





# ***Jahresbericht 2021***

***Pro Rare Austria***

## **Impressum**

### **Herausgeber**

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

**Für den Inhalt verantwortlich**  
Pro Rare Austria

**Redaktionsschluss**  
30. April 2022

**Layout**  
DI (FH) Ciara Mooney



Gedruckt nach der Richtlinie „Druckerzeugnisse“  
des Österreichischen Umweltzeichens,  
Print Alliance HAW Produktions GmbH, UZ-Nr. 715

# ***Inhalt***

<b>05</b>	<b><i>Geleitworte &amp; Vorwort</i></b>
<b>15</b>	<b><i>Pro Rare Austria – der Dachverband</i></b>
<b>51</b>	<b><i>Das Jahr 2021 – Aktivitäten</i></b>
<b>69</b>	<b><i>Das Jahr 2021 – Veranstaltungen</i></b>
<b>81</b>	<b><i>Seltene Erkrankungen im nationalen und internationalen Kontext</i></b>
<b>101</b>	<b><i>Kontakte</i></b>
<b>103</b>	<b><i>Danksagung</i></b>



## ***Geleitworte & Vorwort***

- 07** ***BM Johannes Rauch***
- 08** ***Peter Lehner***
- 09** ***Ao. Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres***
- 10** ***Mag. Alexander Herzog***
- 11** ***Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall***
- 13** ***Ulrike Holzer***

”

**Die österreichische  
Beteiligung am EU-  
Projekt „Orphanet“ –  
dem internationalen  
Referenzportal für  
seltene Erkrankungen –  
wird ebenfalls von  
Beginn an vom Gesund-  
heitsministerium  
finanziert.**

“

## Zum Sammelbegriff...

... „seltene Erkrankungen“ (SE) zählen viele unterschiedliche Krankheitsbilder. Meist handelt es sich um chronische, oftmals genetisch bedingte Erkrankungen, die mit einem schweren Verlauf einhergehen. Auf Grund der Seltenheit sind die meisten dieser Erkrankungen unbekannt und Betroffene, Angehörige, Ärztinnen und Ärzte sowie Angehörige anderer Gesundheitsberufe sind mit großen Herausforderungen und Problemen konfrontiert. Selbsthilfeorganisationen sind daher für Erkrankte und Angehörige oft der einzige „Informations- und Wissenspool“.

Die Maßnahme 75 des Nationalen Aktionsplans seltene Erkrankungen (NAP.se) hat daher die „Gründung einer österreichweiten Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit seltenen Erkrankungen“ vorgesehen. Bereits 2011 – noch vor Veröffentlichung des NAP.se – wurde Pro Rare Austria zur Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE gegründet. Pro Rare Austria ist auch Ansprechpartner für Personen mit Erkrankungen, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation und /oder Selbsthilfegruppe gibt. Ende 2021 hat Pro Rare Austria sein 10-jähriges Bestehen gefeiert. Durch viel Engagement sind „seltene Erkrankungen“ inzwischen nicht nur im Umfeld von Betroffenen, sondern bei sämtlichen Stakeholdern vor allem im Gesundheitssystem zu einem Begriff geworden.

Auch das Gesundheitsministerium setzt sich seit mehr als zehn Jahren mit dem Thema seltene Erkrankungen auseinander. Arbeiten zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans seltene Erkrankungen werden im Auftrag des Gesundheitsministeriums von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) und vom Nationalen Büro-NAP.se (NB-NAP.se) an der Medizinischen Universität Wien durchgeführt.

Die österreichische Beteiligung am EU-Projekt „Orphanet“ – dem internationalen Referenzportal für seltene Erkrankungen – wird ebenfalls von Beginn an vom Gesundheitsministerium finanziert.

Als Sozial- und Gesundheitsminister möchte ich meine Anerkennung für das Engagement von Pro Rare Austria zum Ausdruck bringen und allen recht herzlich für das unermüdliche Engagement danken.



Johannes Rauch

Bundesminister für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz



Foto:

BMSGPK / Marcel Kulhanek

## **Innovationen für das Gesundheitssystem der Zukunft**

*Die Digitalisierung hat eine multidimensionale Aufgabe für das Gesundheitssystem der Zukunft. Sie kann und muss nicht nur das System vereinfachen, um es effizient und finanzierbar zu machen, sie steht auch für den Fortschritt in der Versorgung und in der Medizin.*

*Heute ist eine unglaubliche Menge an Daten verfügbar, die den Wissenschaftlern, den Forschern und Ärzten helfen, die Gesundheit und die Krankheiten zu verstehen und neue Therapien, personalisierte Therapien zu entwickeln. Die Personalisierung hat das Potenzial, die Gesundheitsversorgung entscheidend zu verbessern. Der Einsatz von neuen Technologien sowie die Datenanalyse und Datennutzung werden den einstigen „One-size-fits-all“-Ansatz ablösen. Das spielt gerade für seltene Erkrankungen eine entscheidende Rolle.*

*Dies wird allerdings nur möglich sein, wenn wir der Digitalisierung und der Datennutzung eine Chance geben. In Österreich lässt sich viel zu oft eine innovationsfeindliche Stimmung und vor allem eine ablehnende Haltung gegenüber den neuen Technologien erkennen. Wir benötigen aber diese Innovationen für den Fortschritt, für eine bessere Gesundheitsversorgung und für das Gesundheitssystem der Zukunft. Wir müssen die Chancen und den Nutzen der Digitalisierung erkennen und nicht immer mit der Datenschutzkeule neue Entwicklungen erschlagen. Datenschutz ist dabei nie optional, sondern immer ein Selbstverständnis.*

*Neben dem medizinischen Fortschritt kann die Digitalisierung auch in der Betreuung und Vernetzung von Patienten maßgeblich unterstützen. Dies ist gerade bei seltenen Erkrankungen und besonders bei Menschen, die nicht in Ballungsgebieten leben, eine enorme Hilfe – ein Bereich, den Pro Rare Austria seit über zehn Jahren erfolgreich vorantreibt. Die Allianz ist nicht nur Anlaufstelle, engagierter Vertreter von Menschen mit seltenen Erkrankungen, sondern sie vernetzt auch Betroffene untereinander sowie mit Organisationen und Ärzten. Sie macht in einer breiten Öffentlichkeit auf das Thema aufmerksam und klärt auf. Damit leistet der Verein einen wertvollen Beitrag für das gesamte Gesundheitssystem.*

**Peter Lehner**

Vorsitzender der Konferenz der Sozialversicherungsträger





## **Isoliert betrachtet...**

*... betrifft jede seltene Erkrankung alleine jeweils nur eine relativ kleine Zahl an Patienten. Zusammengerechnet aber ergibt das eine der größten unterversorgten Patientengruppen der Welt. Hinter dem Sammelbegriff „seltene Erkrankungen“ verbergen sich rund 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder, die sechs bis acht Prozent der Menschen in Europa betreffen – in Österreich sind das rund 500.000 Menschen.*

*Die Bezeichnung „selten“ erhält durch diese Zahlen eine ganz andere Bedeutung. Es ist mir ein persönliches Anliegen, dass die Erforschung dieser Erkrankungen und die Entwicklung von wirksamen Therapien und Medikamenten unterstützt wird. Das darf niemals eine ökonomische Frage, und damit niemals abhängig von der Anzahl der Betroffenen sein. Die Gesundheitsversorgung ist ein Bereich, in dem wirtschaftliches Denken keinen Platz haben darf – in Österreich, in einem der reichsten Länder der Welt, muss die Gesundheit jedes Einzelnen leistbar sein, unabhängig vom Preis und unabhängig von der Anzahl der Betroffenen. Aber nicht nur in Österreich, Europa sollte sich dieses Anliegens gemeinschaftlich annehmen und mit langfristigen Aktionsplänen untermauern.*

*Wir alle tragen Sorge dafür, dass seltene Krankheiten nicht aus dem öffentlichen Bewusstsein verschwinden und es genügend Ressourcen für die Aufklärung und Information über diese Krankheiten gibt. Der Weg zur richtigen Diagnose und Behandlung muss für die Betroffenen so kurz wie möglich gehalten werden.*

*Diesem Ziel hat sich Pro Rare Austria seit zehn Jahren verschrieben, ich möchte zu diesem Jubiläum und zu den vielen erreichten Zielen herzlich gratulieren und unterstütze auch im Namen der Österreichischen Ärztekammer die wertvolle Arbeit von Pro Rare Austria – damit auch in Zeiten, in denen vordergründig andere gesundheitspolitische Fragen im Mittelpunkt stehen, Menschen mit seltenen Erkrankungen darauf bauen dürfen, dass auch für ihre Anliegen gekämpft wird.*

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Thomas Szekeres'. The signature is fluid and cursive.

**Ao. Univ.-Prof. Dr. Thomas Szekeres**  
Präsident der Österreichischen Ärztekammer

## Seit zehn Jahren...

*... verleiht Pro Rare Austria Betroffenen von seltenen Erkrankungen in Österreich und deren Angehörigen eine starke Stimme und ist so zu einer essenziellen Anlaufstelle für alle Beteiligten im System geworden.*



*Wir als Verband der pharmazeutischen Industrie gratulieren Pro Rare Austria zu diesem Jubiläum und zum ebenso unermüdlichen wie vorbildlichen Einsatz für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Gleichzeitig freuen wir uns, mit zehn Rare Diseases Dialog-Veranstaltungen der PHARMIG ACA-DEMY in den letzten fünf Jahren dazu beigetragen zu haben, die Perspektiven von Betroffenen sichtbar zu machen und unsere gemeinsame Allianz im Kampf gegen seltene Erkrankungen zu stärken.*

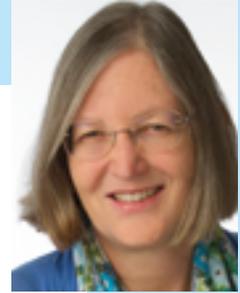
*COVID-19 hat die medizinische Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen an ihre Grenzen geführt, aber auch gezeigt, welche wichtigen Beiträge die Digitalisierung – insbesondere die gezielte und datenschutzkonforme Auswertung von Gesundheitsdaten – zur Diagnose, Behandlung und Therapie von Betroffenen leisten kann. Diese Erkenntnisse sollten auch in den nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen einfließen.*

*Die Forschungstätigkeit zu stärken, ist Basis für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Ohne Zentren mit der entsprechenden Expertise können in Österreich keine klinischen Prüfungen für seltene Erkrankungen durchgeführt werden. Die Digitalisierung und virtuelle Vernetzung können hierbei den länderübergreifenden Austausch und die Bündelung von Expertise entscheidend verbessern. Denn die richtige Diagnose entscheidet auch über den frühen Zugang zu innovativen Therapien und ist für Betroffene von unschätzbarem Wert.*

*Wenn uns die Pandemie eines gelehrt hat, dann, dass sich vieles erreichen lässt, wenn man gemeinsam an einem Strang zieht. Auch in den nächsten zehn Jahren werden wir uns mit Pro Rare Austria weiterhin dafür einsetzen, das Leben für Menschen mit einer seltenen Erkrankung und das ihrer Angehörigen lebenswerter zu gestalten!*

*Ihr Mag. Alexander Herzog*  
Generalsekretär der PHARMIG

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



*Auch nach einem weiteren Jahr des gemeinsamen Weges ist es mir eine besondere Freude, dass ich in meiner Funktion als Obfrau des Vereines Forum Seltene Krankheiten zum Anlass des Jahresberichtes 2021 gratulieren darf! Pro Rare Austria alles Gute zu einer anhaltenden persönlichen und medialen Präsenz, Vernetzung und Arbeit!*

*Unsere beiden Vereine, Pro Rare Austria und Forum Seltene Krankheiten, wurden im Dezember 2011 gegründet und haben somit 2021 ihr 10-jähriges Jubiläum gefeiert! Durch die Corona-Pandemie-Maßnahmen waren groß angelegte Feiern nicht möglich, dennoch ist die Zusammenarbeit zwischen dem Forum Seltene Krankheiten und Pro Rare Austria weiterhin gewachsen und hat anhaltenden Bestand. Wo Menschen sich im Gespräch begegnen, ist vieles möglich!*

*Von Anbeginn an war die Zusammenarbeit mit der Patientenorganisation Pro Rare Austria, die für Menschen mit seltenen Erkrankungen ein gemeinsamer eigener sichtbarer Dachverein ist und ihnen eine Anlaufstelle gegeben hat, für den Verein Forum Seltene Krankheiten, dem im Gesundheitswesen Tätige angehören, unabdingbar. Die Kontakte zu verschiedenen Mitgliedern von Pro Rare Austria haben bei vielen von uns schon vor 2011 auf persönlicher Ebene bestanden. Die Gründung der Vereine und deren Zusammenarbeit hat den Fokus und die Agenden der „Seltene“ auch auf offizieller, behördlicher und medialer Ebene sichtbar gemacht.*

*Im September 2021 fand der 11. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten in Innsbruck als Präsenzveranstaltung statt. Wie traditionellerweise hat Pro Rare Austria für die Programmgestaltung einer der beiden Programmtage gezeichnet, wofür wir sehr dankbar sind! So gelingt es, bei diesen Kongressen auf der einen Seite medizinische Themen abzubilden, andererseits aber auch deren Einbettung in die Arbeit unter Betroffenen und die Agenden der Patient:innen (organisationen) zu erreichen und die Vertreter:innen von z.B. Gesundheitsministerium und -politik, sowie Dachverband und andere Partnerorganisationen aus anderen Ländern einzubinden. Diese gemeinsame Veranstaltung der Österreichischen Kongresse soll auf jeden Fall so bleiben! Vielen Dank auch dafür! Der nächste, 12. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten/Erkrankungen wird am 23. und 24.09.2022 in Linz stattfinden. Herzliche Einladung an alle! Im Namen des Forums Seltene Krankheiten gratuliere ich Pro Rare Austria zu einem weiteren erfolgreichen Jahr mit der Betreuung und Gesundheit von Menschen und Familien mit seltenen Erkrankungen im Mittelpunkt!*  
*Herzliche Grüße,*

*Daniela Karall*

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Ao. Univ.-Prof. Dr.  
Daniela Karall ist  
Obfrau Forum  
Seltene Krankheiten  
([www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at))  
Präsidentin Österr.  
Gesellschaft für Kinder-  
u. Jugendheilkunde  
([www.paediatrie.at](http://www.paediatrie.at))  
Stv. Klinikdirektorin  
d. Klinik für Pädiatrie I,  
Med. Universität  
Innsbruck

”

***Die Umsetzung von  
Änderungen im  
österreichischen  
Gesundheits- und  
Sozialsystem fordern  
unser aller Geduld,  
viel Ausdauer und  
Motivation [...]***

“

# Vorwort

Trotz der Hoffnung, dass im Jahr 2021 die Pandemie beendet sein würde, ist dies nicht eingetreten und wir erlebten ein weiteres sehr besonderes Jahr.

Nach wie vor gab es Auswirkungen durch die COVID-19-Pandemie auf das gesellschaftliche und soziale Leben und unser Verhalten, auf die Gesundheit und selbstverständlich besonders auf jene Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Diese Community hat weiterhin die Sorge um ihre Gesundheit und darüber hinaus auch in vielen Fällen um ihren Arbeitsplatz.

Auch die gesellschaftlichen Debatten zur Pandemie und damit zusammenhängenden Themen haben ein Maximum erreicht und dominieren viele Gespräche, sowohl im privaten als auch im beruflichen Umfeld.

Einen nicht zu unterschätzenden Nebeneffekt hatten auch die weiterhin bzw. immer wieder geschlossenen Schulen, die viele Kinder nicht oder nur eingeschränkt in ihr gewohntes Umfeld ließen und alle Beteiligten vor große Herausforderungen stellten. Die Folgen sind bekannt – überlastete Eltern, Familien und in weiterer Folge auch Abteilungen in psychiatrischen Abteilungen an Krankenhäusern.

Trotz der Pandemie hat Pro Rare Austria an der Verfolgung der wichtigsten Ziele für die rund 450.000 Betroffenen nicht locker gelassen: Eine rasche Diagnose, der Zugang zu Therapien sowie eine landesweit gleiche Vergütung von Medikamenten- und Behandlungskosten und die Bereitstellung ausreichender finanzieller Mittel für Grundlagenforschung und Medikamentenentwicklung bleiben weiterhin unsere Top-Forderungen.

Die Umsetzung von Änderungen im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem fordern unser aller Geduld, viel Ausdauer und Motivation – die Betroffenen fordern zu Recht schnellere und bessere Lösungen, die bei den Patient:innen spürbar ankommen. Auch wenn wir das mit Vehemenz vertreten, müssen wir uns immer wieder mit kleinen Schritten zufriedengeben.

2021 war ein wichtiges Jahr für Pro Rare Austria: Seit zehn Jahren besteht die Allianz nun schon! Im Dezember 2011 wurde der Dachverband gegründet und hat sich vom Pionier zum anerkannten Partner entwickelt.



Dieses Jubiläum wollten wir eigentlich mit all unseren Mitgliedern und Stakeholdern am Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen im Februar 2022 feierlich im Museumsquartier begehen.

Leider hat uns die Pandemie hier ebenso wie vergangenes Jahr einen Strich durch die Rechnung gemacht – 2021 fand die Veranstaltung somit erstmals und sehr erfolgreich virtuell statt und erreichte damit ebenso eine große Anzahl unserer Mitglieder und Stakeholder.

Viele andere Veranstaltungen wurden hybrid oder wiederum rein virtuell abgehalten. Der Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten, an dem wir uns jedes Jahr mit dem Symposium Pro Rare Austria am Samstag beteiligen, wurde 2021 kurzfristig in Innsbruck als Präsenzveranstaltung organisiert und fand bei traumhaftem Wetter und schöner Teilnehmer:innenzahl im September statt.

Ich freue mich, Ihnen hiermit unseren Jahresrückblick präsentieren zu dürfen und bedanke mich sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen.

Bleiben Sie weiterhin gesund!

Ihre Ulrike Holzer  
Obfrau Pro Rare Austria



# **Pro Rare Austria – der Dachverband**

- 16** **Seltene Erkrankungen**
- 18** **Wer ist Pro Rare Austria?**
- 19** **Wie ist Pro Rare Austria organisiert?**
- 20** **Das Team von Pro Rare Austria**
- 23** **Transparenz und Unabhängigkeit**
- 24** **10 Jahre Pro Rare Austria: Rückblick**
- 32** **Eine Vision für 2030**
- 34** **Wohin geht die Reise?**
- 36** **Medizinischer Beirat**
- 37** **Ethikbeirat**
- 38** **Allianzen und Mitgliedschaften**
- 38** **Mitglied werden**
- 39** **Imagefolder**
- 40** **Pro Rare Austria Mitglieder-Foren**
- 42** **Neue Mitglieder**
- 44** **Kontaktdaten**

# Seltene Erkrankungen

## Was ist eine seltene Erkrankung?

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

### Wo liegen die Probleme?

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

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

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

### Anmerkung:

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

**Weitere Informationen**

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

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

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

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

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

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

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

# Pro Rare Austria – der Dachverband

18

## Wer ist Pro Rare Austria?

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

### Das bedeutet konkret:

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

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

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

# Wie ist Pro Rare Austria organisiert?

## Generalversammlung

### Vorstand

**Ulrike Holzer**

Obfrau

**Michaela Weigl**

Schriftführerin

**Jürgen Otzelberger**

Kassier

**Mag. Dominique Sturz**

Obfrau-Stv.

**Claas Röhl**

Schriftführer-Stv.

**Dr. Rainer Riedl**

Kassier-Stv.

**Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis**

### Mitarbeiterinnen

**Mag. Elisabeth Weigand, MBA**

Geschäftsführung

**Mag. Gabriele Mayr**

Projektleitung, Assistenz der Geschäftsleitung

**Judith Wimmer**

Mitgliederbetreuung

**Susanne Prummer, BA BEd**

Online Media Management, Assistenz Öffentlichkeitsarbeit

### Beiräte

**Medizinischer Beirat**

**Ethikbeirat**

### Rechnungsprüfer

**Mag. Angelo Salvarani**

Rechnungsprüfer

**Wolfgang Rögner**

Rechnungsprüfer

## Das Team von Pro Rare Austria

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



### **Ulrike Holzer**

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



### **Dr. Rainer Riedl**

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



### **Mag. Dominique Sturz**

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



### **Jürgen Otzelberger**

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



### **Michaela Weigl**

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



### **Claas Röhl**

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



### **Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis**

- seit 2019 im Vorstand von Pro Rare Austria
- Obmann des Vereins **KEKS Österreich**
- betroffen durch ein an Ösophagusatresie erkranktes Kind
- arbeitet als Forscher und Dozent am Lehrstuhl für Zellbiologie, Histologie und Embryologie an der MedUni Graz



**Mag. Elisabeth Weigand, MBA**

- seit September 2020 angestellte **Geschäftsführerin** von Pro Rare Austria, verantwortlich für die operative Leitung des Dachverbandes
- bringt langjährige Führungserfahrung in internationalen Konzernen und nicht gewinnorientierten Unternehmen mit – in so verschiedenen Branchen wie Tourismus, IT und Kultur
- Abschluss an der WU Wien (Handelswissenschaften) und eines MBA (International Arts Management – in Salzburg, Chicago, Shanghai)
- verbrachte mehrere Jahre im Ausland (Spanien, Karibik und Slowakei)



**Mag. Gabriele Mayr**

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



**Susanne Prummer, BA BEd**

- **Digital Media Management, Assistenz Öffentlichkeitsarbeit**
- arbeitet seit 2019 im Bereich der Bildungswissenschaft mit den Schwerpunkten Inklusive Pädagogik, Behinderung und Diversität
- konnte vielfältige Erfahrungen in den Bereichen Social Media und Digitale Kommunikation sammeln
- studiert aktuell Politikwissenschaft



**Judith Wimmer**

- **Ansprechperson für Mitglieder und Betroffene**
- hat über 25 Jahre in der IT-Branche gearbeitet und bringt vielfältige Erfahrungen mit (verschiedene Managementfunktionen im In- und Ausland, Mitarbeit an einem Entwicklungshilfeprojekt in Tansania)
- absolviert derzeit eine berufsbegleitende Ausbildung zur Lebens- und Sozialberaterin

## Transparenz und Unabhängigkeit

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

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

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

Die Gründung eines Dachverbandes für seltene Erkrankungen ist eine Maßnahme aus dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se). Dennoch bekommt Pro Rare Austria nach wie vor keine Basis- oder Pauschalfinanzierung, jedoch öffentliche Förderungen auf Projektbasis. Die Erbringung der Aufgaben eines Dachverbandes ist rein ehrenamtlich nicht möglich, ebenso benötigt die professionelle und nachhaltige Arbeit eine verlässliche Infrastruktur (Büro, IT). Dafür ist finanzielle Unterstützung erforderlich. Um Planungssicherheit und Nachhaltigkeit sicherzustellen, bleibt die Basisfinanzierung weiterhin eine unserer Forderungen.

### Zusammensetzung des Teams 2021

- **Vorstand** (ehrenamtlich): 7 Personen (mehr als 1.000 geleistete Arbeitsstunden pro Jahr)
- **Geschäftsstelle** (Angestellte, Praktikum):
  - 3 Angestellte (inkl. Geschäftsführerin, insgesamt 70 Stunden/Woche, teils geringfügig)
  - 1 gefördertes Berufspraktikum (rd. 15 Stunden/Woche)
  - 1 Angestellte von Jänner bis Juni 2021 (30 Stunden/Woche):  
über diesen Zeitraum fand die schrittweise Übergabe aller Aufgaben durch die langjährige Mitarbeiterin an das neue Team statt, bevor sie im Juli 2021 ihre Alterspension antrat.

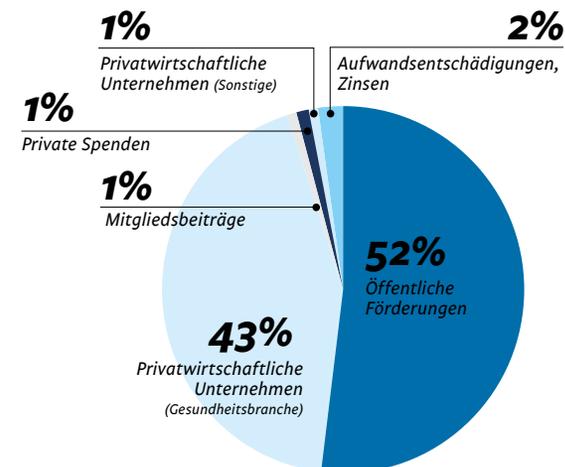
### Finanzierung – Mittelherkunft 2021

- **Öffentliche Förderungen**
  - Projektförderungen  
(BMSGPK und Mittel der Gemeinsamen Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag)
  - Sonstige öffentliche Förderungen für Arbeitnehmerinnen
- **Privatwirtschaftliche Unterstützungen, Spenden und Sponsoring**
  - Unternehmen der Gesundheitsbranche
  - Sonstige privatwirtschaftliche Unternehmen
- **Private Spenden**
- **Mitgliedsbeiträge**
- **Aufwandsentschädigungen**
- **Unbezahlte Tätigkeit und Leistungen**
  - Vorstand
  - Berufspraktikum
  - Pro Bono Leistungen

#### Anmerkung:

Unbezahlte Tätigkeiten und Leistungen nicht berücksichtigt.

### Mittelherkunft (Basis Jahresabschluss 2021)





# JAHRE

## pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

### **10 Jahre Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen**

#### **Vom Pionier zum anerkannten Partner**

*Rainer Riedl, Gründer und langjähriger Obmann Pro Rare Austria*

*Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen wurde Ende 2011 als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Meilensteine seit dem ersten Rare Disease Day waren ...*

## 2008

**Erster Rare Disease Day**



## 2009

**Zweiter Rare Disease Day, Marsch**

## 2011

**Vereinsgründung**



**ab 2011**

**Mitgliederzahlen steigen**

**2013**

*Medizinischer Beirat*

ab **2014**  
*Kongresse*



**2015**

*NAP.se  
ProNAP*

**2017**

*Erstes Fest der  
seltenen Erkrankungen*

*Erste Rare Diseases Dialoge*



**2018**

*ECRD in Wien*

**2019**

*Ethikbeirat  
aRAREness*

**2020**

*Neuordnung Vorstand*



**2021**

*Erster virtueller  
Pro Rare Austria Tag*

# 2008

## Die Anfänge: Erster Rare Disease Day AKH Wien

Am weltweit ersten Rare Disease Day, einem seltenen Datum, nämlich dem 29.02.2008, wird auch in Österreich der Tag der seltenen Erkrankungen aus der Taufe gehoben. Mit einer medienwirksamen Aktion, der Übergabe einer **Petition für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen** an die damalige Gesundheitsministerin Dr. Andrea Kdolsky, wird auf die dringende Notwendigkeit von Maßnahmen zur Verbesserung der medizinischen und sozialen Versorgung von Menschen hingewiesen, die mit einer seltenen Erkrankung leben. Gesundheitsministerin Kdolsky bestätigt die Sinnhaftigkeit der Forderungen und sagt ihre persönliche Unterstützung für die Umsetzung der Maßnahmen zu.



**Erster Rare Disease Day**

Foto (oben): Dergovic, Foto (unten): Rainer Riedl

# 2009

## Der zweite Rare Disease Day, Marsch der seltenen Erkrankungen Ringstraße



**Marsch der seltenen Erkrankungen**

Foto: Rainer Riedl

Im nächsten Jahr wollen wir unsere Anliegen einer breiteren Öffentlichkeit präsentieren. Und so findet am 28.02.2009, dem zweiten internationalen Rare Disease Day, ein Marsch durch die Wiener Innenstadt statt. Auf bunten Tafeln mit Fotos und kurzen Beschreibungen präsentieren wir die Vielfalt der seltenen Erkrankungen und weisen bei einer Abschlusskundgebung auf dem Wiener Heldenplatz auf die Anliegen und Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen hin. In sehr ähnlicher Form mit allerdings stark steigenden Teilnehmendenzahlen finden diese Märsche für seltene Erkrankungen jährlich bis 2016 am Rare Disease Day statt. Schrittweise werden diese Aktionen auch von den Medien aufgegriffen und es wird in Zeitungen, Hörfunk und Fernsehen immer öfter von den „Seltene“ berichtet.

**Der internationale Rare Disease Day findet weiterhin jährlich statt – jeder mit einem speziellen **Motto:****

**2010** *Patients and researchers – Partners for life*

**2011** *Rare but equal*

**2012** *Rare but strong together*

**2013** *Rare disorders without borders*

**2014** *Join together for better care*

**2015** *Day-by-day, hand-in-hand*

**2016** *Join us in making the voice of rare diseases heard*

**2017** *With research, possibilities are limitless*

**2018** *Show your rare. Show you care*

**2019** *Show your rare. Show you care*

**2020** *Rare is many. Rare is strong. Rare is proud!*

**2021** *Rare is many. Rare is strong. Rare is proud!*

# 2011

## Vereinsgründung von Pro Rare Austria

### AKH Wien

Am 06.12.2011 wird Pro Rare Austria anlässlich des zweiten Kongresses für Seltene Krankheiten am Wiener AKH gegründet. Initiator und Gründer Rainer Riedl versammelt Gründungsmitglieder und den neu zusammengestellten Vorstand von Pro Rare Austria um sich: Obfrau Karin Modl, Ursula Novak, Michaela Weigl, Jürgen Otzelberger, Florian Barton; Rechnungsprüfer Wolfgang Rögner. Gut die Hälfte dieser Pioniere ist noch heute – über zehn Jahre später – aktiv im Vorstand bzw. als Rechnungsprüfer von Pro Rare Austria tätig.



**Vorstand, Rechnungsprüfer**

Foto: Rainer Riedl

## Ab 2011

Von Beginn an ist es eine wichtige Aufgabe, Mitstreiter:innen und Mitglieder zu gewinnen. Unser Anspruch ist ja, „die Stimme der Seltenen“ zu sein. Und immerhin leben in Österreich rund 5% der Bevölkerung mit einer seltenen Erkrankung. Die Mühe wird sich lohnen, denn wir können unseren Mitgliederstand seit der Gründung von ca. 20 auf rund 80 Mitglieder Ende 2021 steigern.

**Mitstreiter:innen und Mitglieder**

Foto: Jürgen Otzelberger



# 2013

## Einsetzung eines Medizinischen Beirates

Viele Fragen, die sich in der Tagesarbeit von Pro Rare Austria ergeben, sind nur von Expert:innen zu beantworten. Daher wird schon sehr früh ein medizinischer Beirat gegründet. Aufgabe der 12 ehrenamtlichen Mitglieder des Beirats ist es, Pro Rare Austria in allen medizinisch-wissenschaftlichen Fragen zu beraten. Der medizinische Beirat ist ein unabhängiges Beratungsgremium und hilft bei einer Reihe von ärztlichen aber auch bei ganz praktischen Fragen.

## Ab 2014 Mitorganisation von Kongressen

Ab 2014 beteiligt sich Pro Rare Austria an der Organisation des jährlich stattfindenden Kongresses für Seltene Krankheiten. Hierzu zählt vor allem die Mitgestaltung des Programmes und die Einladung der Teilnehmenden. Im Zuge dessen kommt es zu einer engen Zusammenarbeit mit dem Forum für Seltene Krankheiten, das wie Pro Rare Austria ebenfalls 2011 gegründet wurde. Dieses Forum ist ein Zusammenschluss erfahrener Kliniker:innen aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen und setzt sich mit seinen Aktivitäten auf medizinischer Seite für Belange von betroffenen Menschen ein.



Kongressteilnehmer:innen

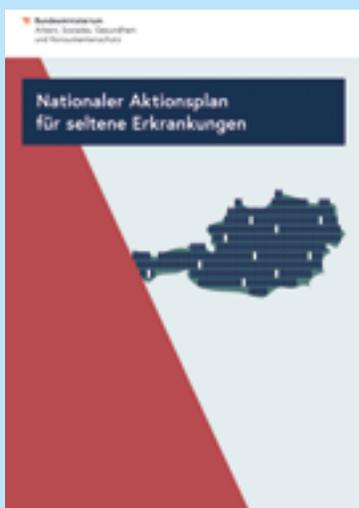
Foto: Fechter

## 2015 Präsentation des NAP.se

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) wird im Auftrag des damaligen Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen (BMGF) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit zwei beratenden Gremien – einer Expert:innengruppe (heute Beirat) für seltene Erkrankungen und einer Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt und wird anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2015 präsentiert. Ab diesem Zeitpunkt hat Pro Rare Austria als Ziel die Umsetzung der Maßnahmen vor Augen.

## Start des Projektes ProNAP

Inhalt des Projektes ProNAP ist die möglichst rasche Umsetzung einer Reihe von aufeinander abgestimmten Einzelmaßnahmen aus dem NAP.se. In ProNAP sind alle jene Maßnahmen zusammengefasst, bei denen Pro Rare Austria federführend mitwirken kann. Dabei geht es um die bekannten strukturellen Herausforderungen, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenübersehen. Das Projekt kann Ende 2020 erfolgreich abgeschlossen werden, die Ergebnisse werden in den so genannten Pro Rare Papers publiziert.





**Fest der seltenen Erkrankungen**

Foto: Alexander Görisch

## 2017

### **Pro Rare Austria Fest der seltenen Erkrankungen MQ Wien**

Ab 2017 findet die Veranstaltung im Museumsquartier Wien statt und bietet allen Betroffenen und Interessierten die Möglichkeit, sich zu informieren und auszutauschen. Vorträge, Netzwerk- und Präsentationsmöglichkeiten, Kinderbetreuung, Unterhaltung und ein Genussbuffet sind Teil des Programms. Später wird die Veranstaltung zum „Dialog der seltenen Erkrankungen“ und schließlich einfach zum „Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen“.

## Ab 2017

### **Rare Diseases Dialoge**

In Zusammenarbeit mit der PHARMIG werden pro Jahr zwei Diskussionsveranstaltungen geplant – mittlerweile ein gut besuchtes Dialogformat für alle Stakeholder im Bereich seltene Erkrankungen.

## 2018

### **ECRD in Wien**



**ECRD Wien**

Foto: A. Gregorich

EURORDIS, die europäische Dachorganisation für seltene Erkrankungen, organisiert alle zwei Jahre die European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD). Die ECRD ist die weltweit größte und umfassendste Veranstaltung zum Thema seltene Erkrankungen und führt jeweils viele hundert Expert:innen aus aller Welt zum Austausch auf höchstem Niveau zusammen. 2018 gelingt es Pro Rare Austria, diesen hochkarätigen Kongress nach Wien zu holen. Pro Rare Austria ist mit Vorstand und Mitgliedern durch verschiedene Vorträge und Statements vertreten. Die Veranstaltung bietet die Möglichkeit, das Thema einer größeren Öffentlichkeit bekannt zu machen.

## 2019

### **Etablierung eines Ethikbeirates**

Das Thema seltener Erkrankungen wirft nicht nur medizinische und soziale Fragen auf. Immer wieder stellen sich auch ethische Fragen. Daher wird 2019 ein Ethikbeirat ins Leben gerufen. Der dreiköpfige Ethikbeirat setzt sich aus ehrenamtlichen und ehemaligen Mitgliedern der Bioethikkommission zusammen.

## Startschuss zum Projekt aRAREness

Im Rahmen von aRAREness sollen Betroffene ausgewählter seltener Erkrankungen und deren Angehörige in der Kinderklinik AKH Wien durch frühzeitigen Kontakt zur Selbsthilfe bestmöglich unterstützt werden.



*Neuordnung im Vorstand  
Foto: Pro Rare Austria, R. Riedl*

## 2020

### Neuordnung im Vorstand von Pro Rare Austria

Rainer Riedl, Gründer und langjähriger Obmann von Pro Rare Austria, legt seine ehrenamtliche Tätigkeit als Vereinsleiter zurück. Ab Herbst 2020 formiert sich der Vorstand neu: Ab nun ist Ulrike Holzer Obfrau und Dominique Sturz Stellvertretende Obfrau. Zusätzlich engagiert der Verein eine hauptamtliche Geschäftsführerin, Elisabeth Weigand.

## 2021

### Erster virtueller Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen

Am 27.02.2021 findet der Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen aufgrund der COVID-19-Pandemie erstmals als Online-Veranstaltung statt. Das Konzept wird leicht geändert und den Gegebenheiten angepasst – es werden Diskussionsrunden zu ausgewählten Themen angeboten. Am Beginn steht ein Impulsvortrag von Prof. Dr. Johannes Hengstschläger. Pro Rare Austria kann sich über knapp 200 Zusehende freuen.

Start der Teilnahme am jährlichen internationalen Beleuchtungsprojekt Chain-of-Lights.



*Screenshot  
Foto: Pro Rare Austria*

# Eine Vision für 2030

32

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria

Seit über 10 Jahren setzt sich Pro Rare Austria, der Dachverband für seltene Erkrankungen (SE), dafür ein, die Situation für die rund 450.000 Betroffenen in Österreich zu verbessern. Vieles ist schon gelungen, z.B. die Aufmerksamkeit auf die speziellen Bedarfe dieser Patient:innen bei allen Stakeholdern und in der Öffentlichkeit zu erhöhen. Die mediale Präsenz der seltenen Erkrankungen beim letzten Rare Disease Day hat dies eindrucksvoll bewiesen. Nichtsdestoweniger bleibt noch viel zu tun und anhand der vorgestellten Vision ist klar zu erkennen, wo es **noch erhebliche Defizite und großes Potential zu Verbesserungen in der Zukunft gibt.**

Wie sollte nun der **Weg eines Patienten/einer Patientin** mit einer SE idealerweise durch das österreichische Gesundheitssystem verlaufen:

Nehmen wir an, ein Kind wird in einer Klinik geboren und durch das **umfassende Neugeborenen-Screening** wird von der Geburtsabteilung eine seltene Erkrankung festgestellt.

Daraufhin stellt das medizinische Fachpersonal vor Ort den Kontakt zu dem entsprechenden Expertisezentrum bzw. Assoziierten Zentrum her. Die **Expertisezentren und Assoziierten Zentren** sind im österreichischen Gesundheitssystem fest verankert und nachhaltig von Bund und Ländern finanziert. Sie sind Mitglieder in dem für die jeweilige spezifische Krankheitsgruppe zuständigen europäischen Referenznetzwerk (ERN).

Sollte die Diagnose unklar sein, d.h. man nimmt an, es handelt sich um eine SE, kann sie aber nicht klar und eindeutig diagnostizieren, verweist das Expertisezentrum an die **UDP (Undiagnosed Disease Program) Koordinationsstelle**, die dann den weiteren Weg des:der Patienten:in koordiniert, bis er:sie zu einer Diagnose kommt. Dieser Prozess dauert nicht länger als 6 Monate.

Ist der Fall eindeutig, wird die Diagnose durch den **Orphacode** und ICD-11 klassifiziert. Diese gesicherte Diagnose wird auf der **Patient:inneninformationskarte** hinterlegt. Sie ist in ELGA integriert und enthält auch eine Patient Summary. Die Diagnose wird von jedem:r Gesundheitsdienstleister:in als gesichert und evaluiert anerkannt. Den Betroffenen wird dadurch erspart, sie zeitlebens immer wieder zu erklären und zu legitimieren. Behandelnde Haus-/Kinderärzt:innen werden über diese Diagnose informiert.

**Mögliche Therapien, Medikamente und Hilfsmittel** werden ohne nochmalige, wiederholte Untersuchungen bewilligt und werden aus einem **gemeinsamen Topf** von Bund, Ländern und Sozialversicherung gezahlt.

Der Kontakt zum **zuständigen ERN** ist jederzeit über das Expertisezentrum gewährleistet. Falls es zu ungeklärten Vorkommnissen kommt, kann der Fall über das digitale Informationssystem CPMS (Clinical Patient Management System) des ERN diskutiert werden.

Die Daten der:des Betroffenen werden in ein entsprechendes epidemiologisches Erfassungssystem aufgenommen. **Register** sind für die jeweilige Erkrankung in den Expertisezentren etabliert, sind implementiert, interoperabel, national und international vernetzt und können für Forschung und klinische Studien verwendet werden. Die Eintragung in die Europäische Infrastruktur für Register für seltene Erkrankungen (The European Rare Disease Registry Infrastructure, ERDRI) macht Daten der Register seltener Erkrankungen europaweit such- und auffindbar.

