Leben zu verändern: Was braucht ein erfolgreiches nationales Register für seltene Erkrankungen?“, Wien/hybrid – Claas Röhl (Podium)
14.11.2025	Eröffnung Altwiener Christkindlmarkt Freyung (Spenden zugunsten Pro Rare Austria), Wien
19.11.2025	AstraZeneca ONKOSPHÄRE 2025: „Mut & Innovation für die nächste Dekade der Krebsmedizin“, Wien – Claas Röhl (Vortrag, Diskussion), Gabriele Mayr
19.11.2025	ME/CFS Gala, Wien – Ella Rosenberger
04.12.2025	WIR23 Initiative, Charity-Veranstaltung zugunsten Pro Rare Austria, Wien – Ulrike Holzer, Judith Wimmer

Austrian Health Forum-NetUp zum Rare Disease Day

„Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen“

26. Februar 2025, Wien/hybrid

Das bereits vierte AHF-NetUp zu seltenen Erkrankungen priorisierte zu Beginn der neuen Legislaturperiode die wichtigsten Handlungsfelder für die neue Regierung und diskutierte nächste Schritte. Unter dem Motto „Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen“ sollten die ungedeckten Bedarfe der Betroffenen beleuchtet und die Weichen für die Zukunft gestellt werden.

Am Podium unter der Leitung und Moderation von Mag. Christoph Hörhan versammelt:

- **Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall** (Präsidentin Österr. Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde ÖGKJ, Obfrau Forum Seltene Krankheiten)
- **Mag. Elisabeth Kanitz, MSc** (Leiterin Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen NKSE/ Gesundheit Österreich GmbH)
- **Fiona Fiedler, BEd** (Abg. zum Nationalrat, damalige Gesundheitssprecherin NEOS)
- Damalige Stv. Obfrau von Pro Rare Austria **Mag. Dominique Sturz**

Herzlichen Dank an Christoph Hörhan und sein Team für unsere langjährige und wertschätzende Kooperation.



Gruppenfoto der Diskutantinnen mit Christoph Hörhan



Geschäftsführerin Ella Rosenberger im Gespräch mit Teilnehmenden

Details und mehr Fotos



Pro Rare Austria OTS-Aussendung zur Diagnosedauer



Sprecherinnen und Moderator am Podium des AHF-NetUp



Publikum beim AHF-NetUp

Medienberichte anlässlich des Rare Disease Days 2025



1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen

04.-05. April 2025, Innsbruck

Die Inhalte des erstmalig abgehaltenen DACH-Kongresses für Seltene Erkrankungen führten rund 240 Anwesende nach Innsbruck.

Eine Kommission aus Vertreter:innen der drei Länder Deutschland, Schweiz, Österreich – aus Zentren für seltene Erkrankungen (SE), medizinischen Fachgesellschaften, dem Forum Seltene Krankheiten (FSK) und den drei Betroffenen Dachverbänden ACHSE (Deutschland), ProRaris (Schweiz) und Pro Rare Austria – stellte ein Programm zusammen, das Fachpersonal aus Medizin und Forschung, Stakeholder aus dem Gesundheitswesen und der Industrie, Betroffene einer SE bzw. Angehörige aus der DACH-Region vereinte.

Vorstandsmitglied **Jürgen Otzelberger** und Geschäftsführerin Mag. **Ella Rosenberger** sowie Mitgliedsvertreterin Mag. **Dominique Stiefsohn** (Phelan-McDermid-Gesellschaft) brachten am Podium österreichische Patient:innenexpertise zu SE ein.



