Gesundheit Österreich GmbH

1. NKSE-Newsletter

1. Ausgabe, September 2026

Das Team der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) freut sich sehr, Ihnen die erste Ausgabe des NKSE-Newsletters zu übermitteln! Künftig möchten wir Sie in halbjährlichen Abständen über die Tätigkeiten der NKSE sowie über aktuelle Entwicklungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen informieren. Darüber hinaus werden wir schrittweise die in Österreich designierten Typ-B-Zentren und ihre Beteiligung an den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) vorstellen.

An dieser Stelle möchten wir auch den Herausgebern des ehemaligen Newsletters *„Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“* – Franz Waldhauser, Hans Deutsch und Johann Hochreiter – herzlich danken. Mit ihrem langjährigen Engagement haben sie wesentlich dazu beigetragen, Informationen zu Seltenen Erkrankungen in Österreich sichtbar zu machen.

Die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen ist seit vielen Jahren an der GÖG angesiedelt und war bereits maßgeblich an der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) beteiligt. Seit 2024 hat sich ihr Aufgabenprofil im Zuge der Begleitung der Designationsverfahren deutlich erweitert. In diesem Zusammenhang wurde die NKSE in das Bundesinstitut für Qualität im Gesundheitswesen (BIQG) innerhalb der GÖG eingegliedert.

Das aktuelle Team ist seit dieser Neuausrichtung gemeinsam an Bord und bringt eine breite fachliche Expertise aus Medizin, Epidemiologie, Public Health, Genetik, Pharmaökonomie, Sozialwissenschaften, Rechtswissenschaften und – ja, auch Archäologie – ein. In enger Abstimmung mit dem Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMASGPK) entwickeln wir Strukturen weiter, vernetzen Akteure und setzen priorisierte Maßnahmen des NAP.se um. Die Arbeit im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist für uns fachlich wie persönlich von großer Bedeutung – geprägt von der Komplexität der Themen, einer engagierten Community und der Möglichkeit, gemeinsam mit unserem Auftraggeber konkrete Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen.

Teile des NKSE-Teams sind zugleich Teil der Nationalen Kontaktstelle für Orphanet in Österreich, die sich in dieser Ausgabe ebenfalls vorstellt. Darüber hinaus freuen wir uns, mehrere Gastautorinnen und -autoren für unseren ersten Newsletter gewonnen zu haben: Einige großen Zentrenstandorte in Wien, Graz und Innsbruck geben Einblicke in ihre Arbeit. Schließlich freuen wir uns über einen Beitrag von Pro Rare, dem Dachverband der österreichischen Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen für Seltene Erkrankungen.

Wir wünschen Ihnen viele interessante Impulse!

Ihr NKSE-Team

1. Ausgabe, September 2026

Das Team der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) freut sich sehr, Ihnen die erste Ausgabe des NKSE-Newsletters zu übermitteln! Künftig möchten wir Sie in halbjährlichen Abständen über die Tätigkeiten der NKSE sowie über aktuelle Entwicklungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen informieren. Darüber hinaus werden wir schrittweise die in Österreich designierten Typ-B-Zentren und ihre Beteiligung an den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) vorstellen.

An dieser Stelle möchten wir auch den Herausgebern des ehemaligen Newsletters *„Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“* – Franz Waldhauser, Hans Deutsch und Johann Hochreiter – herzlich danken. Mit ihrem langjährigen Engagement haben sie wesentlich dazu beigetragen, Informationen zu Seltenen Erkrankungen in Österreich sichtbar zu machen.

Die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen ist seit vielen Jahren an der GÖG angesiedelt und war bereits maßgeblich an der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) beteiligt. Seit 2024 hat sich ihr Aufgabenprofil im Zuge der Begleitung der Designationsverfahren deutlich erweitert. In diesem Zusammenhang wurde die NKSE in das Bundesinstitut für Qualität im Gesundheitswesen (BIQG) innerhalb der GÖG eingegliedert.

Das aktuelle Team ist seit dieser Neuausrichtung gemeinsam an Bord und bringt eine breite fachliche Expertise aus Medizin, Epidemiologie, Public Health, Genetik, Pharmaökonomie, Sozialwissenschaften, Rechtswissenschaften und – ja, auch Archäologie – ein. In enger Abstimmung mit dem Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMASGPK) entwickeln wir Strukturen weiter, vernetzen Akteure und setzen priorisierte Maßnahmen des NAP.se um. Die Arbeit im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist für uns fachlich wie persönlich von großer Bedeutung – geprägt von der Komplexität der Themen,

einer engagierten Community und der Möglichkeit, gemeinsam mit unserem Auftraggeber konkrete Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen.

Teile des NKSE-Teams sind zugleich Teil der Nationalen Kontaktstelle für Orphanet in Österreich, die sich in dieser Ausgabe ebenfalls vorstellt. Darüber hinaus freuen wir uns, mehrere Gastautorinnen und -autoren für unseren ersten Newsletter gewonnen zu haben: Einige großen Zentrenstandorte in Wien, Graz und Innsbruck geben Einblicke in ihre Arbeit. Schließlich freuen wir uns über einen Beitrag von Pro Rare, dem Dachverband der österreichischen Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen für Seltene Erkrankungen.