Im Expertisezentrum selbst leitet ein:e **Diagnoselotse:in** oder auch **Case Manager:in** die Betroffenen durch die Einrichtung. Im ländlichen Bereich steht in den Gemeinden eine **Community Nurse** für alle sozialen Fragestellungen zur Verfügung. Sie berät die Familie über Versorgungsstrukturen.

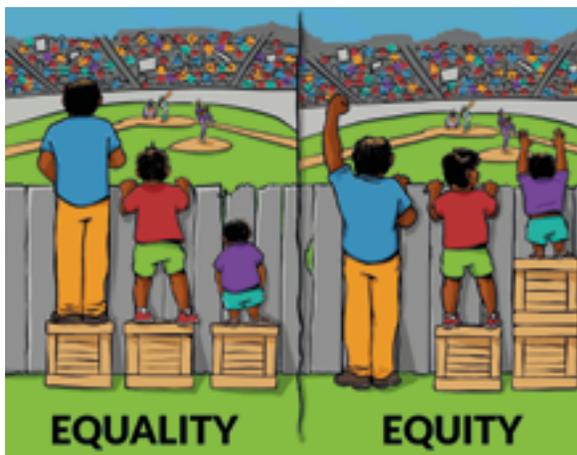
Im schulischen Bereich unterstützt und berät eine **School Nurse** das Kind mit einer seltenen Erkrankung, damit es nicht benachteiligt ist. School Nurses verbessern die Bildungs-, Gesundheits- und Teilhabechancen für Kinder und Jugendliche mit seltenen/chronischen Erkrankungen.

Das **Pflegegeld** ist auf SE abgestimmt. Angehörige werden durch entsprechende Programme entlastet, wie z.B. Möglichkeiten zur Kurzzeitpflege, um einmal selbst wieder zu Kräften zu kommen, oder spezielle Programme für gesunde Geschwisterkinder. Die Versorgung findet am **“Best point of service”** statt, d.h. jeweils zum richtigen Zeitpunkt am richtigen Ort mit optimaler medizinischer und pflegerischer Qualität, gesamtwirtschaftlich möglichst kostengünstig.

Die **Selbsthilfe**, als für Angehörige und Betroffene wichtige Anlaufstelle zwischen dem professionellen Versorgungssystem auf der einen und dem sozialstaatlichen Sicherungssystem auf der anderen Seite, ist nachhaltig gestärkt und finanziell gefördert. D.h. **Pro Rare Austria** kann sich darauf konzentrieren, die Rahmenbedingungen mitzugestalten, die das Leben von Patient:innen weiter verbessern, ohne einen erheblichen Teil seiner Arbeitszeit für eine finanzielle Sicherstellung aufzubringen und ohne in den Anschein von Abhängigkeiten zu gelangen.

Die **kollektive Beteiligung** von Patient:innen ist umgesetzt und durch ein Beteiligungsgesetz sichergestellt.

Der **Forschungsstandort Österreich** ist durch entsprechende Rahmenbedingungen gesichert. Gesundheits-/ Sozialministerium und Wissenschafts-/ Forschungsministerium sind im Sinne der SE vernetzt und haben fixe Ansprechpersonen für den Bereich der SE.



**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.**

*Equality = Gleichbehandlung  
Equity = Gleichstellung*

*Illustration:  
Interaction Institute for Social Change,  
Angus Maguire*

# 10 Jahre Pro Rare Austria – Wohin geht die Reise im zweiten Jahrzehnt?

Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria

Ende Februar 2021 brachte die Europäische Dachorganisation für Seltene Erkrankungen EURORDIS im Rahmen der **Rare Disease Week** ausgewählte internationale Patientenvertreter:innen im Rahmen ihrer ehrenamtlichen Tätigkeiten für EURORDIS in einer Reihe von Multi-Stakeholder Veranstaltungen und Arbeitsmeetings mit EU Parlamentsabgeordneten und Mitgliedern des EU-Rats und der Europäischen Kommission zusammen.

Pro Rare Austria war durch meine Wenigkeit vertreten. Diskutiert wurden die **Eckpfeiler der Rare2030 Foresight Study** – Grundlage der strategischen Handlungsfelder nationaler Aktionspläne für seltene Erkrankungen (SE) und des EU Rare Disease Action Plans, der Anfang 2022 unter der französischen Ratspräsidentschaft einen deutlichen Energieschub erfahren sollte.

Wir als Pro Rare Austria freuen uns über diesen wichtigen Meilenstein, der praktisch mit unserem 10-jährigen Jubiläum zusammenfällt, und blicken optimistisch ins zweite Jahrzehnt, das von folgenden **Handlungsfeldern** geprägt sein wird:

## 1

### **EU Aktionsplan und Aktualisierung der Aktionspläne**

*in den EU Mitgliedsstaaten mit messbaren Ergebnissen und entsprechender Finanzierung*

## 2

**Gesicherte Diagnose**, Frühdiagnose, einheitliche Diagnostiktools und -programme in Europa; frühzeitige Intervention bzw. zeitgerechter Zugang zu **Therapien** (wo vorhanden); höhere Erfassungsraten und mehr Daten für Therapieentwicklung

## 3

**Bestmögliche Gesundheitsversorgung** – Diagnose, innovative Therapien, medizinische ganzheitliche Versorgung – durch Sicherstellung entsprechender Finanzierung auf EU-, nationaler und regionaler Ebene

## 4

Integrierte und **patient:innenzentrierte Versorgung** inklusive psychosozialer und sozialer Aspekte

**5**

*Patienten(-vertreter:innen) als **vollwertige Partner:innen oder Leader** in Forschung, Diagnostik- und Therapieentwicklung; Zusammenarbeit im öffentlichen und privaten Sektor, Data-Sharing und gemeinsame Infrastruktur*

**6**

***Priorisierung von Forschung und Therapieentwicklung für SE**, orientiert am High Unmet Need der Betroffenen, insbesondere in wenig beforschten Krankheitsgebieten*

**7**

***Data-Sharing und „FAIRifikation“ von Daten** (FAIR = Findable, Accessible, Interoperable, Re-usable), ERN Register, EU Rare Disease Platform, EU Health Data Space*

**8**

***Gleichberechtigter Zugang** zu leistbaren, innovativen Therapien für alle EU-Bürger:innen*

Große Hoffnung legen wir in **fortschrittliches Datenmanagement** und **eHealth Tools**, sowie in verstärkte Zusammenarbeit der österreichischen ERN-Mitglieder als eine Art „**Österreichisches Referenznetzwerk**“ und verstärkte aktive **Beteiligung an internationalen ERN-Projekten** mit entsprechender Finanzierung – eine wichtige Voraussetzung, um gleichberechtigten Zugang für in Österreich lebende Menschen mit seltenen Erkrankungen zu gesicherter Frühdiagnose und zu therapeutischer Innovation und fortschrittlicher medizinischer und ganzheitlicher Versorgung sicherzustellen und die oft äußerst schwierige Lebenssituation der betroffenen Familien deutlich zu verbessern.

## Medizinischer Beirat

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

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

Herzlich möchten wir uns beim langjährigen Beirats-Mitglied Frau **Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher** für ihren großen Einsatz bedanken – sie ist 2021 in Pension gegangen und aus dem Beirat ausgetreten. Ebenso herzlich begrüßen wir ihre Nachfolgerin im Medizinischen Beirat, Frau **Dr. Mateja Smogavec**.

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

## **Ethik- beirat**

*Pro Rare Austria wird ehrenamtlich auch von einem Ethikbeirat unterstützt, welcher sich aus Mitgliedern und ehemaligen Mitgliedern der Bioethikkommission zusammensetzt. Die Abstimmung zwischen dem Pro Rare Austria Vorstand und Ethikbeirat zu aktuellen und zukünftigen Fragestellungen erfolgt in Ethikbeiratssitzungen oder durch allfällige, punktuelle Kontaktaufnahme. Wir freuen uns sehr, Unterstützung und Expertise in diesem wichtigen Themenbereich von folgenden Expert:innen zu haben:*

- **Dr. jur. Christiane Druml**  
*LBI RUD*
- **Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger**  
*MedUni Wien*
- **Emer. o. Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf**  
*Uni Wien*

## Allianzen und Mitgliedschaften im Bereich seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria ist seit 2012 Mitglied beim Europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen **EURORDIS** und vernetzt sich über diesen Weg mit über 600 Patient:innenorganisationen in mehr als 50 Ländern (siehe auch Seite 102).

Weiters ist Pro Rare Austria Mitglied bei **Rare Diseases International** (weitere Details siehe Seite 102).

Das **Forum Seltene Krankheiten** wurde im selben Jahr wie Pro Rare Austria gegründet und hat inzwischen Mitglieder in allen österreichischen Universitätskliniken. Das Forum ist seit der Gründung ein wichtiger Kooperationspartner von Pro Rare Austria (mehr Details siehe Seite 102).

## Mitglied bei Pro Rare Austria werden

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

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

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

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

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

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



SIND SELTENE ERKRANKUNGEN  
NEIN, DENN RUND...



## UNSERE MISSION UND VISION

MENSCHEN MIT  
SELTENEN ERKRANKUNGEN  
UND DEREN ANNAHMEN  
EINE GEMEINSAME

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

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

Die Tatsache, dass sowohl medizinische als auch soziale Rahmenbedingungen in Versorgung und Erhaltung für die 400.000 Betroffenen in Österreich verbesserungswürdig sind, verstehen wir als Handlungsauftrag.

FÜR EIN GUTES LEBEN  
IM MITTE DER GESELLSCHAFT



GEMEINSAM  
MEHR  
ERREICHEN

pro rare austria  
allianz für seltene erkrankungen

## Pro Rare Austria Mitglieder-Foren

Seit der Generalversammlung im November 2020 hat sich auf Anregung der Mitglieder das **Pro Rare Austria Mitglieder-Forum** mit dem Ziel der Vernetzung und des Austausches untereinander etabliert. Aktuelle krankheitsübergreifende Themen werden besprochen, Mitglieder geben anderen Mitgliedern Ratschläge und erzählen von ihren Erfahrungen, je nach Thematik erfolgt ein Update einzelner Vorstandsmitglieder an die Teilnehmenden.

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

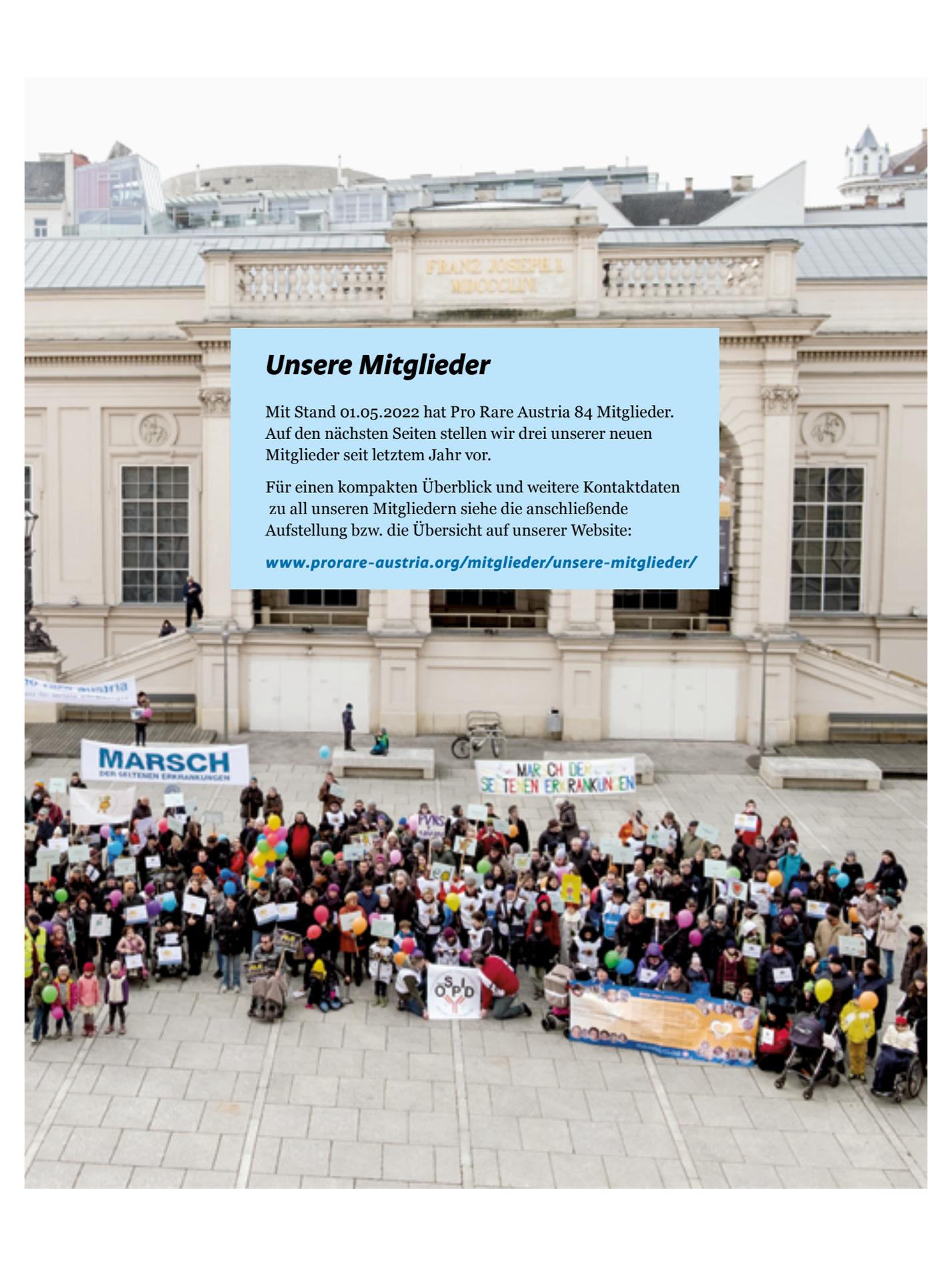
### **Bisher wurden folgende Mitglieder-Foren abgehalten:**

- **Quartal 4/2020** stand ganz im Zeichen von COVID-19
- Im **Quartal 1/2021** wurden *Break-out Sessions* zu folgenden Themen im Anschluss an das Webinar unseres virtuellen „Tags der seltenen Erkrankungen 2021“ abgehalten:
  - Drug Repurposing
  - Positive Erfahrungen aus der Pandemie auf EU-Ebene und in Österreich
  - CBD /Cannabidiol als Therapie
  - CPMS – Clinical Patient Management System
  - Seltene Erkrankungen ohne Selbsthilfegruppe
- Thema im **Quartal 2/2021** war der NAP.se (Nationale Aktionsplan seltene Erkrankungen) – Fortsetzung und Neu-Priorisierung wurden besprochen
- **Quartal 3/2021** war dem Aspekt Austausch mit den leitenden Ärzt:innen der ÖGK und allgemein der Problematik der Abwicklung von Anträgen bei den Kassen gewidmet
- **Quartal 4/2021:** Erfahrungen und Probleme mit Ansuchen um Behinderungsstatus beim Bundessozialamt

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

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

T: +43 (0) 664 280 37 67



## ***Unsere Mitglieder***

Mit Stand 01.05.2022 hat Pro Rare Austria 84 Mitglieder. Auf den nächsten Seiten stellen wir drei unserer neuen Mitglieder seit letztem Jahr vor.

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

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

## ALPS-Selbsthilfe für Betroffene und Angehörige

Erkrankung: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom

### Ziele und Vereinsaktivitäten

Die Selbsthilfegruppe für Betroffene und Angehörige des Autoimmun-Lymphoproliferativen Syndroms gibt es seit September 2021. Das ALPS gehört zu den seltenen Erkrankungen. Die Gruppe hat es sich zur Aufgabe gemacht, Betroffene und Angehörige dieser seltenen Autoimmunerkrankung länderübergreifend (derzeit AT, DE, CH, IT) zu vernetzen und eine Plattform für Erfahrungs-, Informations- und Wissensaustausch zum Leben mit ALPS zu bieten.

Die Gruppe trifft sich einmal im Monat online zum aktiven Austausch und Kennenlernen neuer Mitglieder. Eine Website für unsere Gruppe mit geschütztem Mitgliederbereich ist in Planung. Das Centrum für Chronische Immundefizienz – CCI in Freiburg (DE) unterstützt die ALPS-Selbsthilfe unter anderem mit seiner medizinischen Expertise in Form von jährlich stattfindenden Webinaren.

**Kontakt: Claudia Schürz**  
**T +43 680 55 49 625**  
**E kontakt@alps-selbsthilfe.org**  
**Website in Planung**

## Gorham-Stout-Syndrom

auch Gorham-Stout-Krankheit oder vanishing bone disease genannt

Ist eine äußerst seltene unheilbare Krankheit, weltweit ca. 300 dokumentierte Fälle. Die Gorham-Stout-Krankheit (GSD) ist definiert als spontane, massive Osteolyse. Zugrunde liegt dieser eine lokale Proliferation kleiner Blut- und Lymphgefäße, mit der Folge einer fortschreitenden Zerstörung und Resorption des Knochens. GSD kann jeden Knochen im Körper betreffen; in den meisten Fällen sind jedoch die Rippen, gefolgt von Schädel, Schlüsselbein und Halswirbelsäule einbezogen.

Weitere betroffene Bereiche sind maxillofaziale Knochen (meist Unterkiefer), Brustbein, Hand, Oberschenkel, Fuß, usw. Das häufigste Symptom sind lokalisierte Schmerzen, Schwellungen, Schwächen und Funktionsstörungen. Es kann zu Fehlbildungen sowie Knochendeformitäten kommen sowie bei thorakaler Beteiligung Atemwegserkrankungen (verursacht durch Chylothorax). Des weiteren können schwere neurologische Defekte und Lähmungen sowie Knochenfrakturen (spontan oder nach einem leichten Trauma) auftreten. Leichte Krankheiten können über viele Jahre hinweg stabil bleiben, während schwere Fälle im kraniofazialen und/oder thorakalen Bereich tödlich sein können.

Die Behandlung umfasst Bisphosphonate und/oder Interferon zur Verlangsamung des Fortschrittes der Krankheit sowie gegebenenfalls Stabilisierung der betroffenen Skelettbereiche.

### Ziele

Allgemeine Vernetzung und persönlicher Kontakt zu weiteren Betroffenen.

**Kontakt: über Pro Rare Austria**

# SoMA Austria- Selbsthilfeorganisation für Betroffene von Morbus Hirschsprung und Anorektal-Fehlbildungen

Erkrankung: MCOPS12 – Microphthalmia Syndromic 12



## Erkrankung

Morbus Hirschsprung (MH), Anorektale Malformation (ARM) und Kloakenekstrophie (KE)

## Vereinsaktivitäten

Die Patient:innenorganisation SoMA Austria setzt sich für die Belange von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit angeborenen Fehlbildungen im Darm- und Analbereich ein. Zu diesen seltenen Diagnosen gehören Morbus Hirschsprung, Anorektale Malformation (ARM/ Analatresie) und Kloakenekstrophie.

Die SoMA Austria hat sich aus dem Verein SoMA e.V. mit Sitz in Deutschland heraus entwickelt. Neben dieser Kooperation steht die SoMA Austria in Kontakt mit anderen themenverwandten nationalen und internationalen Selbsthilfeorganisationen.