Jürgen Otzelberger in der Podiumsdiskussion mit anderen Expert:innen



Vertreterinnen der Dachverbände aus Österreich, Deutschland, Schweiz am Kongress



Ella Rosenberger in der Podiumsdiskussion



Vortrag von Dominique Stiefsohn

Mehr
Informationen
und Fotos



Pro Rare Austria Vernetzungstreffen

Gemeinsam im Dialog und Austausch zu seltenen Erkrankungen

26. April 2025, Wien

Unser drittes Vernetzungstreffen im Veranstaltungszentrum Catamaran des ÖGB bot erneut Raum für intensiven Austausch, offene Begegnungen, Dialog und berührende Einblicke. Die thematische Vielfalt der Vorträge und Gespräche reichte von medizinischen und psychosozialen Aspekten seltener Erkrankungen bis hin zu aktuellen Entwicklungen in Telemedizin und Junger Selbsthilfe und bot einen Einblick in die Ergebnisse der Mitgliederumfrage 2024 ebenso wie auf den Fokus für die Zukunft. Eröffnet wurde unsere Jahresveranstaltung mit einer **Videobotschaft von Cornelius Obonya**, unserem Botschafter für seltene Erkrankungen.



Ella Rosenberger auf der Bühne



Gruppenfoto



Videobotschaft des Botschafters
Cornelius Obonya



Austausch und Vernetzung in der Pause



Dankesworte an Patrick Berger/ÖGB
und Übergabe Geschenk



Teilnehmende der Podiumsdiskussion

Mehr
Informationen
und Fotos



Fotos:
© Anna Beskova

17. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY

79

„Gentherapie – Was es für Betroffene bedeutet, wenn bahnbrechende Innovation auf bestehende Strukturen trifft“

14. Mai 2025, Wien/hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY

In der bereits traditionellen Reihe der PHARMIG ACADEMY trafen im Mai 2025 hochkarätige Expert:innen aufeinander. Beim 17. Rare Diseases Dialog in der Wiener Urania wurde intensiv diskutiert, wie Gentherapien funktionieren, was sie besonders macht und wie das Potenzial, das sie in der Behandlung seltener Erkrankungen bieten, tatsächlich voll ausgeschöpft werden kann.

Mgr. **Martina Rötzer**, Obfrau unserer Mitgliedsorganisation SMA Patientenvertretung Österreich, repräsentierte Pro Rare Austria am Podium. Wie immer nutzten auch andere Mitglieder die Gelegenheit zum Networking. Die Moderation übernahm ebenso traditionell Mag. Tarek Leitner/ORF.



Podiumsteilnehmer:innen während der Diskussion



Gruppenbild Podiumsteilnehmer:innen und Vertreter:innen der PHARMIG



Ella Rosenberger, Martina Rötzer, Elisabeth Weigand beim Networking

Fotos:

© Katharina Schiffel

Pressemitteilung
und Fotos



Austrian Health Forum Schladming

„Gesundheit – Wer macht den Job?“

22.-24. Mai 2025, Schladming

Die steirische Bergstadt war wieder Treffpunkt für Entscheidungsträger:innen, Expert:innen und Innovator:innen aus dem Gesundheitswesen.

Im Workshop „Patientenversorgung und Zugang“ diskutierte Geschäftsführerin Mag. **Ella Rosenberger** gemeinsam mit Expert:innen, wie wir Versorgungspfade sektorenübergreifend gestalten, Patient:innen gezielt steuern und innovative Versorgungsmodelle – bei seltenen Erkrankungen – erfolgreich umsetzen könnten. Ein besonderer Schwerpunkt lag auf digitalen Lösungen, die den Zugang zur bestmöglichen Versorgung erleichtern und die Zusammenarbeit zwischen allen Akteur:innen stärken.



Saal mit Teilnehmenden im Kongresszentrum



Ella Rosenberger mit Expert:innen am Podium



Gruppenbild Evelyn Groß, Christoph Hörhan, Ella Rosenberger



Vortragender Tristan Horx auf der Bühne

*Details
und Fotos*



12. PRAEVENIRE Gesundheitsgespräche Alpbach

03.-06. Juli 2025, Alpbach

Expert:innen und Entscheidungsträger:innen aus Medizin, Wissenschaft, Politik und Zivilgesellschaft reisten nach Alpbach, um in einer Zeit des politischen Umbruchs die Zukunft der Gesundheitsversorgung gemeinsam zu gestalten.