Wir wünschen Ihnen viele interessante Impulse!

Ihr NKSE-Team

Das Team der NKSE



Das Team der NKSE v. l. n. r: Christina Einwögerer, Miriam Spittler-Vranjes, Caroline Czasch, Elisabeth Kanitz, Nina Zimmermann, Alexander Eisenmann, Nina Fehringer

Vorwort von Sektionschefin Dr.in Katharina Reich

Das Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMASGPK) setzt sich seit vielen Jahren für die Verbesserung der Diagnose und Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein. Seit der Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) im Jahr 2015 arbeiten wir kontinuierlich an der Verbesserung von Versorgungszugängen, Forschung und Sichtbarkeit dieser Patientengruppe, die in Österreich ca. 500.000 Menschen umfasst. Die Erfolge sind bereits sichtbar: Heute gibt es in Österreich 45 designierte Expertisezentren, die spezialisierte Diagnostik und Therapie in allen relevanten Krankheitsgruppen anbieten. Um die Zusammenarbeit zwischen allen Akteurinnen und Akteuren im Feld zu stärken, wurde die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) eingerichtet.

Seit 1. Jänner 2026 besteht die gesetzliche Verpflichtung zur Codierung mit ORPHAcodes – ein wichtiger Schritt, um Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem besser abzubilden. Seit 2026 fungiert die GÖG auch als Nationale Kontaktstelle für Orphanet, um den internationalen Austausch und die Vernetzung in diesem Bereich weiter zu fördern.

Ich freue mich, dass der von Hr. Prof. Waldhauser initiierte Newsletter zu seltenen Erkrankungen nun in unserem Auftrag von der NKSE fortgeführt wird. Dieser Newsletter trägt dazu bei, das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen in Österreich weiter zu stärken und die wichtige Arbeit aller Beteiligten sichtbar zu machen. Heute dürfen wir Ihnen die erste Ausgabe des NKSE-Newsletters präsentieren – wir hoffen, dass Sie inspirierende Einblicke in aktuelle Projekte, unsere Expertisezentren und in die Perspektive der Patientinnen und Patienten gewinnen.

Wir wünschen Ihnen eine informative und anregende Lektüre und freuen uns auf Ihr Feedback!

NKSE im Fokus

Expertisezentren für Seltene Erkrankungen in Österreich

Die Designation von Expertisezentren für Seltene Erkrankungen stellt eine zentrale Maßnahme des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) dar und basiert auf europäischen Empfehlungen und Rechtsgrundlagen (COM/2008/0679, 2009/C 151/02, 2011/24/EU). Ein Expertisezentrum ist eine spezialisierte Krankenhausabteilung oder Ambulanz mit ausgewiesener Erfahrung in der Diagnostik und Behandlung bestimmter Seltener Erkrankungen, die nach festgelegten Qualitätskriterien arbeitet und national sowie europaweit mit anderen Expertinnen und Experten innerhalb von Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) vernetzt ist. Ziel der Designation von Expertisezentren ist es, die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern, indem bestehende medizinische Expertise sichtbar gemacht, gebündelt und vernetzt wird. Dabei werden keine neuen Strukturen geschaffen, sondern bereits bestehende hochspezialisierte Einrichtungen nach einem festgelegten Verfahren als Zentren für bestimmte Gruppen Seltener Erkrankungen anerkannt.

Diese Zentren fungieren als zentrale Anlaufstellen für Patientinnen und Patienten, niedergelassene Ärztinnen und Ärzte sowie andere Gesundheitseinrichtungen. Sie übernehmen wichtige Aufgaben in der Diagnostik, Therapieplanung, Langzeitbetreuung und Forschung und tragen dazu bei, die oftmals langen Wege bis zur Diagnose und zur passenden Behandlung zu verkürzen.

Eine Übersicht über die derzeit designierten Expertisezentren und assoziierten Zentren für Seltene Erkrankungen in Österreich findet sich auf dem Öffentlichen Gesundheitsportal Österreichs. Weiters sind diese Zentren auch im Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) abgebildet.