## Ziele

- Empowerment der betroffenen Menschen und deren Familien (Vorträge, Workshops, Projekte, Erstellung/Bereitstellung Infomaterial)
- Unterstützung, Beratung und Vernetzung der Mitglieder (Mitglieder-Treffen, Telefonate, Videokonferenzen)
- Vernetzung der Mitglieder mit Fachleuten
- Vernetzung der Fachleute
- Unterstützung und Organisation von Fachtagungen, Schulungsveranstaltungen für Expert:innen und Stakeholder
- Aufklärungs- und Öffentlichkeitsarbeit zur Enttabuisierung der Krankheitsbilder
- Lobbying mit dem Ziel, eine hochqualifizierte und spezialisierte medizinische und therapeutische Versorgung der Betroffenen mitzugestalten

**Kontakt: Mazeena Mohideen**

**T +43 664 460 79 75**

**E [mazeena.mohideen@soma-austria.at](mailto:mazeena.mohideen@soma-austria.at)**

**W [www.soma-austria.at](http://www.soma-austria.at)**

# Kontakt Daten

## **Pro Rare Austria**

Allianz für seltene Erkrankungen

Schottenring 14, Ebene 2

1010 Wien, Austria

**T** +43 (0) 664 280 37 67

**E** office@prorare-austria.org

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

Kontakt: Judith Wimmer

## **ZVR**

066216826

## **Spendenkonto**

Raiffeisenbank

## **IBAN**

AT303258500001015700

## **BIC**

RLNWATWWOBG

# Mitgliedsorganisationen

(Stand 01.05.2022)

## **4 H Syndrom**

**T** +43 (0) 699 190 969 03

**E** sabine.pessenteiner@sbg.at

Kontakt: Sabine Pessenteiner

## **Akute & chronische Pankreatitis**

### **Pankreatitis Austria**

**E** office@pankreatitis-austria.at

Kontakt: Doris Lang

## **Alpha1-Antitrypsinmangel**

### **Alpha1 – Österreich**

**T** + 43 (0) 676 95 00 370

**E** ella.geiblinger@alpha1-oesterreich.at

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

Kontakt: Ella Geiblinger

## **ALPS**

### **Autoimmun-Lymphoproliferativen Syndroms**

**T** + 43 (0)680 55 49 625

**E** kontakt@alps-selbsthilfe.org

Kontakt: Claudia Schürz

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

### **Leben mit Amyloidose- Amyloidosis Austria**

**E** info@amyloidosis-austria.at

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

Kontakt: Christian Thalhammer

## **Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen**

### **Fett-SOS e.V.**

**T** +49 (0) 177 977 8472

**E** info@lchad-mtp-vlcad.com

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

Kontakt: Maren Thiel

## **Angelman Syndrom**

### **Angelman Verein Österreich**

**T** +43 (0)664 166 76 55

**E** info@angelman.at

**I** [www.angelman.at](http://www.angelman.at)

Kontakt: Yvonne Otzelberger

## **CMTC and other vascular malformations –**

### **z.B. DCMO**

**T** +43 (0) 650 391 95 41

**E** proline1@gmx.at

Kontakt: Silke und Alexander Rotter

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

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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

T +43 (0) 676 45 84 850

E office@cf-austria.at

I www.cf-austria.at

Kontakt: Mag. Johannes Lösch

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

T +43 (0) 650 99 16 893

E office@cystischefibrose.info

I www.cystischefibrose.info

Kontakt: Elisabeth Jodlbauer-Riegler

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

T +43 (0) 664 855 42 36

E obfrau@cf-team.at

I www.cf-team.at

Kontakt: Maria Theresia Kiederer

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

T +43 (0) 699 145 05 588

E michi.moik@contergan.or.at

I www.contergan.or.at

Kontakt: Michaela Moik

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

T +43 (0) 1 3342 649

E dystonie@aon.at

I www.dystonie.at

Kontakt: Friedrich Kasal

**Eagle Syndrome**

E nora.aigner@gmail.com

I www.norapunzel.com

Kontakt: Nora Sophie Aigner

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

T +43 (0) 19 03 978

E ehlersdanlossyndrom@gmail.com

Kontakt: Elfriede Kölbl-Zuber

**Einschlusskörper-Myositis (IBM)**

Kontakt: Über Pro Rare Austria

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

T +43 (0) 664 45 00 846

E ulli.h@gmx.at

I www.ektodermale-dysplasie.de

Kontakt: Ulrike Holzer

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

T +43 (0) 1 87 64 030

E office@debra-austria.org

I www.debra-austria.org

Kontakt: Sabine Wittmann

**Erythroetische Protoporphyrin****EPP Austria**

E selbsthilfe@eppaustria.at

I www.eppaustria.at

Kontakt: Dr. Cornelia Dechant

**Friedreich Ataxie**

E jakob.mitterhauser@gmx.at

Kontakt: Jakob Mitterhauser

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

T +43 (0) 664 97 32 857

E kontakt@gistsupport.at

I www.gistsupport.at

Kontakt: Rainer Sawdyk

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

E m\_schoeppe@posteo.de

Kontakt: Maximilian Schöppe

**Glykogenose 1b**

T +43 (0) 664 383 18 62

E bernhard.monai@wawi-healthcare.at

Kontakt: DI Bernhard Monai

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

Kontakt: Über Pro Rare Austria

**Gorlin-Goltz-Syndrom**

E kotwadenise@yahoo.com

Kontakt: Denise Kotwa

**HSP (hereditäre spastische Spinalparalyse)**

**HSP Selbsthilfegemeinschaft Vorarlberg**

**T** +43 (0) 660 21 21 951  
**E** hsp.praplegie.vlbg@gmx.at  
**I** <https://hsp-vorarlberg.jimdofree.com>  
**Kontakt:** Dietmar Böhler

**Interstitielle Zystitis**

**ICA Österreich e.V.**

**T** +43 (0) 676 67 60 023  
**E** rammerstorfer@chronischkrank.at  
**I** [www.ica-austria.at](http://www.ica-austria.at)  
**Kontakt:** Christa Rammerstorfer

**Interstitielle Zystitis**

**Interstitielle Zystitis Landesgruppe Kärnten**

**T** +43 (0) 680 335 63 88  
**E** michaela.rasic@aon.at  
**Kontakt:** Michaela Rasic

**Juvenile idiopathische Arthritis Rheumalis**

**T** +43 (0) 699 19 74 88 11  
**E** karin.formanek@rheumalis.org  
**I** [www.rheumalis.org](http://www.rheumalis.org)  
**Kontakt:** Karin Formanek

**KAT6A**

**KAT6A Foundation Austria**

**T** +43 (0) 650 83 56 783  
**E** monika.rammal@gmail.com  
**I** [www.kat6a.org](http://www.kat6a.org)  
**Kontakt:** Mag. Monika Rammal

**Kleinwüchsigkeit**

**BKMF Österreich**

**T** +43 (0) 72 27 20 600  
**E** office@bkmf.at  
**I** [www.bkmf.at](http://www.bkmf.at)  
**Kontakt:** Ingvild Fischer

**Klinefelter Syndrom**

**Klinefelter Syndrom Österreich Ost SHG**

**T** +43 (0) 650 65 33 839  
**E** office@klinefelter-ost.at  
**I** [www.klinefelter-ost.at](http://www.klinefelter-ost.at)  
**Kontakt:** Wolfgang Rögner

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

**T** +43 (0) 1 40 28 899  
**E** oesterreichische@kinderkrebshilfe.at  
**I** [www.kinderkrebshilfe.at](http://www.kinderkrebshilfe.at)  
**Kontakt:** Elisabeth Aulehla

**Kurzdarmsyndrom (KDS)**

**Die Chronischen Experten**

**T** +43 (0) 650 56 56 767  
**E** j.priebsch@die-chronischen-experten.at  
**I** [www.die-chronischen-experten.at](http://www.die-chronischen-experten.at)  
**Kontakt:** Johannes Priebsch

**Lineare IgA Dermatose**

**SHG Bullöse Autoimmundermatosen**

**T** +43 (0) 664 55 40 537  
**E** guenisani@hotmail.com  
**Kontakt:** Günther Civa-Gussmann

**LOT Austria**

**Lungenfibrose**

**T** +43 (0) 664 20 51 965  
**E** evakalmar@a1.net  
**I** [www.selbsthilfe-lot.at](http://www.selbsthilfe-lot.at)  
**Kontakt:** Eva Kalmar

**Lungenfibrose**

**Lungenfibrose Forum-Austria**

**T** +43 (0) 699 11 50 64 12  
**E** office@lungenfibroseforum.at  
**I** [www.lungenfibroseforum.at](http://www.lungenfibroseforum.at)  
**Kontakt:** Ing. Günther Wanke

**Lupus erythematoses (systemisch & kutan)**

**Selbsthilfe Lupus Austria**

**T** +43 (0) 0650 40 22 989  
**E** selbsthilfe@lupus-austria.at  
**Kontakt:** Karin Fraunberger

**Marfan-Syndrom**

**Marfan Initiative Österreich**

**E** info@marfan-initiative.at  
**I** [www.marfan-initiative.at](http://www.marfan-initiative.at)  
**Kontakt:** Margit Aschenbrenner, Angela Fransche

**MCOPS12****CURE MCOPS12 – Verein zur Förderung einer Therapieentwicklung für MCOPS12 Patienten**E [rpell@rarbmutation.org](mailto:rpell@rarbmutation.org)I [www.rarbmutation.org](http://www.rarbmutation.org)

Kontakt: Reinhard Pell

**Melas-Syndrom**

T +43 (0) 680 300 80 96

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

Kontakt: Karin Niebuhr

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

T +43 (0) 664 22 16 547

E [beatrix.pop@sol.at](mailto:beatrix.pop@sol.at)

Kontakt: Beatrix Pop

**Morbus Fabry****Morbus Fabry Selbsthilfeverein Österreich**

T +43 (0)660 71 12 623

E [info@morbus-fabry.eu](mailto:info@morbus-fabry.eu)I [www.morbus-fabry.eu](http://www.morbus-fabry.eu)

Kontakt: Willy Koglbauer

**Morbus Gaucher****ÖGG**

T +43 (0) 699 11 69 41 07

E [pichler@liwest.at](mailto:pichler@liwest.at)I [www.morbus-gaucher-oegg.at](http://www.morbus-gaucher-oegg.at)

Kontakt: Roman Pichler

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

T +43 (0)664 460 79 75

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

Kontakt: Mazeena Mohideen

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

T +43 (0) 72 49 47 795

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

Kontakt: Michaela Weigl

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

T +43 (0) 680 33 03 196

E [Anna.Malota@live.at](mailto:Anna.Malota@live.at)

Kontakt: Anna Malota

**Multiple Cerebrale Kavernome**E [doris\\_kusen@hotmail.com](mailto:doris_kusen@hotmail.com)

Kontakt: Doris Kusen

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

T +43 (0)676 846 300 510

E [info@verein-marathon.at](mailto:info@verein-marathon.at)I [www.verein-marathon.at](http://www.verein-marathon.at)

Kontakt: Bernd Scholler

**Myasthenia gravis****Selbsthilfegruppe Myasthenia Gravis**

T +43 (0) 664 58 42 505

E [a.mueller@shg-myastheniagravis.at](mailto:a.mueller@shg-myastheniagravis.at)I [www.shg-mystheniagravis.at](http://www.shg-mystheniagravis.at)

Kontakt: Antonia Müller

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

T +43 (0) 664 135 24 33

E [jennifer.bocek@aon.at](mailto:jennifer.bocek@aon.at)I [www.narkolepsie.at](http://www.narkolepsie.at)

Kontakt: Jennifer Bocek

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

T +43 (0) 699 16 62 45 48

E [claas.roehl@nfkinder.at](mailto:claas.roehl@nfkinder.at)I [www.nfkinder.at](http://www.nfkinder.at)

Kontakt: Claas Röhl

**Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)**

T +43 (0) 676 34 27 740

E [chantal.ernst@gmx.net](mailto:chantal.ernst@gmx.net)

Kontakt: Chantal Sophie Ernst

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

T +43 (0) 664 48 12 790

E [vorstand@argeniere.at](mailto:vorstand@argeniere.at)I [www.argeniere.at](http://www.argeniere.at)

Kontakt: Rudolf Brettbacher

## **Osteogenesis Imperfecta**

### **OIA**

**T** +43 (0) 650 92 20 299

**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 (0) 650 50 95 500

**E** thomas.kroneis@keks.org

**I** www.keks.at

**Kontakt:** Priv.Doz. DI Dr. Thomas Kroneis

## **Phenylketonurie, Glaktosämie**

### **ÖGAST**

**T** +43 (0) 680 20 82 373

**E** oegast@oegast.at

**I** www.oegast.at

**Kontakt:** Martina Spissak

## **Phosphatdiabetes**

### **Phosphatdiabetes Österreich**

**T** +43 (0) 664 11 12 641

**E** info@phosphatdiabetes.at

**I** www.phosphatdiabetes.at

**Kontakt:** Doris und Michael Prochaska

## **PIK3CA – assoziiertes Überwuchersyndrom**

**T** +43 (0) 664 53 72 605

**E** ulrikejungl@a1.net

**Kontakt:** Dr. Ulrike Jungl

## **Polyneuropathie**

### **Verein Österreichische Selbsthilfe Polyneuropathie**

**T** +43 (0) 664 15 94 113

**E** joerg.leiter@a1.net

**I** www.selbsthilfe-polyneuropathie.at

**Kontakt:** Jörg Leiter

## **Prader-Willi-Syndrom**

### **PWS Austria**

**E** info@prader-willi-syndrom.at

**I** www.prader-willi-syndrom.at

**Kontakt:** siehe Website

## **Primäre Immundefekte**

### **ÖSPID**

**T** +43 (0) 664 18 30 169

**E** modl.karin@gmx.at

**I** www.oespid.org

**Kontakt:** Karin Modl

## **PROS-CLOVES Syndrom**

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

**Kontakt:** über Pro Rare Austria

## **Pulmonale Hypertension**

### **PH Austria-Initiative Lungenhochdruck**

**T** +43 (0) 650 69 32 247

**E** info@phaustria.org

**I** www.phaustria.org

**Kontakt:** Monika Tschida

## **Rett-Syndrom**

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

**T** +43 (0) 676 967 06 00

**E** info@rett-syndrom.at

**I** www.rett-syndrom.at

**Kontakt:** Günther Painsi

## **Sarkoidose**

### **Selbsthilfegruppe Sarkoidose**

**T** +43 (0) 681 10 61 59 70

**E** info@sarko.at

**I** www.sarko.at

**Kontakt:** siehe Website

## **Seltene genetisch bedingte Fettstoffwechselstörungen**

### **FHchol Austria**

**T** +43 (0) 677 63 07 46 64

**E** info@fhchol.at

**I** www.fhchol.at

## **Seltene Lebererkrankungen**

### **wie z.B. AIH, PBC, PSC, HCC, CCC, Morbus Wilson, Hämochromatose**

### **Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber (HHÖ)**

#### **Gruppe seltene Lebererkrankungen**

**T** +43 (0) 676 52 04 124

**E** info@gesundeleber.at

**I** www.gesundeleber.at

**Kontakt:** Angelika Widhalm, Mag.

Margit Paul, MMag. Melitta Matousek

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

T +43 (0) 650 93 48 381

E [info@smith-magenis.at](mailto:info@smith-magenis.at)I [www.smith-magenis.at](http://www.smith-magenis.at)

Kontakt: Mag. Dr. Alexander Ströher

**Snyder-Robinson-Syndrom**E [barbaraluif@gmail.com](mailto:barbaraluif@gmail.com)I <https://snyder-robinson.org/>

Kontakt: Barbara Luif

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

T +43 (0) 676 35 35 468

E [ursulabuchmann.sbho@gmail.com](mailto:ursulabuchmann.sbho@gmail.com)I [www.sbho.at](http://www.sbho.at)

Kontakt: Ursula Buchmann

**Spinocerebelläre Ataxie, Typ II**

T +43 (0) 664 13 16 689

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

Kontakt: Monika Pözl

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

Kontakt: Tanja Aschauer

**Syngap1****Leon and Friends e.V.**

T +43 (0) 664 54 74 366

E [hallo@leonandfriends.org](mailto:hallo@leonandfriends.org)I [leonandfriends.org](http://leonandfriends.org)

Kontakt: Sandra und Florian Apler

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

T +49 (0) 91 17 17 141

E [hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de](mailto:hannelore.beke@syrinx-nordbayern.de)I [www.syrinx-nordbayern.de](http://www.syrinx-nordbayern.de)

Kontakt: Hannelore Beke

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

T +43 (0) 660 15 09 967

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

Margot.daum@palliativkinder.at

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

Kontakt: Eva Binder, Margot Daum

**Tuberöse Sklerose****Verein Tuberöse Sklerose Österreich**

T +43 (0) 664 890 98 99

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

Kontakt: Andrea Schmidt

**Usher Syndrom****Forum Usher-Taubblind**E [info@usher-taubblind.at](mailto:info@usher-taubblind.at)I [www.usher-taubblind.at](http://www.usher-taubblind.at)

Kontakt: Julia Moser, Robert Öllinger

**Usher Syndrom & andere seltene Erkrankungen des Auges (syndromal oder isoliert)****Usher Initiative Austria**E [usher-syndrome@gmx.at](mailto:usher-syndrome@gmx.at)I [www.facebook.com/ushersyndrom/](http://www.facebook.com/ushersyndrom/)

Kontakt: Mag. Dominique Sturz

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

T +43 (0) 699 11 74 13 75

E [angela.mair@aon.at](mailto:angela.mair@aon.at)I [www.lebenskuenstlerin.at](http://www.lebenskuenstlerin.at)

Kontakt: Mag. Angela Mair

**Wolfram-Syndrom**E [petra.christian@gmail.com](mailto:petra.christian@gmail.com)

Kontakt: Petra Christian

**X-ALD, AMN**

T +43 (0) 664 52 69 171

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

Kontakt: Ingrid Oberweger

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

T +43 664 19 27 216

E [info@xerodermapigmentosum.de](mailto:info@xerodermapigmentosum.de)I [www.xerodermapigmentosum.de](http://www.xerodermapigmentosum.de)

Kontakt: Christian Moser



# **Pro Rare Austria – das Jahr 2021**

## **Aktivitäten**

- 53** *Ein Überblick (Auswahl)*
- 54** *Schwerpunkte unserer Aktivitäten*
- 56** *Thema Pflege*
- 58** *Beteiligung im Gesundheitswesen*
- 59** *aRAREness – Situationsanalyse*
- 60** *Gremienarbeit im internationalen Kontext*
- 61** *EURORDIS CNA*
- 62** *Serie – Die Gesichter Seltener Erkrankungen*
- 64** *Einfach nur Jakob*
- 65** *Unterstützung und Stärkung durch Pro Rare Austria*
- 66** *Kooperationen im Printbereich*
- 67** *Kooperationen im Onlinebereich*

***Das Jahr 2021 war trotz Pandemie wieder ein sehr aktives für Pro Rare Austria – finden Sie hier eine überblicksmäßige Darstellung (Auswahl) kombiniert mit Berichten über ausgewählte Aktivitäten auf den folgenden Seiten:***

## **Aktivitäten, Kooperationen, Arbeitsgruppen, Gremien im Jahr 2021**

**(Auswahl)**

- Termin bei BM a.D. Rudolf Anschöber gemeinsam mit ÖKUSS, BVSHOE und NANES – „Kollektive Patient:innenbeteiligung“ (März)
- Beirat für seltene Erkrankungen – BMSGPK (Februar, Juni, November)
- Gremium für Neugeborenen-Screening – BMSGPK
- Onkologiebeirat – BMSGPK (November)
- Foresight Prozess „Gesundheitsförderung wird System“ – BMSGPK (mehrtägige Workshops Juni, September)
- Beirat Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS), Fonds Gesundes Österreich (FGÖ)
- GÖG-Steuerungsgruppe zur „Machbarkeitsstudie zu Bürger- und Patientenbeteiligung im österreichischen Gesundheitswesen“
- Beirat, Institut für Höhere Studien (IHS), Forschungsgruppe Gesundheitsökonomie & Gesundheitspolitik – Studie „Wert von Innovation im Gesundheitswesen“
- Forum SK – Zentren für seltene Erkrankungen an den österreichischen Unikliniken
- Österreichische Ärztekammer, Referat für seltene Erkrankungen (SE)
- PHARMIG Rare Diseases Dialoge (zweimal pro Jahr)
- Politische Kindermedizin
- Round Table Masterplan Pflege: CF OÖ, Berufsverband Kinderkrankenpflege, Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Mobile Kinderkrankenpflege Wien (MOKI), Wiens Mobiles Kinderhospiz und Kinderpalliativteam (MOMO), Österreichischer Gesundheits- und Krankenpflegeverband (ca. monatliche virtuelle Termine)
- Nutzerplattform Pflege – BMSGPK
- Selbsthilfe, Kollektive Patient:innenbeteiligung: ÖKUSS, BVSHOE, NANES
- Interview-Reihe: Technology Transfer Center am MedUni Wien / AKH Campus
- ePAG (ERN Skin Disorders, Rare Eye Disease, Genturis), ePAG Steering Committee
- EURORDIS Rare Diseases Europe – Council of National Alliances (CNA)
- European Task Forces (HTA, Rare Disease Day International, ...)
- Rare Diseases International (RDI)

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

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

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

**Öffentlichkeitsarbeit, Wissensvermittlung und Ermöglichung von Erfahrungsaustausch** sind wesentliche laufende Aufgaben von Pro Rare Austria. Mit dem Ziel der Bewusstseinsbildung adressieren wir über verschiedene Kanäle sowohl die allgemeine Öffentlichkeit als auch Organisationen im Gesundheitswesen sowie die Selbsthilfe. Die Kontakte mit Betroffenen auf der Suche nach einer Diagnose steigen spürbar nach Berichten, insbesondere in Medien mit hoher Reichweite.