Austausch fand in PRAEVENIRE Talks, Gipfelgesprächen, Insights-Sessions, der Networking Lounge sowie dem traditionellen Networking Walk statt. Geschäftsführerin Mag. **Ella Rosenberger** setzte sich für starke Patient:innenrechte und eine bessere Versorgung bei seltenen Erkrankungen ein.



Gruppenbild Teilnehmende der Gesprächsrunde in Alpbach



Ella Rosenberger, Angelika Widhalm und Staatssekretärin Ulrike Königsberger-Ludwig



Ella Rosenberger stellt Pro Rare Austria im Rahmen des Networking Walks vor

Fotos:

© Eberhartner / © Gattinger

Mehr
Informationen



Austrian Health Forum Gastein

„eHealth und Prävention neu denken“

22.-23. Oktober 2025, Bad Hofgastein

Die führenden Köpfe der österreichischen Gesundheitslandschaft erarbeiteten in Bad Hofgastein in Keynotes, Podiumsdiskussionen und praxisnahen Workshops innovative Wege für die Zukunft des Gesundheitssystems. Geschäftsführerin Mag. **Ella Rosenberger** war gemeinsam mit namhaften Expert:innen und Stakeholdern an der Podiumsdiskussion „Prävention – Einsatz & Bereitschaft“ beteiligt und brachte die Sicht der Patient:innenvertretung ein.



Gruppenfoto Teilnehmende der Podiumsdiskussion „Prävention – Einsatz & Bereitschaft“



Ella Rosenberger am Podium



Ella Rosenberger im Gespräch mit Staatssekretärin Ulrike Königsberger-Ludwig

Fotos:
© Ben Kaulfus

Details
und Fotos



18. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY

83

„Datensilos überwinden, um Leben zu verändern: Was braucht ein erfolgreiches nationales Register für seltene Erkrankungen?“

12. November 2025, Wien/hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY

Beim 18. Rare Diseases Dialog wurde unter anderem erläutert, wie ein Register, in dem entsprechende Daten zusammengeführt werden, umgesetzt werden kann, welche Rolle die Codierung mit sogenannten ORPHACodes spielt, wie die technische Verknüpfung mit europäischen Datenräumen möglich wäre und Patient:innen von Anfang an aktiv eingebunden werden können.

Unter der Moderation von Mag. Tarek Leitner/ORF diskutierte Stv. Obmann **Claas Röhl** mit Vertreter:innen aus dem Bundesministerium für Gesundheit und der Gesundheit Österreich GmbH sowie weiteren Expert:innen aus dem österreichischen Gesundheitswesen.



Gruppenbild Podiumsteilnehmer:innen und Vertreter:innen der PHARMIG



Podiumsteilnehmer:innen während der Diskussion



Claas Röhl in der Diskussion am Podium



Ella Rosenberger und Gabriele Mayr im Veranstaltungssaal

Pressemitteilung
und Fotos



Fotos:

© Katharina Schiffl



Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext

- 86** Zentren für Seltene Erkrankungen in Österreich
- 87** Europäische Referenznetzwerke (ERNs)
- 88** Orphanet

Zentren für Seltene Erkrankungen in Österreich



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.

Mehr
Informationen zu
Expertisezentren



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 einen Zugang 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.

Hier geht's zu allen
Zentren für seltene
Erkrankungen
(Einteilung nach Er-
krankungsgruppen)



Liste aller Zentren – Zugriff über [Gesundheit.gv.at](https://www.gesundheit.gv.at)

Niederschwelliger 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.

