

## Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

Wir geben Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Stimme

**Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen wurde Ende 2011 als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Der bundesweit tätige Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen zählt österreichweit mehr als 90 Mitglieder. Als Pro Rare Austria stehen wir für alle Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben.**

### Unser Auftrag

Pro Rare Austria versteht sich als Plattform für seine Mitglieder, um die Herausforderungen, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenübersehen, aufzuzeigen, professionell zu behandeln und langfristige Verbesserungen herbeizuführen. Pro Rare Austria agiert als Mittler zwischen Betroffenen, Politik und Behörden, Gesundheitsdienstleistern, Wissenschaft und Forschung sowie der pharmazeutischen Industrie und fungiert als Sprachrohr in Richtung einer breiten Öffentlichkeit.

### Unsere Ziele und Forderungen

Strukturelle Versorgungsprobleme im Bereich der seltenen Erkrankungen betreffen nicht nur Patient:innen selbst, sondern sind häufig Indizien und Ansatzpunkte für generelle Verbesserungen im Gesundheitswesen. Unsere grundlegenden Ziele sind primär die Verkürzung der Diagnosezeiten und die Verbesserung der medizinischen sowie sozialen Versorgung, um die Lebensqualität der Betroffenen und die Chancen auf ein möglichst selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft zu heben. Zusammengefasst lauten unsere Forderungen und Aktionsfelder:

- Rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen
- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im ö. Gesundheitswesen
- Diagnosezeit verkürzen, Diagnostik verbessern
- Expertisezentren (Vollmitglieder oder Assoziierte Nationale Zentren/ANZs der von der Europäischen Kommission installierten Europäischen Referenznetzwerke) für seltene Erkrankungen stärken und nachhaltig finanzieren
- Ganzheitliche Versorgung: Medizinische und soziale Versorgung aus einer Hand (z. B. Pflege, psychosozialer Dienst, Community Nurse)
- Pflege an die Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen mit einer seltenen und daher meist chronischen Erkrankung anpassen
- Erstattung von Therapien fair und österreichweit einheitlich regeln
- Forschung als Basis für Medikamenten- und Therapieentwicklung fördern
- Österreich vorwärtsbringen: Life Sciences als nachhaltiger „Innovations- und Jobmotor“
- Pro Rare Austria, als Dachverband und Sprachrohr von 450.000 Patient:innen, nachhaltig finanzieren, Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen stärken



## Medienservice

**In unserer Pressemappe erfahren Sie Hintergrundinformationen zu folgenden Themen:**

1. Seltene Erkrankungen
2. Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen
3. Pro Rare Austria: Unsere Aufgaben
4. Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

## Interviews

Gerne vermitteln wir Kontakte zu für Sie interessanten Gesprächspartner:innen rund um die Themen Pro Rare Austria und seltene Erkrankungen.

## Kontakt

Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien  
T: +43 (0) 664 – 456 97 37 | [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)

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



Stand: Jänner 2023



## 1. Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen sind gar nicht so selten: In Europa gibt es geschätzte 30 Millionen Betroffene und 300 Millionen weltweit (3,5% bis 5,9% der Bevölkerung).

Eine Erkrankung wird in der Europäischen Union als selten eingestuft, wenn **sie weniger als eine Person in 2.000** betrifft. Rund 450.000 Menschen in Österreich leben mit einer seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebensbedrohlich. Es gibt mehr als 6.000 seltene Erkrankungen, 72% sind genetisch bedingt, 70% manifestieren sich bereits in der Kindheit<sup>1</sup>. Für die überwiegende Mehrheit der Erkrankungen (94%) gibt es keine Behandlung.

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, 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.

### Weitere Informationen:

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

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

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

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

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

---

<sup>1</sup> Zu angegebenen Zahlen und Prozentsätzen siehe: <https://www.eurordis.org/de/content/was-ist-eine-seltene-krankheit> (Zugriff: 13.1.2023)

## 2. Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria ist ein gemeinnütziger Verein, hat mehr als 90 Mitglieder und versteht sich als aktive Plattform, pro-aktives Aktionsbündnis und vor allem als Sprachrohr für die vielen Anliegen und den Bedarf von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die Tatsache, dass sowohl medizinische als auch soziale Rahmenbedingungen in Versorgung und Erstattung für die rund 450.000 österreichischen Patient:innen verbesserungswürdig sind, verstehen wir als Handlungsauftrag. Seltene Erkrankungen sind selten, aber Patient:innen mit seltenen Erkrankungen sind zahlreich.

