

## Das war der Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen 2022

**Share your Colours! Zeige deine Farben!**  
**Aufbruch in eine neue Dekade**

Samstag, 26. Februar 2022, 13:00 bis 15:00 Uhr  
Virtuell mit Live-Übertragung und Aufzeichnung der Vorträge

Besonderer Dank gilt Pamela Grün, die auch dieses Jahr in gewohnter Qualität kompetent und sympathisch als Moderation durch die Veranstaltung geführt hat.

### Begrüßung

Ulrike Holzer, die Obfrau von Pro Rare Austria, leitet mit einigen Worten in die Veranstaltung ein. Das Programm orientiert sich am 10 Jahre Jubiläum von Pro Rare Austria und gibt einen Rückblick auf alles, was bisher erreicht wurde, sowie einen Ausblick auf die nächsten Jahre. Es werden Best-Practice Beispiele vorgestellt, anhand derer gezeigt wird, wie positive Veränderungen erreicht und durchgesetzt werden können.

### Videobotschaften

Der Präsident des Nationalrats Mag. Wolfgang Sobotka hat in seiner Grußbotschaft die Relevanz der Tätigkeit und Forderungen von Pro Rare Austria unterstrichen. Es ist ihm ein besonderes Anliegen, dass die über 400.000 betroffenen Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich ein möglichst selbstbestimmtes Leben führen können.

Bundesminister a.D. Dr. Wolfgang Mückstein berichtet vom Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se), der bereits in vielen Bereichen zu Veränderungen hingeführt hat – insbesondere hebt er die Bestimmung von Expertisezentren hervor. Österreich ist durch Expertisezentren und Assoziierte Nationale Zentren an alle 24 Europäischen Referenznetzwerke angebunden.

### 10 Jahre Pro Rare Austria – Wofür stehen wir

Es folgen kurze Redebeiträge der Vorstandsmitglieder zu den Schwerpunkten und den Zielen von Pro Rare Austria. Obfrau Ulrike Holzer betont, dass Pro Rare Austria für die Gleichstellung aller Patient:innen steht. Es geht nicht darum, allen die gleichen Ressourcen und Möglichkeiten zu geben, sondern besondere Bedürfnisse und spezielle Anforderungen zu beachten, um allen – auch Menschen mit seltenen Erkrankungen – ein möglichst selbstbestimmtes Leben zu ermöglichen.

**Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen**  
Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien  
T: +43-(0)664-456 9737 | [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)  
[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

Pro Rare Austria Gründer und Vorstandsmitglied Rainer Riedl bekräftigt als Ziel von Pro Rare Austria, die Lebensqualität für alle Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, wobei sowohl der NAP.se als auch die Projekte von Pro Rare Austria einen wichtigen Beitrag leisten. Wichtig ist, dass das Engagement bei den Menschen mit seltenen Erkrankungen ankommt: Sie sollen spüren, dass sich etwas in ihrem Lebensalltag verbessert. Darüber hinaus schaffen Aktionen und Veranstaltungen Bewusstsein für die Situation von betroffenen Menschen.

Vorstandsmitglied Dominique Sturz hebt das Ziel hervor, gezielte Diagnoseprogramme zu etablieren. Eine bestätigte Diagnose in den ersten Lebensmonaten sollte zum Standard werden. Weiters ist die Zusammenführung von bestehenden Datenbanken und die Etablierung durchgehender österreichweiter Datenbanken für seltene Erkrankungen als Grundlage für Therapieentwicklung, Kostenerstattung etc. zentral.

Vorstandsmitglied Michaela Weigl plädiert dafür, den Therapieerfolg höher zu bewerten als die Kosten und die Menschen und ihr Leben an erste Stelle zu setzen. Abschließend weist sie darauf hin, dass nicht nur ältere Menschen Pflege benötigen, sondern auch chronisch Kranke und Kinder, die oft unbeachtet bleiben, wenn Pflege thematisiert wird.

Vorstandsmitglied Claas Röhl geht darauf ein, dass es nach wie vor für 94% der Betroffenen keine zugelassenen Therapien gibt, viele seltene Erkrankungen damit nicht bzw. noch nicht heilbar sind. Umso wichtiger ist die Forschung sowie die Einbindung von Patient:innen und Angehörigen als Expert:innen für ihre Erkrankungen in allen Forschungsbereichen.

Geschäftsführerin Elisabeth Weigand gibt einen Einblick in die Leistungen von Pro Rare Austria als Ansprechstelle für Mitglieder, Betroffene, Partner und Medien. Pro Rare Austria hat ein großes Netzwerk aufgebaut, das auch einen medizinischen und ethischen Beirat umfasst und ist für viele oft der letzte Anker auf ihrem langen Weg zur Diagnose. Pro Rare Austria arbeitet außerdem im Rahmen von Projekten für Verbesserungen für Betroffene und setzt sich dafür ein, Aufmerksamkeit und Verständnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu schaffen.

## EURORDIS Film zum Rare Disease Day 2022

Der in der Veranstaltung präsentierte Film erzählt die Geschichten von unterschiedlichen Personen mit seltenen Erkrankungen. Die globale Kampagne weist auf die Vielfalt der Menschen mit seltenen Erkrankungen hin, aber auch auf die geteilten Erfahrungen und Herausforderungen, denen als starke Gemeinschaft begegnet werden kann.