Europäische Referenznetzwerke (ERNs)



87

Die Diagnose sowie die Behandlung seltener Erkrankungen setzen hochspezialisiertes Fachwissen und besondere Ressourcen voraus, die nicht flächendeckend in allen medizinischen Einrichtungen oder Mitgliedstaaten verfügbar sind. Ziel der Europäischen Union war es daher bereits seit vielen Jahren, führende Expert:innen und klinische Zentren Europas grenzüberschreitend miteinander zu vernetzen, um komplexe und seltene Krankheitsfälle gemeinsam betreuen zu können. 2017 wurden nach umfangreicher Vorbereitung die ersten 24 Europäischen Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERNs) gegründet. Diese Netzwerke bestehen aus **spezialisierten Gesundheitsdienstleistern unterschiedlicher medizinischer Fachrichtungen** aus ganz Europa.

Virtuelle Expert:innengremien

Hochqualifizierte Fachleute beraten in diesen Gremien gemeinsam über konkrete Krankheitsfälle. Dafür steht ein speziell entwickeltes telemedizinisches IT-System zur Verfügung. Dadurch können Patient:innen idealerweise während der gesamten Behandlung in ihrem Heimatland versorgt werden: „Die Expertise soll reisen, nicht die Patientin bzw. der Patient.“ Der Zugang zu einem ERN – ob virtuell oder persönlich – erfolgt mit Zustimmung der Patientin / des Patienten über ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Mitgliedstaat. Einzelpersonen können nicht direkt auf ein ERN zugreifen. Österreich ist in sämtlichen ERNs vertreten. Alle Netzwerke und ihre Mitglieder werden regelmäßig evaluiert.

Rolle der Patient:innen in den Europäischen Referenznetzwerken

Auch Patient:innen spielen innerhalb der ERNs eine bedeutende Rolle. Bereits beim Aufbau der ERNs waren engagierte Patientenvertreter:innen maßgeblich beteiligt und sie übernehmen auch jetzt wichtige Aufgaben. In sogenannten **European Patient Advocacy Groups (ePAGs)** bringen sie die Perspektive der Betroffenen ein, vertreten deren Interessen und wirken aktiv an der Weiterentwicklung der Netzwerke mit.

Österreich stellt derzeit acht Patientenvertreter:innen

ERN	Österreichische Patientinnen-/ Patientenorganisation	ePAGs
ERKNet	ARGE NIERE Österreich	Monika Reichegger
ERN GENTURIS	NF Kinder	Claas Röhl
ERN RITA	Rheumatis	Michael Pölzl
ERN-EYE	Usher Syndrom	Dominique Sturz
ERN-LUNG	Lungenfibroseforum Austria	Johann Hochreiter Elisabeth Jodlbauer-Riegler
ERN-Skin	SHG Ektodermale Dysplasie	Ulrike Holzer
MetabERN	Fett-SOS	Maren Thiel

Weitere Informationen



(ERN-Mitglieder pro Netzwerk und pro Land)

Mehr zu ePAGs



Orphanet Austria – Information und Orientierung bei seltenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen sind oft schwer zu diagnostizieren und stellen das Gesundheitssystem auch in der Versorgung vor besondere Herausforderungen. Da sie nicht einheitlich erfasst werden, wird eine bedarfsgerechte Versorgungsplanung erschwert. Betroffene stehen zudem vor der Schwierigkeit, verlässliche Informationen sowie geeignete Anlaufstellen zu finden.

Zur Datenbank
Orphanet



Um eine fundierte Datengrundlage und qualitätsgesicherte Informationen bereitzustellen, wurde Orphanet entwickelt. Mit nahezu 30 Jahren Bestehen und rund 40 beteiligten Ländern ist Orphanet heute die weltweit umfassendste **Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen**. Die Plattform stellt frei zugängliche, von Expert:innen geprüfte Informationen für Patient:innen, Angehörige, Gesundheitsberufe sowie Forschende zur Verfügung.