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

Primär der Wissensvermittlung und dem Erfahrungsaustausch dienen die zwei großen **jährlichen Pro Rare Austria Veranstaltungen** – Tag der seltenen Erkrankungen und Symposium; ebenso die virtuellen **Mitglieder-Foren**, die wir quartalsweise exklusiv für unsere Mitglieder veranstalten und die sich krankheitsübergreifend jeweils bestimmten Themen widmen.

Neben der Platzierung unserer Themen und Forderungen bei unserer Öffentlichkeitsarbeit nehmen wir diese natürlich laufend auf – in Terminen mit dem Sozial- und Gesundheitsministerium, mit Gebietskörperschaften, bei der **politischen und internationalen Arbeit** und insbesondere in **Projekten und Kooperationen** mit Gesundheitsdienstleistern und anderen Organisationen sowie in verschiedenen **Gremien und Beiräten**.

Eine zentrale Aufgabe als Interessensvertretung ist die Mitarbeit an der Umsetzung des **Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)** und im **Beirat für seltene Erkrankungen (SE) des BMSGPK**. Über die Neu-Priorisierung der Maßnahmen wurde bereits im Jahresbericht 2020 berichtet; Aktivitäten durch alle Verantwortlichen erfolgen laufend; Schwerpunkte liegen nach wie vor auf der Designation der Expertisezentren und der Einführung der Orphacodes.

Fortschritte darüber hinaus werden in sehr kleinen Schritten erzielt und der Abschluss einzelner Maßnahmen ist durch viele Abhängigkeiten, gesetzlichen Änderungsbedarf und knappe Ressourcen eher mittel- bis langfristig zu erwarten, erfordert daher viel Geduld von den Betroffenen

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

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



und Akteuren – auch wenn der Wille zu Veränderungen spürbar ist und ausgesprochen wird.

Bei der Verfolgung all unserer Aktivitäten und der Initiierung neuer Projekte versuchen wir daher umso mehr, Prioritäten im Hinblick darauf zu setzen, dass wir **kurzfristig spürbare Verbesserungen für die Betroffenen** erreichen – der Bedarf dafür ist leider nach wie vor enorm, wie Gespräche mit Mitgliedern und Ergebnisse von Umfragen (Rare Barometer) zeigen – die Ressourcen sind immer zu knapp. Umso dankbarer sind wir, dass wir 2021 zwei Förderzusagen für neue Projekte bekommen haben, sodass wir wieder für rund zwei Jahre eine Finanzierung für inhaltliche und Öffentlichkeitsarbeit gewährleistet haben.

Wir hoffen, mit all unseren Aktivitäten unserer Vision der Gleichstellung der Menschen mit SE im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem laufend näher zu kommen, sodass ein selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft auch für sie möglich ist.

#### **Themenbereiche aktueller Aktivitäten:**

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

#### **Geförderte Projekte:**

- **aRAREness** – *Raising awareness for rare diseases through patient involvement and integration into the clinical environment of health care professionals (seit 2019, Projektende: Q1/2023)*
- **NEU: Booster.NAP.se** (April 2022 – März 2024) – *Themenbereiche Gesundheitskompetenz und Prävention, im Speziellen Undiagnosed Diseases Program (UDP), Transition und psychische Kindergesundheit*
- **NEU: Unterstützung der Selbsthilfe für Betroffene von seltenen Erkrankungen und deren Angehörige** (2021 und 2022), *im Speziellen Wissensvermittlung, Öffentlichkeitsarbeit*

## Psychosoziale Versorgung von Kindern und Jugendlichen – Pflege Round Table, Beirat und Infoplattform Pflege

Michaela Weigl, Vorstandsmitglied Pro Rare Austria

Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria

### **Pflege Round Table**

Bereits seit Februar 2019 besteht die regelmäßige Kooperation mehrerer Organisationen\*, u.a. auch Pro Rare Austria, um die psychosoziale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen zu verbessern. Das daraus entstandene **Forderungspapier „Masterplan Pflege – Maßnahmen zur Unterstützung von betroffenen Kindern und Jugendlichen mit seltenen und/oder chronischen Erkrankungen sowie deren betreuenden Angehörigen als Input für eine umfassende Pflegereform“** wurde bereits zur Regierungsbildung 2019 übermittelt.

Über die Teilnahme von Michaela Weigl an der Fachtagung der Task Force Pflege des BMSGPK wurde bereits im Jahresbericht 2020 berichtet. 2021 fanden etwa monatlich virtuelle Austausche, Termine mit dem BMSGPK sowie mit den Gesundheits-, Sozial- und Bildungssprecher:innen verschiedener politischer Parteien statt, **um den spezifischen Bedarf und die Forderungen zu erläutern.**

Regelmäßig werden Stellungnahmen verfasst und an die jeweils zuständigen Stellen übermittelt, so etwa im April 2022 für das Pflegegeld; im Juni 2022 wird ein Input zur Begutachtung der Gesetzesvorlagen im Rahmen der im Mai 2022 angekündigten Pflegereform vorbereitet.

Die zentralen Forderungen von Pro Rare Austria zur Verbesserung der Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und / oder chronischen Erkrankungen sowie deren betreuenden Angehörigen umfassen die Einrichtung einer Community Nurse (Case Manager) und einer School Nurse sowie die diagnosegerechte Einstufung bzw. Adaptierung des Pflegegeldes.

\*Mitarbeitende Organisationen in alphabetischer Reihenfolge:

Berufsverband der Kinderkrankpflege Österreich, Cystische Fibrose Mukoviszidose Hilfe OÖ, Lobby4kids, Mobile Kinderkrankpflege (MOKI), Österreichischer Gesundheits- und Krankenpflegeverband (ÖGKV), Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Pro Rare Austria, Wiens mobiles Kinderhospiz und Kinderpalliativteam (MOMO)

Teilnehmerinnen von Pro Rare Austria: Michaela Weigl, Elisabeth Weigand

### **Hier ein Überblick über ausgewählte Forderungen**

(und erste Erfolge, Stand Juni 2022):

- *Modernisierung und Flexibilisierung des Pflegegeldes (zusätzliche Ausbildung der Gutachter:innen für Pflegegeld für Kinder und Jugendliche)*
- *School Nurse flächendeckend einführen (Pilotprojekt in Wien mit drei School Nurses gestartet)*
- *Community Nurse flächendeckend einführen (gestartet)*
- *Transitionsmanagement modifizieren*
- *Familiengerechte Rehabilitation einführen*
- *Psychosoziale Betreuung für das soziale Umfeld der Betroffenen*

### **Beirat und Infoplattform Pflege**

2021 wurde die Infoplattform Pflege beim Sozialministerium ins Leben gerufen. **Pro Rare Austria ist durch das Vorstandsmitglied Michaela Weigl sowohl im Beirat als auch in der Fokusgruppe der Nutzer:innen vertreten.**

Eine neue Website „**Infoplattform Pflege**“ wurde vom Sozialministerium bei der Gesundheit Österreich GmbH beauftragt und im Dezember 2021 live gestellt. Es handelt sich um eine Infoplattform, auf der alle wesentlichen betreuungs- und pflegerelevanten Themen für von Pflege Betroffene zu finden sein werden. Sie wird stufenweise ausgebaut. Diese erste Ausbaustufe konzentriert sich zunächst auf die Bedürfnisse älterer („Leben am Lebensende“) bzw. von Demenz („Leben mit Demenz“) betroffener Menschen und ihrer pflegenden Zu- und Angehörigen.

Der Mindestanspruch an diese Webseite ist, dass sie die Kriterien **niederschwellig, leicht verständlich, übersichtlich dargestellt, informativ, beratend, barrierefrei und „leichter lesen“** erfüllen muss. Teile der Seite werden auch in Gebärdensprache übersetzt und in Form von Videos eingebettet werden.

2022 wird der **Themenblock „Kinder und Jugendliche“** aufgenommen. Hier sollen vor allem die Themen Gesundheit & Wohlbefinden, Ausbildung & Beruf, Rechte & Unterstützung, Finanzielles & Förderungen, Entlastung & Erholung, Selbsthilfe & seelische Gesundheit von verschiedenen Seiten beleuchtet werden, z.B. aus Sicht der Betroffenen (auch Elternperspektive) und aus der Sicht als Young Carers (pflegende Kinder und Angehörige). Um alle Perspektiven beim Fokus Pflege und Betreuung abzudecken, werden auch beim Ausbau der Webseite um den neuen Themenblock möglichst viele Menschen eingebunden.

Der ehrenamtliche **Beirat** wird in die Entwicklung der Themen und Inhalte eingebunden und hatte zunächst die Aufgabe, Nutzer:innen der zukünftigen Webseite zu rekrutieren, welche ebenso für die Entwicklung der Inhalte, im nächsten Schritt auch als Tester:innen in die Prüfung der Usability herangezogen wurden. Die Fokusgruppe ist dazu angehalten, sich aus der Perspektive der betroffenen Gruppe, die sie vertritt, zu artikulieren.

Die Gruppe setzt sich aus allen abzudeckenden Bereichen zusammen: Senior:innen, pflegende Angehörige von Menschen mit Demenz, chronischen Erkrankungen und Behinderung. So will man sicherstellen, dass fachliche Erfahrungen aus den jeweiligen Perspektiven eingebracht werden. Nutzer:innen-Feedback zur Website ist erwünscht, um adäquate Weiterentwicklungen sicherzustellen.



Das aktuelle Forderungspapier „Masterplan Pflege“ finden Sie hier: [www.prorare-austria.org/projekte/strategiepapiere/](http://www.prorare-austria.org/projekte/strategiepapiere/) sowie Neuigkeiten laufend unter: [www.prorare-austria.org/news/aktuelles/](http://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/)

## **Beteiligung im österreichischen Gesundheitswesen, kollektive Patient:innenbeteiligung, Basisfinanzierung für Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen**

*Elisabeth Weigand, Geschäftsführerin Pro Rare Austria*

Eine **Kernforderung von Pro Rare Austria** ist die **gesetzliche Verankerung der kollektiven Patient:innenbeteiligung** im österreichischen Gesundheitswesen sowie eine Basisfinanzierung für Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen, ähnlich wie es schon in anderen Ländern seit vielen Jahren der Fall ist. Dies wird u.a. gemeinsam mit BVSHOE und NANES vorangetrieben – im Zuge dessen gab es im März 2021 einen durch ÖKUSS organisierten Termin bei BM a.D. Rudolf Anschober.

Rund um dieses Thema gab es 2021 verschiedene Aktivitäten, bei denen Pro Rare Austria durch Geschäftsführerin Elisabeth Weigand vertreten war und die hier überblicksweise angeführt werden:

### **Machbarkeitsstudie des BMSGPK „Bürger:innen- und Patient:innenbeteiligung im Gesundheitswesen“**

Die vom BMSGPK 2021 beauftragte Machbarkeitsstudie wurde vom Ilse Arlt Institut für Soziale Inklusionsforschung der FH St. Pölten durchgeführt. Pro Rare Austria war neben anderen Organisationen in der **Steuerungsgruppe** vertreten. Die Ergebnisse wurden u.a. im März 2022 im Rahmen eines GÖG Colloquiums zur Frage „Was ist notwendig – an konkreten Zielen, unterstützenden Strukturen, adäquaten Methoden und Ressourcen – um Bürger- und Patientenpartizipation im Österreichischen Gesundheitswesen auf Bundesebene zu implementieren“ ebenso diskutiert wie nächste Schritte. Für 2022 wurden Folgeaktivitäten vom BMSGPK angekündigt.

**Nähere Informationen:**  
<https://oekuss.at/CollMachbarkeit>

### **Dialogplattform „Patientenbeteiligung durch Selbsthilfeorganisationen“**

ÖKUSS lud zu diesem Thema Stakeholder des Gesundheitswesens zu Online-Dialogen in fünf **Fokusgruppen**, um nächste Schritte und Maßnahmen zu Patient:innenbeteiligung mit Fokus auf Selbsthilfeorganisationen zu entwickeln – also hier ein bewusst engerer Fokus als in der oben angeführten Machbarkeitsstudie. Pro Rare Austria und einige unserer Mitglieder lieferten wichtige Beiträge. Ergebnisse dieser Dialoge wurden ebenfalls 2022 präsentiert.

Diskussionen und Forderungen bezogen sich neben den nach wie vor fehlenden Faktoren wie gesetzliche Verankerung und Basisfinanzierung u.a. auf aus Sicht der Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen nicht ausreichende Transparenz über Beteiligungs- und Entscheidungsprozesse sowie den Zielsteuerungsprozess.

### **Foresight-Prozess des BMSGPK „Gesundheitsförderung wird System“**

Ebenfalls 2021 startete das BMSGPK unter der Leitung von Sektionschefin Dr. Katharina Reich und Mag. Judith delle Grazie, Abteilungsleiterin Gesundheitsförderung und Prävention im BMSGPK, einen Zukunftsprozess, der ab Juni 2021 in mehreren Phasen begleitet durch virtuelle und Präsenz-Veranstaltungen abgewickelt wurde und 2022 fortgesetzt wird.

Das Format dafür wird beschrieben als „Zurückschauend aus einer erstrebenswerten Zukunft der Gesundheitsförderung 2050 auf die Gegenwart 2021 wird es möglich sein, gegenwärtige Ansatzpunkte zu identifizieren und wünschenswerte Entwicklungspfade zu initiieren“.

Dieser Zukunftsprozess beinhaltet natürlich alle wesentlichen Themen, nicht nur Beteiligung, soll hier aber als ein Beispiel dafür, wie sie gelebt wird, nicht unerwähnt bleiben.

**Nähere Informationen:**  
[https://goeg.at/Agenda\\_GF](https://goeg.at/Agenda_GF)

# aRAREness:

## Selbsthilfe und Krankenhaus in Österreich – Situationsanalyse

Gabriele Mayr, Pro Rare Austria

59

Das Projekt aRAREness behandelt die Frage, welche Initiativen zur Stärkung der Selbsthilfe in österreichischen Krankenhäusern bereits umgesetzt wurden, wie bewährte Systeme funktionieren und wie diese auf den komplexen Bereich der seltenen Erkrankungen umzulegen sind.

Als erste Phase im Projekt aRAREness wurde von Pro Rare Austria eine **Situationsanalyse** zum Status Quo der Selbsthilfe im Krankenhaus in Österreich erhoben und 2021 öffentlich zur Verfügung gestellt.



aRAREness

### Basierend auf

- einer leitfadenbasierten Befragung von 22 Expert:innen aus der sozialwissenschaftlichen Forschung, dem Gesundheitswesen, der medizinischen Selbsthilfe und der Selbsthilfeunterstützung
- einer umfassenden Literaturrecherche
- Gesprächen, den Websites und Informationsmaterialien einiger Landesdachverbände für Selbsthilfe und anderer gemeinnütziger Vereinigungen, die sich mit dem Thema Selbsthilfefreundlichkeit befassen
- einer Online-Befragung unter den Pro Rare Austria Mitgliedern und durch Webinare mit den Patientenvertreter:innen

### wurde ein Ist-Zustand erhoben.

Die Analyse zeigt, dass die Vorteile der Zusammenarbeit zwischen Patientenvertreter:innen und Kliniker:innen unumstritten sind, sowohl im Hinblick auf die Außen-, als auch auf die Innenwirkung.

Grundsätzlich herrscht allerdings Einigkeit unter den Befragten des Status Quo, dass die Zusammenarbeit nur dann funktionieren kann, wenn es die ehrliche Bereitschaft dafür gibt und sich die **Kooperationspartner:innen auf Augenhöhe** begegnen.

Für den Bereich der seltenen Erkrankungen ergeben sich u.a. aufgrund der geringen Betroffenenzahlen und räumlichen Streuung zwangsläufig Grenzen der Zusammenarbeit; die Analyse legt allerdings dar, dass ungeachtet dessen Patientenvertreter:innen oft **bilaterale Kooperationen** mit ihren medizinischen Experten:innen aufbauen und es weiters einen **Zusammenhang zwischen dem Vorhandensein von Kooperationen zwischen Selbsthilfegruppen und Krankenhäusern und der Vermittlung von Betroffenen** zu geben scheint. Hier könnte künftig auch das selbsthilfefreundliche Krankenhaus ansetzen.

Die Interviews fanden Ende 2019/Anfang 2020 statt und in einigen Bundesländern gibt es mittlerweile bereits weitere Fortschritte wie z.B. den Start der Etablierung von selbsthilfefreundlichen Rehabilitationseinrichtungen zu verzeichnen.

Ein großer Dank gebührt allen Organisationen und Expert:innen, die an der Erstellung dieses Status Quo beteiligt waren - für die engagierte Zusammenarbeit, die Bereitschaft zur Teilnahme an der Befragung bzw. an Gesprächen und für das Teilen der breiten Expertise.

Die Situationsanalyse ist eine wichtige Arbeitsbasis für weitere Schritte im Projekt aRAREness.

**Weitere Informationen:**  
[www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/arareness-selbsthilfe-und-krankenhaus-in-oesterreich-situationsanalyse/](http://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/arareness-selbsthilfe-und-krankenhaus-in-oesterreich-situationsanalyse/)

## Gremienarbeit im internationalen Kontext – ein Auszug aus dem Leben eines Pro Rare Austria Vorstandsmitglieds

Dominique Sturz, Stv. Obfrau Pro Rare Austria

Bei der Mehrzahl der Patientenvertreter:innen für seltene Erkrankungen sind auf Grund der jeweiligen Familienhistorie und des Umstands, dass Expertise oft verstärkt im Ausland und international gebündelt anzutreffen ist, Vernetzung und Gremienarbeit auf EU-Ebene und darüber hinaus zur Selbstverständlichkeit geworden. Von den gewonnenen Kenntnissen und Ergebnissen profitieren nicht nur im Inland lebende Patient:innen, sondern die gesamte Rare Disease Community national wie international, sowie die jeweiligen Gesundheits- und Sozialsysteme.

### **EURORDIS HTA Taskforce**

Diese wurde 2018 zur Erarbeitung von Grundlagen und Inputs für die von der EU-Kommission im Dezember 2021 verabschiedete HTA Regulation eingerichtet.

Ziel ist die **Implementierung von „Joint HTA“, gemeinsamer Kosten-/Nutzenbewertung** von neu zugelassenen Therapien auf EU-Ebene – besonders wichtig für kleine Länder wie z.B. Österreich, und insgesamt Garant für qualitativ hochwertige und effiziente Bewertung und somit für zeitnahen Zugang zu neuen hochpreisigen Therapien in allen EU-Mitgliedsländern.

In der derzeitigen dreijährigen Übergangsphase werden die Details ausgearbeitet; Anwendung soll Joint HTA zuerst z.B. bei ATMPs – Advanced Treatment Medicinal Products (z.B. Gen- oder Zelltherapien) finden, um dann ausgeweitet zu werden. Die HTA-Taskforce gibt auch Input zu anzustrebenden „joint negotiations“ und „joint procurement“ (**gemeinsame Preisverhandlungen und gemeinsame Beschaffung** auf EU-Ebene) von insbesondere hochpreisigen Therapien, um nachhaltig die Leistbarkeit für Gesundheitssysteme bzw. Kostenträger sicherzustellen.

### **ePAG\* ERN Eye**

**ePAGs: Bindeglied** zwischen ERNs und Patient:innen(-organisationen), vertreten die Patient:inneninteressen und wirken an der **Umsetzung** der ERN Aufgaben mit, z.B. beim Erstellen von Clinical

Practice Guidelines, Consensus Statements; sie geben wichtige Inputs bei der Errichtung der ERN Register (z.B. REDgistry im ERN Eye) und der Integration der ERN Mitglieder in das jeweilige Gesundheitssystem eines Landes, um nur einige Beispiele zu nennen.