Ihren Ursprung hat die Bewegung rund um Pro Rare Austria in der Petition für einen Nationalen Aktionsplan, die anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen im Februar 2009 an die Verantwortungsträger:innen im Gesundheitswesen übergeben wurde. Dieser Petition wurde durch Einrichtung einer Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) im Jahre 2011 – dem Gründungsjahr von Pro Rare Austria – und den Beginn der Arbeiten an einem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen Rechnung getragen. Vertreter:innen von Pro Rare Austria waren im Rahmen eines beratenden Expert:innengremiums in den Prozess involviert und begleiten die Umsetzung bis heute über den nunmehr etablierten Beirat für seltene Erkrankungen im Bundesministerium.

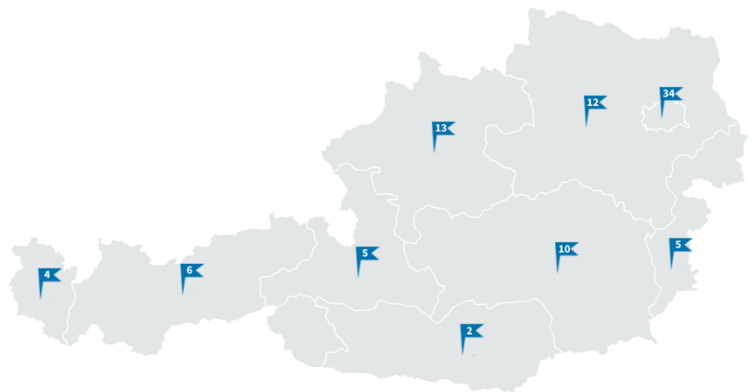
Der Verein Pro Rare Austria setzt sich aus einem ehrenamtlich agierenden Vorstand und einem kleinen Team der Geschäftsstelle zusammen. Darüber hinaus wird Pro Rare Austria sowohl in medizinischen als auch ethischen Belangen von Beiräten unterstützt.

### Vorstand

- **Ulrike Holzer, Obfrau**  
(Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie)
- **Mag. Dominique Sturz, Obfrau-Stv.**  
(Usher Initiative Austria)
- **Jürgen Otzelberger**  
(Angelman Verein Österreich)
- **Dr. Rainer Riedl**  
(DEBRA Austria)
- **Claas Röhl**  
(NF Kinder)
- **Michaela Weigl**  
(MPS Austria)

### Geschäftsführung

- **Mag. Elisabeth Weigand**



### 3. Pro Rare Austria: Unsere Aufgaben

Eingebettet in die österreichische Selbsthilfelandchaft leistet Pro Rare Austria gesundheitspolitische Arbeit mit einer partnerschaftlichen Herangehensweise. Die Mitarbeit am Entstehen des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) und die Mitgliedschaft im Beirat für seltene Erkrankungen im BMSGPK seien exemplarisch hervorgehoben.

Unsere Kernaufgaben:

- Mitgliederbetreuung und -vernetzung
- Veranstalten von Mitgliedertreffen und -foren
- Interessensvertretung und Sprachrohr für Mitglieder und alle Betroffenen einer seltenen Erkrankung
- Ansprechpartner für Betroffene seltener Erkrankungen
- Ansprechpartner für die öffentliche Hand
- Internationale Vernetzung
- Öffentlichkeitsarbeit, Information, Bewusstseinsbildung
- Umsetzung sowie Initiierung von Projekten, wissenschaftlichen Arbeiten
- Fundraising und nachhaltiger Vereinsbetrieb

Wir bieten betroffenen Personen und Familien Vernetzung mit Expert:innen im Bereich der seltenen Erkrankungen und Kontakt zu bestehenden Selbsthilfegruppen. Dadurch erhalten diese eine Anbindung an die nationale und internationale Rare Disease Community und können an bestehenden Erfahrungen und Expertise teilhaben. Unser medizinischer Beirat kann eine zusätzliche Anlaufstelle für Fragen bieten.

Als Pro Rare Austria ist es unsere Aufgabe, den Bedarf von Menschen mit seltenen Erkrankungen, insbesondere unserer Mitglieder, aufzugreifen und – mit Nachdruck – an der „richtigen“ Stelle zu deponieren und weiterzuverfolgen, um Verbesserungen zu erreichen. Die vielfältigen Herausforderungen, die Menschen mit seltenen Erkrankungen verbinden, können so gemeinsam vertreten werden. Außerdem informieren wir über unterschiedliche Kanäle (Website, Newsletter, Social Media und Aussendungen an unsere Mitglieder) über alle wesentlichen Aktivitäten und Veranstaltungen im Bereich der seltenen Erkrankungen. Pro Rare Austria ist eine wertschätzende und durch ähnliche Erfahrungen zusammengeschweißte Gemeinschaft, an der alle betroffenen Menschen teilhaben können.