## Pro Rare Austria – vom Pionier zum anerkannten Partner

In dem Vortrag erzählt Rainer Riedl über die Anfänge von Pro Rare Austria und die Vereinsgründung. Er stellt sowohl Arbeitsschwerpunkte, Projekte und Veranstaltungen, wie den Tag der seltenen Erkrankungen, als auch die Kongresse für seltene Erkrankungen vor und gibt einen Überblick über bisher Erreichtes und eine anschauliche Zusammenfassung von zehn ereignisreichen Jahren.

## 10 Jahre Pro Rare Austria – Unsere Vision 2030

Obfrau Ulrike Holzer schließt an den vorhergehenden Vortrag mit der Vision von Pro Rare Austria für die Zukunft – für das Jahr 2030 – an. Sie geht darauf ein, wie der Weg von Patient:innen verbessert werden sollte, beispielsweise durch ein umfassendes Neugeborenencreening, eine gesicherte Diagnose und Erstattung von Therapien, Medikamenten und Hilfsmitteln. Menschen mit seltenen Erkrankungen muss ein selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft ermöglicht werden.

Dominique Sturz führt aus, was zur Verwirklichung dieses Zukunftsszenarios beitragen kann. Dazu gehört über die österreichische Ebene hinaus eine starke Vertretung der Anliegen auf europäischer Ebene, etwa ein bereits in Planung begriffener europäischer Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Als dringendste Themen in Österreich nennt sie die Neuausrichtung des NAP.se, die Verkürzung der Diagnosezeit, die Schaffung eines Gesundheitsdatenraumes, Erweiterung von Therapien und den gleichberechtigten Zugang für alle Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich, um die Vulnerabilität dieser Menschen stark zu senken.

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

### *Warum ist eine gesicherte Frühdiagnose bei seltenen Erkrankungen so wichtig? Am Beispiel Usher Syndrom*

Dominique Sturz berichtet am Beispiel ihrer eigenen Familie von der Odyssee bis zur bestätigten Diagnose, die bei der betroffenen Person erst im Alter von 16 Jahren festgestellt wurde. Eine gesicherte Diagnose ist nötig, um Maßnahmen in die Wege zu leiten, Bewusstsein über Familienplanung und Zukunftsperspektiven zu schaffen und Therapieoptionen zu ermöglichen. Auch psychologische und soziale Aspekte sollten nicht außer Acht gelassen werden. Die Patienten Community ist für viele eine wertvolle Ressource, die Diagnose die Grundlage dafür, eine bestimmte Identität zu generieren und sich einer Gemeinschaft zugehörig zu fühlen, die eine wichtige Stütze für die betroffenen

Menschen bietet – der Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Erkrankungen oder einer spezifischen Erkrankung.

### *EB Haus Austria – Von der Idee zum international anerkannten Expertisezentrum*

Rainer Riedl erzählt vom Weg von DEBRA und der Gründung des EB-Hauses. Für Kinder und Erwachsene mit Epidermolysis bullosa konnten enorme Verbesserungen bewirkt werden. Er berichtet davon, wie diese außerordentliche Entwicklung in Gang gebracht werden konnte. Beispielsweise war das Standbein der Werbung ein wesentlicher Faktor, sowie Fundraising, hunderte Benefizveranstaltungen und Publikationen. Dadurch wurde nicht nur im EB-Haus Forschung zu der seltenen Erkrankung vorangetrieben, sondern auch auf internationaler Ebene.

### *Enzymersatztherapie patientengerecht erhalten – Ein steiniger Weg am Beispiel MPS*

Michaela Weigl beginnt ihren Vortrag mit dem Hinweis, dass sie von keinem eindeutigen Erfolgsweg berichten kann, aber mit ihrem Beispiel Hoffnung und Mut machen möchte. Am Beispiel der Enzymersatztherapie bei MPS zeigt sie, wie wichtig Beharrlichkeit ist und was sie bewirken kann. Die Therapie bietet keine Heilung, aber bewirkt starke Verbesserungen in vielerlei Hinsicht. Sie wird allerdings nur in sehr seltenen und gut begründeten Fällen verschrieben und bewilligt. Neben einem hohen Zeitaufwand ist die Kostenübernahme eine Problemstellung. Heimtherapie ist eine Option für Menschen, wie die Therapie weniger beschwerlich und belastend für Betroffene und Angehörige durchgeführt werden kann. Leider wird dieses Angebot nur bei wenigen problemlos ermöglicht – etwa gibt es Unterschiede in den Bundesländern und bei verschiedenen Krankenkassen. Michaela Weigl betont, dass Patient:innen die Wahl haben sollten, welche Behandlungsform für sie am geeignetsten ist, um z. B. Fehlzeiten in Schule und Job zu reduzieren.

### *Zusammenfassung und Verabschiedung*

Claas Röhl bietet abschließend einen kurzen Einblick, wo bereits einige wichtige Schritte durchgesetzt wurden. Er unterstreicht, dass an den bewirkten positiven Veränderungen zu sehen ist, was gut organisierte Patient:innenvertretungen alles erreichen können. Sein Dank richtet sich an alle Mitglieder von Pro Rare Austria und alle Patient:innenorganisationen allgemein, die oftmals die letzte Bastion für Betroffene sind und Betroffenen und Angehörigen Rückhalt bieten. Ebenso bedankt er sich nochmals bei den Sponsoren und Fördergebern und bei Pamela Grün für die Moderation der Veranstaltung.