### **ePAG\* Steering Committee und ePAG Governance Taskforce**

Jede der 24 ePAG Gruppen entsendet Mitglieder in das EURORDIS ePAG Steering Committee, wo in ERN- und ePAG-übergreifenden Arbeitsgruppen z.B. an den Themen Governance Rules for ePAGs, Clinical Practice Guidelines Methodology, ERN Bewertung und vielen mehr gearbeitet wird.

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

In dieser Arbeitsgruppe wurde eine Umfrage zu ungedeckten Bedarfen rund um die Themen Schwangerschaft und Familienplanung innerhalb der ERNs ausgearbeitet. Dazu gehören alle Themen, die für betroffene Patient:innen und Familien vor, während und nach der Schwangerschaft und der Geburt eines Kindes, ebenso wie für behandelndes medizinisches Personal und Gesundheitsversorger relevant sind.

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

Ähnlich wie die UN-Behindertenkonvention soll die kürzlich verabschiedete UN-Resolution für Menschen mit seltenen Erkrankungen die Grundlage für Inklusion und Gleichberechtigung dieser weltweit in allen Gesundheits- und Sozialsystemen zur Folge haben. Die Vorstellung des Entwurfes der Resolution im Rahmen eines Online-Meetings wurde vom österreichischen Außenministerium (Permanent Mission of Austria to the UN) mit großem Interesse quittiert.

Zeit- und Energieaufwand für ehrenamtliche Tätigkeiten im internationalen Kontext sind zwar hoch, die Fülle der Gestaltungsmöglichkeiten zum Nutzen betroffener Patient:innen und Familien macht dies aber bei weitem wett!

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

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

*Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria*



61

Seit 2012 ist Pro Rare Austria als **Mitglied im Rat der Nationalen Allianzen von EURORDIS** vertreten.

Was versteht man unter einer Nationalen Allianz? Eine Nationale Allianz für Seltene Krankheiten (Dachverband) bringt alle Betroffenenorganisationen für seltene Krankheiten in einem Land zusammen und vertritt sie gegenüber Bund, Ländern und Körperschaften.

Aufgrund niedriger Fallzahlen von einzelnen Patient:innenorganisationen stärkt eine gemeinsame Stimme die ganze Community, wenn es um gemeinsame Probleme geht. Die Nationale Allianz ist für alle ein starker Interessenvertreter, sie agiert national und international und nimmt an der Politikentwicklung bzw. am Entscheidungsprozess teil.

**Der Rat der Nationalen Allianzen (CNA)** ist eine von EURORDIS gegründete Gruppe, die es nationalen Patientenvertreter:innen ermöglicht, für gemeinsame europäische Maßnahmen zusammenzuarbeiten. Er fungiert als Hauptinformationsquelle und bietet eine Plattform zur Kommunikation und Unterstützung zwischen EURORDIS und den Allianzen für Maßnahmen im Bereich seltene Erkrankungen (SE) auf europäischer Ebene.

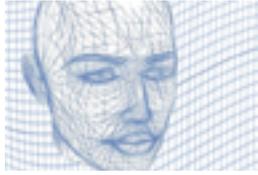
Durch eine **Zusammenarbeit** auf europäischer Ebene und **Netzwerken** über EURORDIS können Nationale Allianzen für seltene Krankheiten:

- Informationen und Erfahrungen teilen.
- Bewährte Vorgehensweisen vergleichen und auf ihnen aufbauen.
- Bessere Ergebnisse durch gemeinsame Maßnahmen erreichen.

Die **laufenden Kooperationen** konzentrieren sich auf:

- Den Tag der Seltenen Krankheiten (jährlich am letzten Tag im Februar)
- Nationale Pläne für seltene Krankheiten im Rahmen des EUROPLANS
- Netzwerk von parlamentarischen Vertreter:innen für Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Europaweite Umfragen zu SE-relevanten Themen (Rare Barometer)
- Petitionen und Statements zu politisch aktuellen und SE-relevanten Themen (z.B. UN-Resolution)

Der CNA trifft sich monatlich virtuell und zweimal jährlich in einer Präsenzveranstaltung (ausgenommen in den letzten beiden Jahren; diese Treffen fanden pandemiebedingt ebenfalls virtuell statt).



## **Die Gesichter Seltener Erkrankungen**

Die **Plattform medonline** stellt in Kooperation mit Dr. Christoph Buchta vom **Referat für Seltene Erkrankungen der Ärztekammer Wien** unterschiedliche Erkrankungen vor.

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

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

Sieben „Gesichter“ waren 2021 bereits online (mittlerweile sind es mit Stand Mitte Mai 2022 bereits 13 Beiträge), zu folgenden Erkrankungen:

**Teil 1: Glukose-Transporter-Defekt 1 (GLUT1)**

**Teil 2: Antikörpermangelsyndrom**

**Teil 3: Hereditäre sensible autonome Neuropathie (HSAN)**

**Teil 4: Weltweit einzigartige Mitochondriopathie**

**Teil 5: Herz-Transplantation bei Propionazidämie**

**Teil 6: Hyperinsulinismus (KHI) – „Ich habe Anti-Diabetes“**

**Teil 7: Täglich Nasenbluten**

### **Möchten auch Sie einen Beitrag zur Stärkung des Bewusstseins für seltene Erkrankungen leisten?**

Mitglieder oder Betroffene, die ihre Erkrankung auch in dieser Serie bekannt machen möchten, laden wir herzlich ein, unsere Geschäftsstelle zu kontaktieren:

**Judith Wimmer**

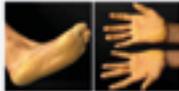
**E: [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)**

**T: +43 (0) 664 280 37 67**

COVID-19 Symptom-Checker · Medizinik · Kongressplaner · Weblog

**medonline** Home · Aktuelles · Fachberichte · Themenspezifische · Kongress News · Leitfaden · Service

## Serie: Die Gesichter Seltener Erkrankungen

 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 10 <b>Epidermolysis bullosa (EB): „Wir haben in Österreich ein internationales Vorzeigeprojekt“</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 11 <b>Neurofibromatose Typ 1: Die Krankheit mit vielen Gesichtern</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 12 <b>„Leicht zu entdecken, wenn man vorgewarnt ist“</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 13 <b>Dicke Haut, die nicht guttut</b></p>
 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 14 <b>4H-Syndrom: „Haben Sie den Mut weiteraufzutragen“</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen, Teil 15 <b>„Sarah, the one and only“</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 16 <b>Täglich Nasenbluten</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 17 <b>Hyperinsulinismus (HI) – „Ich habe Anti-Diabetes“</b></p>
 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 18 <b>Herz-Transplantation bei Präpensionaltämie</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen, Teil 19 <b>Weltweit einzigartige Mitochondriopathie</b></p>	 <p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 20 <b>Hereditäre sensible autonome Neuropathie (HSAN)</b></p>	<p>Die Gesichter Seltener Erkrankungen, Teil 21 <b>Antikörpermangeltsyndrom</b></p> <p>Der 39-jährige frühere Mittelfeldist und heutige Unternehmer Gregor Schwauster berichtet, wie er als gut informierter „mündiger“ Patient an Grenzen im Gesundheitssystem stößt und Jährigung keine 2...</p>

[Weitere Beiträge laden](#)

**Nachzulesen unter:**  
<https://medonline.at/serien/die-gesichter-seltener-erkrankungen/>  
 Quelle: medonline



**Fotocredits:**  
M. Gritsch &  
A. Treidt

## Einfach nur Jakob

Eine Multimediareportage über ein Mitglied mit Friedreich Ataxie

Die Dokumentation handelt von Jakob, der über seinen Alltag mit der Friedreich Ataxie spricht. Er gibt Einblick in sein körperliches und seelisches Wohlbefinden sowie seine berufliche Zukunft. Eine Heilung für die Friedreich Ataxie gibt es derzeit nicht und Stigmata machen die Situation nicht leichter. Ärzt:innen berichten von der Symptomatik und dem aktuellen Forschungsstand. Eine Behindertenbeauftragte erläutert, wie man eine gute Lernumgebung für Menschen mit Behinderungen schafft und Jakobs Mutter, wie man als Familie seinen Beitrag leisten kann.

Die Multimediareportage feierte am 28. August 2021 im Impact Hub Vienna Premiere.

Alles begann mit dem Willen, eine **Studienabschlussarbeit mit Mehrwert** zu schreiben. Die Regisseurin Sandra Fleck nahm im Herbst 2020

mit Pro Rare Austria Kontakt auf. Vor Ort stellte sich schnell die Erkrankung der Friedreich Ataxie mit dem dazugehörigen Protagonisten Jakob Mitterhauser als geeignet heraus. Binnen kürzester Zeit sagte Jakob als Protagonist zu. Auch die anderen Protagonist:innen und Teammitglieder waren motiviert und von Anfang an dabei.

Aufgrund der Pandemie begann die Produktion mit den Dreharbeiten Ende März 2021 und wurde Ende Juni der FH Wien der WKO in dieser Form zur Beurteilung vorgelegt. Sie wurde als beste Abschlussarbeit des Jahres nominiert. Das Team plante auch, ein Crowdfunding für englischsprachige Untertitel, Color Grading, Mastering und einen redaktionellen Feinschliff in Angriff zu nehmen.

**Link zur Reportage:**  
<https://pageflow.jour.at/einfach-nur-jakob>

**Kontaktperson, Quelle:**  
Sandra Fleck

## **Unterstützung und Stärkung durch Pro Rare Austria 2021**

### **COVID-19-Pandemie und seltene Erkrankungen**

Regelmäßig hat Pro Rare Austria seine Mitglieder über aktuelle Informationen zu z.B. COVID-19-Arzneimitteln, Impfbefreiung oder kostenpflichtige Tests auf dem Laufenden gehalten und war diesbezüglich mit verschiedenen Abteilungen des Ministeriums, aber auch mit Mitgliedern des Medizinischen Beirats immer wieder in Kontakt.

Dankenswerterweise wurden wichtige Informationen zum Thema vom Gesundheitsministerium oder auch von Beiratsmitgliedern an die Geschäftsstelle mit der Bitte übermittelt, jene entsprechend zu verteilen.

**Weiterführende Informationen finden Sie auf der Homepage des Ministeriums:** Informationen zu COVID-19-Medikamenten in Österreich ([sozialministerium.at](https://sozialministerium.at))

#### **Kontaktperson in der Pro Rare Austria Geschäftsstelle:**

**Judith Wimmer**

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

**T: +43 (0) 664 280 37 67**

---

### **Antikörpertests**

Pro Rare Austria hat 2021 auch sehr gerne den Verein **Rheumalis** bezüglich Forderung nach Kostenerstattung für COVID-19 **Antikörpertests** für vulnerable Gruppen bzw. Personen mit eingeschränktem Immunsystem unterstützt.

---

### **Neugeborenen-Screening**

Der Verein **SMA Österreich** wandte sich mit der Bitte um Unterstützung zur Aufnahme in das **Neugeborenen-Screening** an uns und konnte, zum Teil durch diese Unterstützung, einen Erfolg erreichen – spinale Muskelatrophie wurde in das Neugeborenen-Screening aufgenommen.



## Kooperationen im Printbereich

(Auswahl)



PERFORMANCE

360°Blick



Quelle: Welldone Periskop



Cover Medioplanet 2021

Quelle: Medioplanet

### Periskop

Pro Rare Austria und das Medium Periskop führten auch 2021 die Kooperation zur regelmäßigen Veröffentlichung von Artikeln zur Thematik seltene Erkrankungen fort. Periskop publiziert Informationen aus dem Gesundheits-, Pharma- und Wellnessbereich sowie aus der Gesundheitspolitik.

Die Artikel werden von Pro Rare Austria verfasst, die Themen ebenso von Pro Rare Austria festgelegt und auch gegebenenfalls an aktuelle Entwicklungen angepasst.

Themen im Jahr 2021 waren:

- **Seltene Erkrankungen – Erfahrungen aus COVID-19.**  
*Rückschau und Ausblick aus Sicht der Patientenvertretung (Elisabeth Weigand)*
- **Frühzeitige Diagnose und Therapie für seltene Erkrankungen mithilfe des Neugeborenen-Screenings** (Elisabeth Weigand)
- **Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen.**  
*NAP.se 2.0? Ein aktueller Überblick (Ulrike Holzer)*
- **Rare 2030: Neuauflage der Europapolitik und EU-Aktionsplan für Seltene Erkrankungen – Modell für Österreich?** (Dominique Sturz)
- **Transition bei einer seltenen Erkrankung**  
*(Claas Röhl, Irene Promussas, Obfrau Lobby4Kids)*
- **aRAREness: Selbsthilfe und Krankenhaus in Österreich – Situationsanalyse** (Gabriele Mayr)

### Medioplanet

Mit dem Medium Medioplanet ist eine fixe Kooperation zweimal im Jahr vereinbart. Medioplanet bringt als Medieninhaber und Herausgeber fachspezifische Themenzeitungen und zielgruppenorientierte Webseiten heraus. Pro Jahr gibt es in dieser Kooperation je eine Ausgabe zu seltenen Erkrankungen und zum Thema Kindergesundheit.

- **Ausgabe Februar 2021**  
*Tag der seltenen Erkrankungen 2021 – Gemeinsam sind wir stark (Ulrike Holzer)*
- **Ausgabe Dezember 2021**  
*Transition bei einer seltenen Erkrankung (Claas Röhl, in Zusammenarbeit mit Irene Promussas, Obfrau Lobby4Kids)*

# Kooperationen im Onlinebereich

(Auswahl)

## Öffentliches Gesundheitsportal Österreichs

Das öffentliche Gesundheitsportal Österreichs bietet unabhängige, qualitätsgesicherte und serviceorientierte Informationen rund um die Themen Gesundheit und Krankheit und wird von der Gesundheit Österreich GmbH redaktionell betreut. Das Kapitel zu „**Seltenen Erkrankungen**“ wurde inhaltlich von Pro Rare Austria zusammen mit Expertinnen und Experten erarbeitet.

**Weitere Informationen:**

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

## Einladung zum

### „Corona Collaterals“ Podcast des Austrian Health Forum

In der mittlerweile zweiten Staffel wird in bislang elf Folgen auf relevante Themen eingegangen, die das österreichische Gesundheitssystem während der Corona Krise betreffen. Unterschiedliche Personen aus Wissenschaft und Praxis bringen Einsichten und Lehren aus der Krise ein und leiten Handlungsvorschläge ab.

Auch Pro Rare Austria leistete durch Obfrau Ulrike Holzer einen Beitrag zu dem hörenswerten Format. Sie berichtet in Folge 9 über die Auswirkungen von COVID-19 auf Menschen mit seltenen Erkrankungen.



Quelle: Austrian Health Forum / Zsolt Marton

**Weitere Informationen:**

**Beitrag Ulrike Holzer:**

**Patient Involvement hilft allen Beteiligten**

[www.austrianhealthforum.at/gesundheits-podcast/staffel-2/episode-9/](http://www.austrianhealthforum.at/gesundheits-podcast/staffel-2/episode-9/)

**Alle Folgen des Podcasts:**

[www.austrianhealthforum.at/gesundheits-podcast/](http://www.austrianhealthforum.at/gesundheits-podcast/)



# **Pro Rare Austria – das Jahr 2021**

## **Veranstaltungen**

- 71** **Übersicht:  
Veranstaltungen im Jahr 2021**
- 72** **Pro Rare Austria  
Tag der seltenen Erkrankungen 2021**
- 74** **11. Österreichischer Kongress  
für Seltene Krankheiten 2021**
- 76** **9. Rare Diseases Dialog der  
PHARMIG ACADEMY**
- 78** **10. Rare Diseases Dialog der  
PHARMIG ACADEMY**

***Hier möchten wir einen Überblick über Veranstaltungen bieten, bei denen Pro Rare Austria national, aber auch international durch Vorstandsmitglieder bzw. die Geschäftsführung eine aktive Rolle im Jahr 2021 einnahm (z.B. als Vortragende, Teilnehmer:innen einer Podiumsdiskussion, etc.):***

# Veranstaltungen im Jahr 2021

(Auswahl)

71

- 19.–22.01.2021** **Onkologische Wintergespräche**, virtuell – Claas Röhl  
(Steering Committee, Podiumsdiskussion, Session Chair)
- 22.01.2021** **Innovation Talk 4.3, „Mündige Patientinnen“**  
(Einladung M. Rauch-Kallat), virtuell – Elisabeth Weigand (Podium)
- 27.01.2021** **8. Forum für Patient Advocacy/Engagement und Selbsthilfe (Novartis):**  
Onkologische Wissensgespräche: Die Patientenstimme stärken! Virtuell – Claas Röhl (Moderation)
- 22.–26.02.2021** **Rare Disease Week 2021**, virtuell – Dominique Sturz (Moderation, Podium)
- 27.02.2021** **Pro Rare Austria Tag der Seltenen Erkrankungen 2021**, virtuell
- 22.04.2021** **Boehringer Ingelheim Global Clinical Trials Experts Panel** – Claas Röhl
- 05.05.2021** **9. Rare Diseases Dialog PHARMIG**, virtuell: Seltene Erkrankungen und COVID-19 – was haben wir gelernt? Michaela Weigl (Podium)
- 14.05.2021** **EURORDIS Membership Meeting**, virtuell – Ulrike Holzer
- 31.05.2021** **FOPI Pressekonferenz „Innovative Medikamente“**, hybrid – Ulrike Holzer
- 03.06.2021** **EURORDIS Generalversammlung**, virtuell – Ulrike Holzer
- 15.06.2021** **118. Gesundheitspolitisches Forum: Von Selbsthilfe zu Patient Advocacy. Für ein Miteinander auf Augenhöhe in der Onkologie**, hybrid – Claas Röhl (Moderation)
- 19.06.2021** **Jahrestagung Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin**, hybrid – Claas Röhl (Vortrag)
- 22.06.2021** **Kurier Talk „Pharmaindustrie: Impulse – Innovationen – Patientenmehrwert“ – „Orphan Diseases“** – Ulrike Holzer (Podium)
- 30.06.2021** **Kinderliga Round Table „Multidisziplinarität für erfolgreiche Therapie“**, virtuell – Claas Röhl (Podium)
- 21.–22.08.2021** **Forum Alpbach, Schafalm-Gespräche** – Elisabeth Weigand (Podium) **„Europäische Entwicklungen im Arzneimittelbereich – Fokus seltene Erkrankungen und Kinderarzneimittel“**  
**„Seltene Erkrankungen in Zeiten des digitalen Fortschritts – Time to act“**
- 14.09.2021** **innovation.network.talk** (Einladung Doris Schmidauer, Hofburg) – Elisabeth Weigand
- 16.09.2021** **Takeda Workshop „Patienteninvolvement in HTA“** – Claas Röhl (Vortrag, Podium)
- 24.–25.09.2021** **Kongress für Seltene Krankheiten 2021**, Symposium Pro Rare Austria, Innsbruck
- 04.–06.10.2021** **Multistakeholder Workshop „Accelerating Adoption of Complex Clinical Trials in Europe and beyond“** – Claas Röhl (Moderation)
- 04.–05.11.2021** **ePAGs Annual Meeting**, virtuell – Ulrike Holzer, Dominique Sturz, Claas Röhl
- 08.–09.11.2021** **EURORDIS CNA Workshop**, virtuell – Ulrike Holzer
- 10.11.2021** **10. Rare Diseases Dialog PHARMIG, „Therapeutische Zukunft bei seltenen Erkrankungen – Mythen, Fakten und Lösungen“**, hybrid – Rainer Riedl (Podium)
- 23.11.2021** **Zertifikatskurs Gesundheitsjournalismus** – Claas Röhl (Vortrag)
- 25.11.2021** **Praevenire Gespräch „Europäische Entwicklungen im Arzneimittelbereich“**, hybrid – Claas Röhl
- 18.12.2021** **Masterstudiengang der Angewandten Gesundheitswissenschaften, KREMS – LV „Systematische Berücksichtigung der Patient:innen- und Angehörigenperspektive“** – Claas Röhl (Vorträge)

## Pro Rare Austria Tag der seltenen Erkrankungen 2021 Selten sind viele – selten ist stark – selten ist selbstbewusst!

27. Februar 2021, virtuell



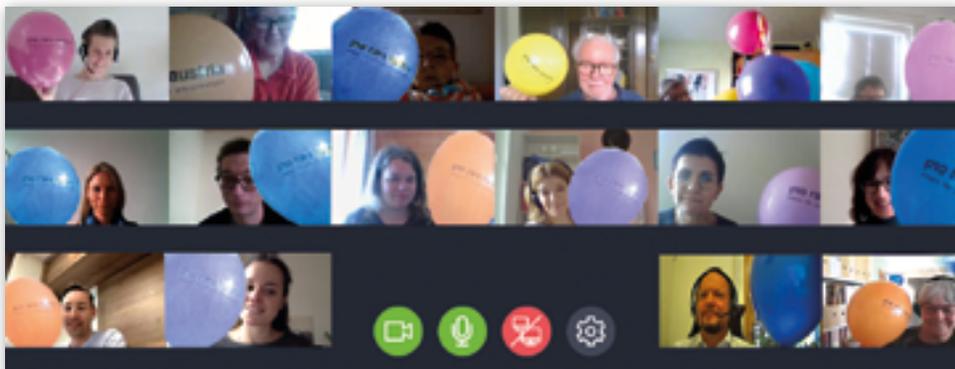
**Ankündigungsplakat**  
**Tag der seltenen Erkrankungen**  
Pro Rare Austria

Pro Rare Austria hielt am 27.02.2021 den Tag der seltenen Erkrankungen aufgrund der aktuellen COVID-19-Situation virtuell ab. Wir freuten uns über knapp 200 virtuelle Besucher:innen, die durch ihre Teilnahme ein starkes Zeichen der Zusammengehörigkeit gesetzt haben!

