

Präambel:

Mehr als 400.000 Menschen in Österreich leben mit einer seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebens-bedrohlich. Als selten gilt eine Erkrankung, wenn sie bei weniger als 1 Person von 2000 auftritt. Es gibt mehr als **6.000 seltene Erkrankungen**, **72% sind genetisch – 70%** schon in der **Kindheit** manifestiert. Die durchschnittliche Dauer bis zur **Diagnose** liegt bei **fünf Jahren**. Für die überwiegende Mehrheit der Erkrankungen (**94%**) gibt es **keine Heilung**, für wenige existieren Therapien.

Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen, gegründet 2011 als gemeinnütziger Verein von betroffenen Eltern, gibt den Betroffenen als österreichweit tätiger Dachverband eine gemeinsame Stimme. Eingebettet in die österreichische Selbsthilfelandchaft leisten wir gesundheitspolitische Arbeit mit einer partnerschaftlichen Herangehensweise. Die Mitarbeit beim NAP.se (Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen) und die Mitgliedschaft im Beirat für seltene Erkrankungen im BMSGPK seien exemplarisch hervorgehoben.

Strukturelle Versorgungsprobleme in diesem Bereich betreffen nicht nur Patient:innen mit seltenen Erkrankungen, sondern sind häufig Indizien und Ansatzpunkte für generelle Verbesserungen im Gesundheitswesen. Die hier präsentierten Vorschläge zielen primär auf Verkürzung der Diagnosezeiten und Verbesserung der medizinischen sowie sozialen Versorgung ab. Dies hebt die Lebensqualität der Betroffenen und die Chancen auf ein möglichst selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft und trägt zum effizienteren Ressourceneinsatz im Gesundheits- und Sozialsystem bei.

Unser Ziel ist die **Gleichstellung der Betroffenen von seltenen Erkrankungen** im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem.

Themen:

- 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 400.000 Patienten, nachhaltig finanzieren
- EU-Aktionsplan, NAP.se – Fokus und ausreichende Finanzierung für Umsetzung in Österreich

Konkrete Forderungen:

- Diagnose:
 - Vision: Diagnose für seltene Erkrankungen innerhalb eines Jahres
 - Niedergelassener Bereich: Komplexe Diagnosegespräche ausreichend abgelden
 - Spitalsbereich: Diagnoselotsen an allen österr. Universitätskliniken implementieren
 - Frühdiagnose - Neugeborenen-Screening und Pränatale Diagnostik ausweiten
 - Data Sharing zur Verbesserung von Diagnostik, Forschung und Therapie vorantreiben
- Versorgung, Therapie, Pflege:
 - Expertisezentren und Assoziierte Nationale Zentren für seltene Erkrankungen ausreichend und nachhaltig finanzieren – Vision: „Die Expertise reist, nicht die Patient:innen.“
 - Case Manager (Community Nurse) für Krankheitsgruppen in allen Expertisezentren installieren
 - Cross Border Health Care Directive (EU) in Österreich patientengerecht implementieren
 - Einen österreichweiten Pool für die Erstattung von Therapiekosten für seltene Erkrankungen schaffen und Preisgestaltung mit der Industrie überregional aushandeln
 - Data Sharing, FAIRifikation¹: Implementierung, Vernetzung und Zusammenführung von Registern für Forschung und klinische Studien – national und international (EHDS)
 - Modernisierung und Flexibilisierung des Pflegegeldes (z.B. diagnosegerechte Einstufung, Expertise bei Gutachtern)
 - Finanzielle Absicherung, Betreuung und Begleitung pflegender Angehöriger verbessern
- Umsetzung EU-Gesetzgebung, interministerielle u. Bundesländer-Abstimmung
 - Patient:innenzentrierte Umsetzung der EU-Richtlinien und Verordnungen sicherstellen, z.B.:
 - Orphan Drug Regulation
 - Cross Border Health Care Directive (CBHC)
 - HTA Regulation
 - Interministeriell und zwischen den Bundesländern regelmäßige Kommunikation zu für seltene Erkrankungen relevanten Themen sicherstellen
- Kollektive Patient:innenbeteiligung, Stärkung und Basissicherung für Selbsthilfe- und Patient:innenorganisationen:
 - Einbinden von Pro Rare Austria in alle für seltene Erkrankungen relevanten, gesundheitspolitischen Gremien und Entscheidungsprozesse (z.B. Beirat seltene Erkrankungen im BMSGPK, ÖKUSS Beirat, Expert:innen Pflege Round Table, Kollektive Patientenbeteiligung, Gremium für Neugeborenen-Screening)
 - Basisfinanzierung für Pro Rare Austria sicherstellen
 - Beteiligung und Förderung von Selbsthilfe- und Patientenorganisationen: Verbesserungen umsetzen gem. Endbericht von SV, BMSGPF, GÖG, FGÖ, 2020 „Evaluierung des Konzepts zur öffentlichen Förderung der Selbsthilfe in Österreich“: fehlende finanzielle Grundsicherung, bessere Beteiligungsmöglichkeiten

Grundsatzpapiere:

- Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)
- Regierungsprogramm
- Ideenpapier zur Pflege, Stellungnahme Pflegegeld (Expert:innen Pflege Round Table)
- EU-Direktiven und -Empfehlungen (z.B. Cross Border Health Care)
- EURORDIS Positionspapiere über Holistic Care, Rare 2030, Rare Barometer Umfragen

¹ FAIR = Findable, Accessible, Interoperable, Reusable

- Europäische Säule sozialer Rechte (EU Kommission)
- UN Menschenrechtscharta, UN Behindertenrechtskonvention, UN Resolution on Rare Diseases

Kooperationspartner (Auszug):

- Sozial- und Gesundheitspolitik
 - BM für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMSGPK)
 - Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)
 - Büro für die Umsetzung des NAP.se (MUW)
 - Orphanet Österreich (MUW)
- Gesundheitsversorger und -erstatte
 - Österreichische Universitätskliniken
 - Österreichische Gesundheitskasse
 - Dachverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
 - Landesgesundheitsagenturen
 - Österreichische Kompetenz- und Servicestelle für Selbsthilfe (ÖKUSS)
 - Forum Seltene Krankheiten
- Standesvertretungen
 - Ärztekammer
 - Apothekerkammer
- Patientenvertretungen, sonstige Organisationen (v.a. Kinder- und Jugendgesundheit)
 - Bundesverband Selbsthilfe Österreich (BVSHOE)
 - Nationales Netzwerk Selbsthilfe (NANES), Landesdachverbände der Selbsthilfe
 - Patientenanwaltschaft
 - Verein Politische Kindermedizin
 - Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit
- Internationale Netzwerke
 - Orphanet
 - European Reference Networks (ERNs)
 - European Organization for Rare Diseases (EURORDIS)
 - Rare Disease International (RDI)

Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

Vorstand (ehrenamtlich)

Ulrike Holzer, Obfrau (Ektodermale Dysplasie (ED))
Mag. Dominique Sturz, Obfrau-Stv. (Usher)
Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis (KEKS)
Jürgen Otzelberger (Angelman)
Dr. Rainer Riedl (DEBRA)
Claas Röhl (NF-Kinder)
Michaela Weigl (MPS)

Geschäftsführung und Kontakt

Mag. Elisabeth Weigand
Schottenring 14, Ebene 2, 1010 Wien
Elisabeth.Weigand@prorare-austria.org
0664 103 9489
www.prorare-austria.org

Stand: Mai 2022