Öffentlichkeitsarbeit, Information und Bewusstseinsbildung sind Kernaufgaben von Pro Rare Austria. Dadurch sollen Problembewusstsein geschaffen und Gesundheitskompetenzen gefördert werden. Außerdem sollen Bedarfe und die Herausforderungen rund um das Thema seltene Erkrankungen aufgezeigt werden. Zu diesem Zwecke erfolgt u. a. die Organisation von Veranstaltungen, wie zum internationalen Tag der Seltene Erkrankungen, eines Vernetzungstreffens für Austausch und Dialog zu seltenen Erkrankungen und Mitorganisation des Kongresses für Seltene Erkrankungen sowie die Initiierung und Durchführung von Projekten und wissenschaftlichen Arbeiten.



#### 4. Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) basiert auf der „Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Erkrankungen (2009/C 151/02)“ und der Studie „Seltene Erkrankungen in Österreich“ von Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer aus dem Jahr 2012.

Der NAP.se wurde anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2015 vom Bundesministerium für Soziales und Gesundheit präsentiert. Er soll für Betroffene eine bessere medizinische Versorgung ermöglichen. Gleichzeitig sollen Defizite im Bewusstsein und im Wissen über seltene Erkrankungen in der Medizin, bei nichtärztlichen Gesundheitsberufen und in der Öffentlichkeit beseitigt werden. Der NAP.se wird mittlerweile als Strategie gesehen, die laufend an den Bedarf angepasst werden soll.

Er stellt darüber hinaus die Legitimationsgrundlage für die Vertretungsfunktion dar, die Pro Rare Austria wahrnimmt: so heißt es in Handlungsfeld 9 „Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe“, dass eine österreichweite Vertretung für Personen mit seltenen Erkrankungen, als Ansprechperson für Betroffene, sicherzustellen ist. Maßnahme 75 sieht explizit die Gründung einer Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit seltenen Erkrankungen vor. Die Ziele des NAP.se sind Bestandteil der Vereinsstatuten von Pro Rare Austria.

Im Zuge der vorgesehenen Evaluierung 2019/2020 wurden einige Schwachstellen deutlich gemacht: Mangelnde Umsetzung und Projektplanung, unklare Zuständigkeiten, Terminisierung und Finanzierungen sowie fehlende Transparenz in der Kommunikation. Pro Rare Austria war in diesen Prozess eingebunden und hat als Stimme der Betroffenen, für die der NAP.se konzipiert wurde, nachdrücklich eine Priorisierung der Maßnahmen und Verbesserungen bei der Umsetzung eingefordert. Basierend auf einer Online-Umfrage der GÖG (Gesundheit Österreich GmbH) im Auftrag des BMSGPK, bei der alle Stakeholder befragt wurden, wurden 2021 schließlich 15 Maßnahmen priorisiert, die kurz und mittelfristig umsetzbar sein sollten. Diese Maßnahmen betreffen u. a. die Ausarbeitung eines Konzeptes für ein Undiagnosed Diseases Program (UDP) in Österreich, die Definierung von Indikatoren und Verfahren zur Qualität der Patient:innenversorgung und Optimierung von Versorgungsabläufen, die Erstellung von qualitätsgesicherten Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärzt:innen und Gesundheitsdienstleister:innen, die Erweiterung der Datenerfassung, das Setzen von Rahmenbedingungen für die langfristige Finanzierung der Selbsthilfe und die Einführung einer Patient:inneninformationskarte. Die formulierten Maßnahmen umfassen Umsetzungsstand, Zieldefinition, die Koordinationsverantwortlichen, den Aktions- und Zeitplan, die Abhängigkeiten und die Stakeholder (BMSGPK, medizinische Expert:innen, Gesundheitsdienstleister:innen und die Patient:innenvertretung), die miteinbezogen werden müssen. Herausfordernd bleibt die Einhaltung der Zeitpläne und die Finanzierung der Maßnahmen, die nach wie vor nicht für alle gewährleistet ist.

#### Weitere Informationen:

[www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html](http://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html)  
[www.prorare-austria.org/pro-rare-austria/verein/nationaler-aktionsplan/](http://www.prorare-austria.org/pro-rare-austria/verein/nationaler-aktionsplan/)