Nach der Begrüßung durch unsere Obfrau Ulrike Holzer und den Videobotschaften von **Nationalratspräsidenten Mag. Wolfgang Sobotka**, **Gesundheitsminister a.D. Rudolf Anschober** und unseres **Überraschungsgastes Hans Sigl** („Der Bergdoktor“) folgte eine hochinteressante Keynote:

**Univ.-Prof. Mag. Dr. Markus Hengstschläger**, Genetiker und prominenter österreichischer Forscher, präsentierte uns Gedanken aus seinem neuen Bestseller „Die Lösungsbegabung“ und sprach zu „**Die Lösungsbegabung, wie man sie fördern und für herausfordernde Lebenssituationen aktiv halten kann**“. Er möchte zeigen, dass man sich im Leben auch auf Unvorhersehbares vorbereiten kann. Man brauche dazu eine aktive Lösungsbegabung, mit der man sowohl individuell als auch kollektiv, privat oder im Beruf Lösungen herbeiführen könne. Diese Lösungsbegabung müsse allerdings regelmäßig geübt werden, um Herausforderungen meistern zu können.

Das Programm folgte diesmal, aufgrund der virtuellen Abhaltung, einem etwas anderen Schema. Pro Rare Austria konnte dadurch seinen Mitgliedern und Stakeholdern verschiedene **Breakout Sessions** zu interessanten Themen anbieten.



**Online-Luftballonstart**  
Foto: Michaela Weigl, Pro Rare Austria

Nach dem ersten Teil verabschiedeten wir uns mit einem „online Luftballonstart“ vorerst von den Teilnehmenden und trafen uns anschließend in verschiedenen Breakout Räumen wieder, in denen zu folgenden Themen mit unseren Mitgliedern lebhaft diskutiert wurde:

- **„Drug Repurposing“ – bestehende Medikamente auf neue Anwendungsbereiche prüfen**  
Moderation: Claas Röhl
- **„Positive Erfahrungen aus der Pandemie auf EU-Ebene und in Österreich“ – Digitalisierung, Therapieentwicklung und mehr**  
Moderation: Mag. Dominique Sturz und Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis
- **„CBD/Cannabidiol als Therapie?“**  
Moderation: Michaela Weigl
- **„CPMS“ – Clinical Patient Management System, Chancen für Menschen mit einer seltenen Erkrankung**  
Moderation: Ulrike Holzer
- **Seltene Erkrankungen ohne Selbsthilfegruppe, Lobby und ohne medizinische Gesamtbetreuung**  
Moderation: Petra Christian
- **Kinderprogramm:** Anna Prähofer



**Wiener Riesenrad**  
Foto: Julian Copony

## Chain of Lights

Erstmals hat Pro Rare Austria auch an der internationalen Chain of Lights zum Rare Disease Day mitgemacht.

Drei sehr bekannte Gebäude haben von West nach Ost in einer „österreichischen Lichterkette“ in den Farben der seltenen Erkrankungen gestrahlt, um auf diese aufmerksam zu machen. Wir danken der Bergisel Sprungschanze/ Innsbruck, dem Ars Electronica Center/ Linz und dem Wiener Riesenrad.

Pamela Grün zeichnete in gewohnter Weise wieder für die sehr charmante und professionelle Moderation verantwortlich.

Unser Dank gilt unseren treuen Sponsoren, ohne die die Veranstaltung in dieser Form nicht möglich gewesen wäre.

**Quelle: Michaela Weigl**



**Bild oben:** Bergisel  
Foto: Bergisel

**Bild unten:** Ars Electronica Center  
Foto: Robert Bauernhansl

## 11. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten 2021

24.-25. September 2021, Innsbruck

Gabriele Mayr, Pro Rare Austria



**Ulrike Holzer (li),  
Dominique Sturz (re)**

Foto:  
Pro Rare Austria,  
J. Wimmer

Am 24. und 25. September 2021 fanden nach einem Jahr Corona-bedingter Pause der **11. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten**, die Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik und das Symposium Pro Rare Austria, diesmal in Innsbruck, statt.

Wir bedanken uns sehr beim Forum für Seltene Krankheiten, ganz besonders bei Frau Professorin Daniela Karall und Herrn Professor Johannes Zschocke – ihrem Einsatz ist es zu verdanken, dass der Kongress wieder stattfinden konnte.

Rund **130 Teilnehmer:innen** aus dem Gesundheitswesen wohnten den spannenden Vorträgen des Kongresses bei. Am Freitag fanden Sitzungen zur Genetik von Organerkrankungen, zu erblichen Stoffwechselkrankheiten und klinischen Fragestellungen seltener Krankheiten statt.

Pro Rare Austria gestaltete wieder das Programm des zweiten Tages und im Rahmen dieses **Symposiums Pro Rare Austria**, das unter dem Titel **Aufbruch in eine neue Dekade** stand, waren folgende Themen Teil des Programms:

Obfrau-Stellvertreterin Mag. Dominique Sturz gab zu Beginn einen Überblick über die **Rare 2030 Foresight Study** und die daraus erstellten **acht Forderungen für seltene Erkrankungen und ihre Betroffenen**.

Ihr Vortrag wurde gefolgt von einem Update zum **Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)** – Obfrau Ulrike Holzer und Dr. Till Voigtländer vom Nationalen Büro für seltene Erkrankungen (in Vertretung für die verhinderte Dr. Ursula Unterberger) teilten sich diese Präsentation. Der NAP.se wurde 2019/2020 evaluiert, priorisiert und nun sollen 15 priorisierte Maßnahmen kurz- und mittelfristig umgesetzt werden.

Professor Lukas Huber von der Medizinischen Universität Innsbruck stellte das Projekt eines **Rare Disease Cluster Austria** vor, das Teil eines Forschungsantrags sein wird, an dem auch Pro Rare Austria als Patientenorganisation beteiligt werden soll. Sollte der Antrag genehmigt werden, werden beträchtliche Fördermittel für Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung gestellt.

Dr. Till Voigtländer war vor der Pause nochmals auf dem Podium mit einem Vortrag zu **Europäischen Referenznetzwerken (ERNs)** und Auswirkungen auf Österreich vertreten.

”

**Die Entwicklung und Anwendung eines strukturierten Transitionsprozesses für chronisch kranke Jugendliche, der festgelegte Bedingungen erfüllt, soll den Übergang von Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin verbessern.**

“

In der Kaffeepause war spürbar, dass der persönliche Austausch und die Gespräche im schönen und sonnigen Ambiente in Innsbruck allen nach so langer Distanz merklich guttaten.

Der späte Vormittag widmete sich zuerst dem Prozess der **Entwicklung von klinischen Leitlinien unter Involvierung der Patient:innenvertretung**, dargestellt am konkreten Beispiel ERN Genturis. Pro Rare Austria Vorstandsmitglied Claas Röhl hielt diesen Vortrag und hob hervor, wie wichtig eine Inkludierung von Patient:innenvertreter:innen in allen teilnehmenden Gruppen einer Leitlinie ist.

Dr. Till Voigtländer beschrieb in einem weiteren Vortrag das virtuelle Tool **Clinical Patient Management System (CPMS)**, das virtuelle Konsultationen grenzüberschreitend möglich macht und eine bessere internationale Vernetzung und folglich schnellere Diagnosefindung im Bereich seltene Erkrankungen zum Ziel hat. Konkrete Beispiele wurden von Frau Prof. Daniela Karall und Frau Prof. Katharina Wimmer vorgestellt.

Am Ende des Vormittags stand die Vorstellung des **Berliner Transitionsprogramms**, dargestellt von Dipl. Pflégewirtin Elisabeth Horn aus Berlin. Die Entwicklung und Anwendung eines strukturierten Transitionsprozesses für chronisch kranke Jugendliche, der festgelegte Bedingungen erfüllt, soll den Übergang von Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin verbessern.

Abgeschlossen wurde das Symposium mit einer **Podiumsdiskussion zum Thema Transition**, unter Beteiligung folgender Expertinnen und Angehörigen von Betroffenen: Prof. Daniela Karall aus Innsbruck, Dr. Caroline Culen (Österr. Liga für Kinder- und Jugendgesundheit), Dr. Irene Promussas (Lobby4Kids) und Elisabeth Horn; als Moderator fungierte Claas Röhl.



**Kongressteilnehmer:innen**

Foto:  
Karin Fraunberger

## 9. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Seltene Erkrankungen und COVID-19 – was haben wir gelernt? Welche wichtigen Erkenntnisse hat ein Jahr Pandemie für Forschung und Entwicklung gebracht? Welche zusätzlichen Maßnahmen in der Gesundheitsversorgung braucht es?

05. Mai 2021, virtuell

Quelle: PHARMIG ACADEMY

COVID-19 stellte die Versorgung von Patient:innen auf eine harte Probe, auch von jenen, die an seltenen Erkrankungen leiden. Gleichzeitig forcierte die Pandemie den Weg für die Telemedizin und digitale Tools, die vor allem die Versorgung erleichtern sollen.

Welche Möglichkeiten sich dadurch für Menschen mit seltenen Erkrankungen ergeben, wurde von Expert:innen beim 9. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY, wieder rein virtuell, diskutiert.

Der persönliche Kontakt zum medizinischen Personal wurde teils durch digitale Tools unterstützt, worin ein großes Potenzial auch für die Post-COVID-19-Zeit liegt, wie Onkologe, Psychotherapeut und Programmdirektor für Telemedizin **Alexander Gaiger** von der **Medizinischen Universität Wien** darlegte.

In der Pandemie habe es laut **Herwig Ostermann**, Geschäftsführer der **Gesundheit Österreich GmbH**, durch die hohe Zahl an Infektionen eine Reihe von logistischen Herausforderungen im Gesundheitssystem gegeben und ein verstärkter Ausbau der Digitalisierung im Spitalsalltag sowie in der Datenerfassung und Aufbereitung, um die Betreuung von chronischen Patient:innen zu verbessern, wurde auch von Ostermann als wichtig erachtet.

Da seltene Erkrankungen nur schwer zu diagnostizieren seien und vielfach selbst bei Feststellung der Erkrankung keine spezifischen Diagnosecodes für Dokumentationszwecke vorliegen, könnten für diese Patient:innengruppen allerdings leider keine statistisch quantifizierbaren Aussagen zu einer allfälligen Veränderung der Gesundheitsversorgung im ersten Pandemiejahr getätigt werden.

**Pro Rare Austria** Vorstandsmitglied **Michaela Weigl (Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen, MPS)** sah in der Digitalisierung auch einen großen Nutzen; nicht immer allerdings seien digitale Tools die richtige Lösung. Weigl sieht bei deren Einsatz klare Grenzen, etwa bei der Physiotherapie oder bei der psychosozialen Begleitung.

Bei seltenen Erkrankungen jedoch biete ein digitales Angebot mehr Möglichkeiten, um den Kontakt zu den behandelnden Ärztinnen und Ärzten zu halten. Wesentliche Grundlage dafür sei aber auch eine



Keynote

Foto: PHARMIG ACADEMY

Verrechnungsmöglichkeit dieser telemedizinischen Leistungen, damit diese auch vom medizinischen Fachpersonal angeboten werden könne.

Begleitende Therapien, Vorsorgeuntersuchungen und Jahreskontrollen sollten allerdings grundsätzlich nicht vernachlässigt werden, da sonst Kollateralschäden drohen würden.

Außerdem sei es wichtig, einheitliche Register mit einer standardisierten Dateneingabe zu forcieren, die vergleichbar seien und eine objektive Auswertbarkeit von Gesundheitsdaten ermöglichen.

**Daniela Karall**, stellvertretende Direktorin der **Innsbrucker Unikinderklinik** und Obfrau des **Forums Seltene Krankheiten**, warf die Frage nach der vermeintlich leichten Anwendbarkeit auf – bei zu hohen Anforderungen könnten sich digitale Tools unter Umständen auch negativ auswirken.

COVID-19 habe bei der Errichtung europäischer Netzwerke aus speziellen Expertisezentren eine enorme Bremsspur hinterlassen. Das liege laut **Till Voigtländer**, Leiter des nationalen Büros zur **Umsetzung und Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen**, daran, dass das Gesundheitssystem nicht auf diese Pandemie vorbereitet gewesen wäre. Die Erkenntnisse hinsichtlich sinnvoller Nutzung von Telemedizin, strukturierter Datenaufbereitung und Vernetzung sollten nun auch in den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen integriert werden.

Dem pflichtete auch **Sylvia Nanz**, stellvertretende Vorsitzende des **Standing Committee Rare Diseases der PHARMIG** und Medical Director bei **Pfizer Austria Corporation GmbH**, bei und wies auf die höhere Geschwindigkeit der Forschung durch den Einsatz von digitalen Mitteln hin. Dennoch stellte sie klar, dass die Forschungsgeschwindigkeit bei COVID-19 nicht automatisch auch für seltene Erkrankungen gelte: Beim Ausbau und der Vernetzung von Datenbanken hätte Österreich großen Nachholbedarf. Die Pandemie habe allerdings gezeigt: Vieles lasse sich erreichen, wenn man gemeinsam an einem Strang ziehe.

Der Rare Diseases Dialog wurde in bewährter Form wieder von ORF-Redakteur Tarek Leitner moderiert und fand mit 250 Teilnehmenden statt.



**Gruppenfoto**  
Foto: PHARMIG ACADEMY

## 10. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY: Therapeutische Zukunft bei seltenen Erkrankungen – Mythen, Fakten und Lösungen

10. November 2021, hybrid

Quelle: PHARMIG ACADEMY

Expert:innen diskutierten im Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY darüber, wie man den Entwicklungsprozess von Medikamenten und die Versorgung von Betroffenen verbessern könnte.

ORF-Redakteur Tarek Leitner leitete die hybride Veranstaltung; über 240 Personen nahmen teil.

**Andreas Steiner**, Geschäftsführer von **AOP Orphan**, einem Unternehmen, das auf die Entwicklung von Therapien bei seltenen Erkrankungen spezialisiert ist, hielt den Keynote-Vortrag und sprach über Risiken und Rückschläge in der Entwicklung von Arzneimitteln im Bereich seltener Erkrankungen, erläuterte Mythen und Fakten und strich die speziellen Bedingungen für spezielle Erkrankungen hervor.

Zum Zulassungsverfahren bei seltenen Erkrankungen und der Orphan Drug Regulation, die eindeutig zu einem Forschungs- und Entwicklungsschub im Bereich der seltenen Erkrankungen geführt habe, nahm **Christa Wirthumer-Hoche** als Leiterin des Geschäftsfelds **Medizinmarktaufsicht der AGES** Stellung.

Rektor **Wolfgang Sperl** von der **Paracelsus Medizinische Privatuniversität** Salzburg betonte die Wichtigkeit von vernetztem Wissen und Strukturförderung in Form des Bündelns von Know-how über Verlauf, Therapieoptionen und Forschung, da es pro seltener Erkrankung nur eine Hand voll Betroffene pro Land gebe.

**Rainer Riedl** vertrat als Vorstandsmitglied **Pro Rare Austria** und hob die Wichtigkeit der generellen Anerkennung und Strukturförderung der Arbeit und Expertise der Selbsthilfe in Österreich und eines einheitlichen Therapiezugangs hervor.

Um den Weg von der Diagnose zur Therapie zu verkürzen, sei es umso wichtiger, dass alle, die in die Forschung, Entwicklung, Zulassung und Erstattung von Therapien zur Behandlung von seltenen Erkran-

kungen involviert sind, an einem Strang ziehen. Vor allem müsse auch die Stimme von Betroffenen darin Gehör finden.

Ein wesentlicher Verbesserungsbedarf werde auch hinsichtlich der Verfügbarkeit und Erstattung von Orphan Drugs gesehen. Denn der Zugang zu innovativen Therapien für Patient:innen sei nicht nur innerhalb Europas im Bereich der seltenen Erkrankungen sehr unterschiedlich; auch in Österreich sei dieser nicht bundesweit einheitlich geregelt.

**Evelyn Walter**, Geschäftsführerin des **Instituts für Pharmaökonomische Forschung (IPF)** nahm zur Problematik, dass Arzneimittel gegen seltene Erkrankungen weniger oft bzw. unterschiedlich erstattet würden, Stellung. Diesem Faktum zugrundeliegende Datenlücken, zum Beispiel aus Mangel an Vergleichstherapien, sollten daher in Zukunft bei Finanzierungsfragen berücksichtigt werden.

Alle Diskussionsteilnehmenden sprachen sich für eine bessere Vernetzung und Nutzung von aggregierten nicht-personenbezogenen Gesundheitsdaten aus, um Diagnosen zu verbessern, Patient:innen rascher in Studien einzubeziehen, um Arzneimittel so schneller entwickeln zu können, aber auch den Therapie-Outcome umfassender bewerten zu können.

Um Arzneimittelstudien bei seltenen oder anderen Erkrankungen nicht unnötig wiederholen zu müssen, sollten in Zukunft schon frühzeitig die unterschiedlichen Datenanforderungen von Seiten der Behörde und der Erstattung klarer definiert und mitberücksichtigt werden.



**Gruppenfoto**  
Foto: E. Prokofieff



**Podiumsdiskussion**  
Foto: E. Prokofieff



**Teilnehmende in der Urania**  
Foto: E. Prokofieff



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

- 82** *Expertisezentren in Österreich*
- 92** *Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)*
- 96** *Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se (NB-NAP.se)*
- 97** *Europäische Referenznetzwerke (ERNs)*
- 99** *Orphanet*

***In dieser Rubrik listen wir Themen oder Organisationen im nationalen, aber auch im internationalen Kontext, die für Pro Rare Austria und generell für Menschen mit seltenen Erkrankungen relevant sind.***

# Expertisezentren in Österreich

## Expertisezentrum für seltene Erkrankungen in Österreich



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

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

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

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

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

Nachfolgend werden alle neun derzeit in Österreich bestehenden Expertisezentren (Typ B-Zentren) mit ihrem Expertisefeld gelistet (Stand Mai 2022).