Sichtbarkeit im Gesundheitssystem

Ein besonderer Schwerpunkt von Orphanet ist die internationale Nomenklatur seltener Erkrankungen. Jede seltene Erkrankung ist eindeutig beschrieben und mit einem der rund 6.500 **ORPHAcodes** versehen. Diese standardisierte Kodierung verbessert die Sichtbarkeit seltener Erkrankungen im Gesundheitssystem. Die Verwendung von ORPHAcodes wird von der Europäischen Union empfohlen und ist in Österreich seit 1. Jänner 2026 in designierten Expertisezentren gesetzlich verpflichtend. Darüber hinaus ist Orphanet eine wertvolle Such- und Informationsplattform für Patient:innen und Angehörige. Die Datenbank unterstützt bei der Suche nach medizinischen Expert:innen, Selbsthilfeorganisationen sowie nach laufenden klinischen Studien.

Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

Die **nationale Kontaktstelle für Orphanet** in Österreich ist seit 2026 die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG).

Orphanet
Austria



Zu den Aufgaben von Orphanet Austria zählen Schulungen und Beratung für Kliniken, die Aktualisierung österreichischer Einträge auf der Orphanet-Website sowie der Austausch mit den österreichischen Mitgliedern der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs).

Erfassung österreichischer Patient:innenorganisationen in Orphanet

Machen Sie sich und Ihre Arbeit sichtbar

Pro Rare Austria und Orphanet Austria laden alle Patient:innenorganisationen ein, ihre Sichtbarkeit durch einen Eintrag in Orphanet zu erhöhen.

Wenn Sie Ihre Organisation neu registrieren oder bereits bestehende Informationen aktualisieren möchten, kontaktieren Sie bitte selteneerkrankungen@goeg.at.

Das Team von Orphanet Austria steht Ihnen über diese E Mail-Adresse jederzeit gerne für Fragen und zur Unterstützung zur Verfügung.



Das Team der NKSE an der Gesundheit Österreich GmbH



Kontakte und Informationen

92 Kontakte

94 Danksagung, Spenden

Seltene Erkrankungen – 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 Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)
Stubenring 6, 1010 Wien
E selteneerkrankungen@goeg.at
I www.orpha.net



Comprehensive Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CCRUD) der Med. Universität Wien am Univ.klinikum AKH Wien
E ccrud@meduniwien.ac.at
I <https://ccrud.meduniwien.ac.at/>
Kontakt:
Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA



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



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

Hilfreiche Online-Kontakte und Informationen



Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs



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



Orphanet – Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs
Orphanet – Länderwebseite Österreich



ÖKUSS – Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe



BVSHOE – Bundesverband Selbsthilfe Österreich



NANES – Nationales Netzwerk Selbsthilfe Österreich: werner.gohm@selbsthilfe-vorarlberg.at



Infoplattform für Pflege und Betreuung



#besserbehandelt



Die Gesichter Seltener Erkrankungen



Danksagung, Spenden

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.

Diese Partner:innen haben uns 2025 finanziell oder durch Sachleistungen unterstützt:



Pro Rare Austria ist auf Spenden angewiesen,

um seine Aktivitäten weiterhin kostenlos anbieten zu können. Unsere Aktivitäten und Finanzierung machen wir auf unserer Website und im Jahresbericht transparent.

Was Ihre Spende besonders wertvoll macht? Sie trägt zum Fortbestand unseres Vereins bei.

Sie gibt uns Freiraum, genau dort zu helfen, wo es am dringendsten ist. Mit Ihrer Unterstützung schaffen wir nachhaltige Strukturen, fördern neue Ideen und setzen uns für echte Veränderungen ein. Um das Bewusstsein für SE zu erhöhen, müssen wir Informationsarbeit bei Politik, Akteur:innen im Gesundheits- und Sozialwesen, Bildungsbereich und Arbeitsumfeld sowie bei der Bevölkerung betreiben.

Kontaktieren Sie uns:

Mag. Ella Rosenberger, Mag. Elisabeth Weigand
office@prorare-austria.org | +43 664 103 94 89

Jetzt spenden



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 Dermatoze
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 ... Sichelzellerkrankheit
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