### Weitere Informationen zu Expertisezentren:

[www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-f%C3%BCr-seltene-Erkrankungen.html](http://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/Expertisezentren-f%C3%BCr-seltene-Erkrankungen.html)

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

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

83



## **Expertisefeld**

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

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

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

**ERN-Vollmitglied  
im ERN Skin.**

**T** +43 (0)5 7255 - 82400  
Mo - Fr 8:00 - 13:00 Uhr

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

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

### **Kontakt**

EB-Haus Austria,  
Universitätsklinikum Salzburg

### **Adresse**

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg



St. Anna Kinderkrebsforschung  
CHILDREN'S CANCER RESEARCH INSTITUTE

### **Expertisefeld**

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

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

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

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

**T** +43 (1) 40470 - 4750, +43 (1) 40470 - 4991

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

**I** <https://kinderkrebsforschung.at/index.php>  
<http://paedcan.ern-net.eu/>

#### **Kontakt**

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

#### **Adresse**

Zimmermannplatz 10, 1090 Wien

# Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen (Ichthyosen)

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

85



Zentrum für  
Genodermatosen  
Verhornungsstörungen  
Innsbruck

## Expertisefeld

*Ichthyosen, Peeling Skin Erkrankungen, palmoplantare Keratoderme, Dyskeratosis follicularis, ektodermale Dysplasien, Erythropoetische Protoporphyrrie (Therapie mit Scenese), Trichothiodystrophie, Dyskeratosis congenita, Neurofibromatose Typ 1, Tuberöse Sklerose-Komplex, Basalzellnävussyndrom, komplexe vaskuläre Malformationen (Nävus flammeus, Sturge-Weber-Syndrom, Cutis marmorata teleangiectatica congenita), Ehlers-Danlos Syndrom, Pseudoxanthoma elasticum, Xeroderma pigmentosum*

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

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

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

**T** +43 (0)512 504 24801

**E** [viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at](mailto:viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at)

**I** <http://dermatologie.tirol-kliniken.at>  
[www.ern-skin.eu](http://www.ern-skin.eu)

#### **Kontakt**

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

#### **Adresse**

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

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

am Universitätsklinikum Salzburg



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



## Expertisefeld

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

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

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

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

### **ERN-Vollmitglied im ERN CRANIO.**

**T** +43 (0)5 7255 58548

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

**I** <https://salk.at/19356.html>

#### **Kontakt**

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

#### **Adresse**

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

# Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore

an der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz

87



## **Expertisefeld**

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

## **Procedere**

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

## **Wann**

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

## **Wer**

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

## **Wie**

Für eine Erstvorstellung auf der Tumorambulanz ist ein Termin erforderlich, der über die Telefonnr. 0316 / 385 13358 vereinbart werden kann. Eine Überweisung von der Fachärztin bzw. vom Facharzt ist nicht zwingend notwendig. Das Mitbringen von wichtigen Befunden (MRT mit Kontrastmittel, Röntgenbilder) wird empfohlen.

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

**T** +43 (0)316 385-13358

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

**I** <http://orthopaedie-und-traumatologie.uniklinikumgraz.at>  
<https://euracan.eu/>

## **Kontakt**

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

## **Adresse**

Auenbruggerplatz 5, 8036 Graz

## **Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen** an der Abteilung für Kinderurologie, Ordensklinikum Linz



### **Expertisefeld**

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

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

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

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

### **ERN-Vollmitglied im ERN eUROGEN.**

**T** +43 (0)732/7677-7679, +43 (0)732/7677-4326  
+43 (0)732/7677-7470

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

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

#### **Kontakt**

Renate Schober, Kinderurologisches Sekretariat  
Ordensklinikum Linz

#### **Adresse**

Seilerstätte 4, 4010 Linz

# **Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck** **Center for Rare Movement Disorders Innsbruck (CRMDI)**

Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck

Medizinische Universität Innsbruck / Tirol Kliniken GmbH

89

## **Expertisefeld**

*Das Expertisefeld umfasst die diagnostische Zuordnung, die Beratung und Einleitung weiterführender Therapiekonzepte, sowie die kontinuierliche Betreuung von Patient:innen mit seltenen Bewegungsstörungen.*

*Dazu zählen cerebelläre Ataxien und hereditäre spastische Paraplegien (HSP), Dystonien, paroxysmale Bewegungsstörungen, choreatische Syndrome und Chorea Huntington, atypische Parkinsonsyndrome inklusive genetisch bedingter Parkinsonkrankheiten und seltene Demenzerkrankungen.*

## **Kontaktaufnahme**

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

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

**ERN-Vollmitglied  
im ERN RND.**

**T** +43 (0)512 504-24239

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

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

### **Kontakt**

Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck

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

### **Adresse**

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

## **Expertisezentrum für seltene und komplexe Epilepsien** an der Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg, Christian-Doppler-Universitätsklinik Salzburg



### **Expertisefeld**

*Seltene und komplexe Epilepsien*

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

Die Kontaktaufnahme zur Vorstellung einer:rs Patientin:en erfolgt über das Chefsekretariat (MMag. Christa Müller, Email: [c.mueller@salk.at](mailto:c.mueller@salk.at)), die Anmeldung zur Vorstellung in der Epilepsieambulanz per Telefon unter +43 (0) 5 7255-30300 sowie die Vorstellung in der Transitionsambulanz per Telefon unter +43 (0) 5 7255-30300).

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

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

### **ERN-Vollmitglied im ERN EpiCARE.**

**T** +43 (0) 5 7255-34601 bzw. -34631

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

**I** <https://salk.at/107.html>  
<https://epi-care.eu/>

#### **Kontakt**

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

#### **Adresse**

Ignaz-Harrer-Straße 79, 5020 Salzburg

## Expertisezentrum für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen

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



### Expertisefeld

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

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

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

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

**ERN-Vollmitglied  
im ERN BOND.**

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

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

**Kontakt**

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

# Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

*Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien*

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

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

*Derzeit gibt es in Österreich 40 ANZ; dies sind sieben weniger als zuletzt, da sechs mit Ende 2021 in Vollmitglieder umgewandelt wurden und eines terminiert werden musste, da es im selben ERN nunmehr ein Vollmitglied aus Österreich gibt (das Zentrum wird voraussichtlich im nächsten ERN-Call als Vollmitglied wieder offiziell einsteigen).*

*Insgesamt ist die Zahl der österreichischen ERN-Mitglieder jedoch gleichgeblieben, es besteht weiterhin **Anbindung an alle 24 ERNs**.*

## **Folgende ANZ – inklusive deren Anbindung an European Reference Networks (ERNs) – bestehen derzeit in Österreich:**

<b>Standort</b>	<b>Österreichisches Zentrum</b>	<b>ERN</b>
<b>Oberösterreich</b>		
Linz	Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie – Kepler Universitätsklinikum (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Linz	Abt. für innere Medizin I – Ordensklinikum Linz Elisabethinen (Histiozytosen)	EuroBloodNet
Linz	Klinik für Augenheilkunde – Kepler Universitätsklinikum (Netzhautdystrophien)	EYE
Wels	Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde (Varianten der Geschlechtsentwicklung)	Endo-ERN
<b>Salzburg</b>		
Salzburg	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
<b>Steiermark</b>		
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie (gastrointestinale Fehlbildungen)	ERNICA
Graz	Universitätsklinik für Orthopädie und Traumatologie (maligne Knochen- und Weichteiltumore)	EURACAN
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Graz	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Graz	Universitäts-Augenklinik (Neuro-Ophthalmologie)	EYE
Graz	Universitätsklinik für Neurologie Graz (Susac Syndrom)	RITA
Graz	Universitätsklinik für Innere Medizin (pulmonale arterielle Hypertonie)	LUNG

<b>Tirol</b>		
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin III – Kardiologie (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD-HEART
Innsbruck	Universitätsklinik für Innere Medizin IV – Nephrologie (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Innsbruck	Universitätsklinik für Herzchirurgie (Marfan Syndrom, Aortendissektion)	VASCERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie I (rheumatische Erkrankungen)	RITA
Innsbruck	Universitätsklinik für Pädiatrie III (cystische Fibrose)	LUNG
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Tumorprädispositionssyndrome)	GENTURIS
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (genet. Bindegeweberkrankungen)	ReCONNET
Innsbruck	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (Syndromologie)	ITHACA

<b>Wien</b>		
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Neurofibromatose)	GENTURIS
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (primäre Immundefekte)	RITA
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Stoffwechselstörungen)	MetabERN
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene kardiologische Erkrankungen)	GUARD- HEART
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene nephrologische Erkrankungen)	ERKNet
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Lungentransplantation)	TRANSPLANT- CHILD
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltene Lungenerkrankungen, Cystische Fibrose) Universitätsklinik für Innere II – AKH (Lungenhochdruck)	LUNG
Wien	Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (seltener Diabetes, Hyperinsulinismus) Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde – AKH (Varianten der Geschlechtsentwicklung) Universitätsklinik für Innere III – AKH (endokrinologische Erkrankungen)	Endo-ERN
Wien	Universitätsklinik für Innere I – AKH (Amyloidosen)	EuroBloodNet
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	VASCERN
Wien	Klinische Abteilung für Kinderchirurgie – AKH (gastrointestinale Fehlbildungen) Kinderchirurgie – SMZO (Gefäßfehlbildungen)	ERNICA
Wien	Universitätsklinik für Augenheilkunde und Optometrie – AKH (erbliche Netzhauterkrankungen)	EYE
Wien	Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde – SMZ Süd (seltene neuromuskuläre Erkrankungen)	NMD
Wien	Universitätsklinik für Innere III – AKH (seltene Lebererkrankungen)	RARE-LIVER

## Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se (NB-NAP.se)

Dr. Ursula Unterberger, Med Uni Wien



Für die konkrete Umsetzung wesentlicher Teile des NAP.se sowie dessen aktive Weiterentwicklung im Sinne einer langfristigen Strategie richtete das Gesundheitsministerium 2019 an der Medizinischen Universität Wien das NB-NAP.se (Leitung: Prof. Dr. Till Voigtländer) ein. Hauptsächliche Arbeitsgebiete sind jene **Maßnahmen des NAP.se, die überwiegend medizinische Expertise erfordern**.

Im derzeit bis Jahresende 2022 laufenden Vertrag sind dies folgende Maßnahmen:

**Aus Handlungsfeld 1** „Abbildung der seltenen Erkrankungen (SE) im Gesundheits- und Sozialsystem“:

– Einführung einer Kodierung für SE in Expertisezentren

Die Maßnahme wird im Wesentlichen von Orphanet Austria (Dr. Ursula Unterberger) durchgeführt, das auch intensiv am Ausbau der Orphanet Nomenklatur und Klassifikation mitarbeitet.

**Aus Handlungsfeld 2** „Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von SE Betroffenen“:

– Designation von Expertisezentren

– Entwicklung eines Re-Auditverfahrens für bereits designierte Expertisezentren

– Entwicklung von Indikatoren zur Ergebnismessung

**Aus Handlungsfeld 3** „Verbesserung der Diagnostik von SE“:

– Ausarbeitung und Implementierung von Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für SE

– Ausarbeiten eines Konzepts für ein Undiagnosed Diseases Program in Österreich

**Aus Handlungsfeld 4** „Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von SE Betroffene“:

– Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „BestPoint of Service“

**Aus Handlungsfeld 7** „Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext von SE“:

– Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patient:innen mit SE in Österreich

Die Umsetzung der Maßnahmen geschieht in enger Zusammenarbeit mit den eigens eingerichteten Gremien des Gesundheitsministerium, des Beirats und der Strategischen Plattform für SE. Zusätzlich erfolgte auch eine schrittweise Einführung des Themas „seltene Erkrankungen“ in den Arbeitsprozess der die österreichische Gesundheits- und Versorgungslandschaft gestaltenden Planungsgremien.

Ein weiterer Zuständigkeitsbereich des NB-NAP.se ist die Teilnahme an den entsprechenden Gremien der Europäischen Kommission.

**Ein Überblick über die Tätigkeiten der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) im Bundesministerium für Gesundheit wurde in unserem Jahresbericht 2020 abgedruckt:**

[www.prorare-austria.org/fileadmin/user\\_upload/downloads/2021\\_07\\_29\\_ProRare-Jahresbericht2020-XS.pdf](http://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/downloads/2021_07_29_ProRare-Jahresbericht2020-XS.pdf)

# Europäische Referenznetzwerke (ERNs)

Dr. Ursula Unterberger, Med. Uni Wien



97

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

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

Die Eintrittspforte in ein ERN (virtuell oder persönlich) stellt typischerweise ein teilnehmendes Zentrum im jeweiligen EU-Land dar. Aus Österreich sind mit Ende 2021 **neun Expertisezentren** als Vollmitglieder gemeldet, weitere werden beim nächsten offiziellen Call für neue Mitglieder, dessen genauer Zeitpunkt noch nicht bekannt ist, folgen. Darüber hinaus besteht an alle 24 ERNs ein Anschluss über derzeit **40 sogenannte Assoziierte Nationale Zentren**.

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

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

## Österreich stellt derzeit sechs Patientenvertreter:innen

<b>ERN</b>	<b>Österreichische Patientinnen-/Patientenorganisation</b>	<b>ePAGs</b>
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	SHG ED	Ulrike Holzer
ERN Skin, Europäisches Referenznetzwerk für Hautkrankheiten	XP-Freu(n)de Mondscheinkinder	Christian Moser
ERN RARE-LIVER Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten	HHÖ	Ernst Leitgeb
ERN GENTURIS Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	NF Kinder	Claas Röhl
ERN EYE Europäisches Referenznetzwerk für Augenkrankheiten	Usher Syndrom	Dominique Sturz
ERN LUNG Europäisches Referenznetzwerk für Atemwegserkrankungen	Lungenfibroseforum Austria	Johann Hochreiter

# Orphanet – Nomenklatur und Online-Portal für seltene Erkrankungen



99

Dr. Ursula Unterberger, Med Uni Wien

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

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

Ab 2022 soll ein eigens konzipiertes EU-Projekt die **Implementierung der sogenannten Orpha-Codes**, der numerischen Identifikatoren jedes einzelnen Krankheitsbildes, in den nationalen Gesundheitssystemen der Teilnehmerländer vorantreiben. Auf Basis dieser erstmaligen Meldung konkreter Betroffenzahlen an die Gesundheitsbehörden soll in Zukunft die Gesundheitsplanung in diesem Bereich erleichtert und verbessert werden.

Zusätzlich wurde zuletzt die Nomenklatur verstärkt ausgebaut, einerseits in Zusammenarbeit mit Expert:innen insbesondere der Europäischen Referenznetzwerke (ERN), andererseits wurden vom Orphanet Team selbst die Texte zu den Krankheitsdefinitionen und Zusammenfassungen komplettiert, sodass nun **für fast alle Entitäten zumindest eine englische Kurzdefinition** abrufbar ist. Diese Anstrengungen werden ebenfalls im Rahmen des zukünftigen Projekts auf hohem Niveau weitergeführt werden.

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

## **Erfassung österreichischer Patient:innenorganisationen in Orphanet**

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

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

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

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



## **Kontakte**

**102** **Zentren, Initiativen, Dachverbände  
für seltene Erkrankungen**

**Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)**

c/o Gesundheit Österreich GmbH

Stubenring 6, 1010 Wien

T +43 (0)1 515 61-0

E nkse@goeg.at

I [www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html](http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html)

Kontakt: Mag. Barbara Fröschl

**Nationales Büro für die Umsetzung und Weiterführung des NAP.se**

c/o Medizinische Universität Wien

Spitalgasse 23, 1090 Wien

E [till.voigtlaender@meduniwien.ac.at](mailto:till.voigtlaender@meduniwien.ac.at)E [ursula.unterberger@meduniwien.ac.at](mailto:ursula.unterberger@meduniwien.ac.at)

Kontakt: Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer

**Orphanet Austria**

c/o Medizinische Universität Wien

**Zentrum für Anatomie und Zellbiologie**

Schwarzspanierstraße 17, 1090 Wien

E [ursula.unterberger@meduniwien.ac.at](mailto:ursula.unterberger@meduniwien.ac.at)I [www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/](http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/team/)

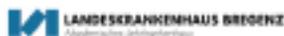
Kontakt: PD Dr. Till Voigtländer,

Dr. Ursula Unterberger

**Wiener Zentrum für seltene und unbekannte Erkrankungen (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien (CeRUD)**E [cerud@meduniwien.ac.at](mailto:cerud@meduniwien.ac.at)I [cerud.meduniwien.ac.at](http://cerud.meduniwien.ac.at)

Kontakt: Assoc.-Prof. PD Dr. Kaan Boztug

Assoc.-Prof. PD Dr. Georg Stary

**Zentrum für Seltene Krankheiten Bregenz**

Für Anfragen bzgl. Seltene Krankheiten am Landeskrankenhaus Bregenz verwenden Sie diese E-Mail Adresse:

E [seltene.krankheiten@khhb.at](mailto:seltene.krankheiten@khhb.at)**Zentrum für Seltene Krankheiten Graz**

Pädiatrie Graz, Prof. Dr. Barbara Plecko

OA Dr. Michaela Brunner-Krainz

Humangenetik Graz, Prof. Dr. Michael Speicher

**Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI)****Medizinische Universität Innsbruck**

Peter Mayr Straße 1, 6020 Innsbruck

E [info@zski.at](mailto:info@zski.at)I [www.zski.at](http://www.zski.at)**Zentrum für Seltene Krankheiten Linz**

Kepler Universitätsklinikum

Krankenhausstraße 26-30, 4020 Linz

Medizinische Genetik

E [humangenetik.mc4@kepleruniklinikum.at](mailto:humangenetik.mc4@kepleruniklinikum.at)

Univ. Klinik für Kinderheilkunde

E [Eva-Maria.Wakolbinger@kepleruniklinikum.at](mailto: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](mailto:info@zsk-salzburg.at)I [www.zsk-salzburg.at](http://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 0512 9003 70532

E [info@forum-sk.at](mailto:info@forum-sk.at)I [www.forum-sk.at](http://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 (1) 56 53 52 10

E [eurordis@eurordis.org](mailto:eurordis@eurordis.org)I [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)**Rare Diseases International**

Plateforme Maladies Rares

96, rue Didot, 75014 Paris, France

T + 33 (1) 56 53 52 68

E [comms@rarediseasesint.org](mailto:comms@rarediseasesint.org)I [www.rarediseasesinternational.org](http://www.rarediseasesinternational.org)

# Danksagung

**Wir bedanken uns sehr herzlich bei unseren Mitgliedern, Partner: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.**

---

abbvie

ALEXION

Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

 AOP ORPHAN  
FOCUS ON RARE DISEASES

 BAYER

 Biogen.

 Boehringer  
Ingelheim

Celgene |  Bristol Myers Squibb<sup>®</sup>  
Company

 Chiesi

CSL Behring  
Biotherapies for Life™

 gsk

Intercept 

Janssen   
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF  
Johnson & Johnson

 NOVARTIS

 Pfizer  
Rare Disease

PHARMIG  
Verband der pharmazeutischen  
Industrie Österreichs

 Roche

SANOFI GENZYME 

 Takeda

 VERTEX

---

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

 Bundesministerium  
Soziales, Gesundheit, Pflege  
und Konsumentenschutz





Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom  
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie  
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom  
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangioliomyomatose  
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis  
Morbus Cushing ... Morbus Bechterew ... Porphyrrie ... Morbus Waldenström  
Kälteagglutinin Syndrom ... Osteogenesis imperfecta ... Ehlers-Danlos Syndrom  
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Wilms Tumor  
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose ... Prader-Willi-Syndrom  
Dermatomyositis ... Retinitis pigmentosa ... Morbus Refsum ... Lupus erythematoses  
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom ... Alpers-Syndrom  
Chorea Huntington ... Morbus Addison ... Adrenoleukodystrophie ... Narkolepsie  
Metachromatische Leukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne ... Zystinurie  
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Glioblastom ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit  
Wegener-Granulomatose ... Neurofibromatose ... Morbus Fabry ... Conn-Syndrom  
Polycythämia vera ... Sklerodermie ... Tourette-Syndrom ... Friedreich-Ataxie  
Myotone Dystrophie ... Adrenogenitales Syndrom ... Von Hippel-Lindau-Syndrom  
Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom ... Ehlers-Danlos Syndrom ... Dystonie  
Morbus Pompe ... Albinismus ... Niemann-Pick-Krankheit ... Ataxia teleangiectatica  
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Guillain-Barré-Syndrom ... Binswanger-Krankheit  
Hashimoto-Thyreoiditis ... Bernard-Soulier-Syndrom... Zollinger-Ellison-Syndrom  
Fallot-Tetralogie ... Morbus Hirschsprung ... Multiples Myelom ... Alkaptonurie

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

Thalassämie ... Tay-Sachs-Krankheit ... CADASIL ... Morbus Sandhoff ... Progerie  
Smith-Magenis-Syndrom ... CREST-Syndrom ... Phenylketonurie ... Turner-Syndrom