Auf dem Weg zu einem Nationalen Register für Seltene Erkrankungen

In Patientenregistern werden strukturiert Informationen über einzelne Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen gesammelt. Diese Daten können medizinische Angaben (z. B. Diagnosen oder Behandlungen) sowie weitere relevante Informationen umfassen und werden in der Regel von behandelnden Fachpersonen eingegeben. Die Daten werden immer für einen klar festgelegten Zweck gesammelt – zum Beispiel für die Forschung, zur Verbesserung der medizinischen Versorgung oder zur Unterstützung gesundheitspolitischer Entscheidungen. In Österreich konnten in einer Erhebung 2024/2025, die von der NKSE durchgeführt wurde, mehr als 130 solcher Register für Seltene Erkrankungen identifiziert werden. Der Bedarf an einem nationalen und übersichtlichen Register in Österreich wurde schon oft von Fachleuten und Einrichtungen betont. Ein einheitliches System, das von allen Zentren genutzt wird, könnte Daten strukturiert zusammenführen, eine Übersichtlichkeit herstellen und den Nutzen erhöhen. Auf Basis der Bestandserhebung wurde ein Konzept für ein nationales Register erstellt, das einen schrittweisen Aufbau vorsieht: Zunächst wird ein Basisdatensatz eingeführt, der grundlegende Auswertungen ermöglicht. Später können zusätzliche Module, etwa für Forschung oder Qualitätssicherung, ergänzt werden. Das Konzept ist nun hinsichtlich seiner Realisierbarkeit zu prüfen und weitere Details (z. B. zur Finanzierung und rechtlichen Verankerung) sind zu klären. Das Register ist ein wichtiger Schritt, um Wissen zu bündeln und die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen langfristig gezielt zu verbessern.

Für weitere Informationen:

Bestandsaufnahme von Patientenregitern für Seltene Erkrankungen in Österreich (2025)
Konzept für ein Nationales Register für Seltene Erkrankungen in Österreich (2026)

Orphanet Austria - Informationen und Orientierung bei Seltenen Erkrankungen

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

Um eine fundierte Datengrundlage und qualitätsgesicherte Informationen bereitzustellen, wurde Orphanet entwickelt. Seit nahezu 30 Jahren ist Orphanet, an dem sich rund 40 Länder beteiligen, heute die weltweit umfassendste Referenzdatenbank für Seltene Erkrankungen. Die Plattform stellt frei zugängliche, von Expertinnen und Experten geprüfte Informationen für Patientinnen und Patienten, Angehörige, Gesundheitsberufe sowie Forschende zur Verfügung. Ein besonderer Schwerpunkt von Orphanet ist die internationale Nomenklatur Seltener Erkrankungen. Jede Seltene Erkrankung ist eindeutig beschrieben und mit einem ORPHAcode versehen. Derzeit sind rund 6.700 Krankheitsentitäten mit ORPHAcodes klassifiziert. Diese standardisierte Kodierung verbessert die Sichtbarkeit Seltener Erkrankungen im Gesundheitssystem. Die Verwendung von ORPHAcodes wird von der Europäischen Union empfohlen und ist in Österreich seit 1. Jänner 2026 in den designierten Expertisezentren gesetzlich verpflichtend. Darüber hinaus ist Orphanet eine wertvolle Such- und Informationsplattform für Patientinnen und Patienten sowie Angehörige. Die Datenbank unterstützt bei der Suche nach medizinischen Expertinnen und Experten, Selbsthilfeorganisationen sowie nach klinischen Studien.

Die Nationale Kontaktstelle für Orphanet in Österreich ist seit 2026 an der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) angesiedelt. Zu den Aufgaben von Orphanet Austria zählen Schulungen und Beratung für Kliniken, die Aktualisierung österreichischer Einträge auf der Orphanet-Website sowie der Austausch mit den österreichischen Mitgliedern der Europäischen Referenznetzwerke (ERN).

Sie sind Klinikerin oder Kliniker und haben Fragen zur Codierung mittels ORPHAcodes? Sie arbeiten an einem Expertisezentrum, in einem Forschungsprojekt,

Register oder einer Patientenorganisation im Bereich Seltene Erkrankungen und möchten auf Orphanet gelistet werden? Dann kontaktieren Sie uns unter: selteneerkrankungen@goeg.at

Häufige Fragen und Antworten zu ORPHAcodes finden Sie außerdem unter folgendem Link.

Pro Rare **Austria** im Fokus

Wir freuen uns, in diesem neu eingerichteten Newsletter der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) Gastbeiträge verfassen zu dürfen. Unter anderem wird der langjährige „Expertisenetze“-Newsletter in diesem neuen Format aufgehen bzw. weitergeführt werden. Wir sind überzeugt, dass diese Fortführung und Weiterentwicklung auch einen Beitrag zu weiteren Verbesserungen für Betroffene von Seltenen Erkrankungen leisten wird.

Als Allianz für Seltene Erkrankungen geben wir Betroffenen und deren Angehörigen in Österreich eine gemeinsame, kräftige Stimme. Einzelne Seltene Erkrankungen betreffen zwar jeweils nur wenige Menschen, in Summe leben jedoch rund 450.000 bis 500.000 Menschen in Österreich mit einer solchen Diagnose. Viele von ihnen erleben jahrelange Unsicherheit bis zur richtigen Diagnose, begrenzte Therapieoptionen und eine oft unzureichende medizinische Versorgung. Deshalb ist eine verstärkte Förderung der Forschung von entscheidender Bedeutung. Sie bildet die Grundlage für ein besseres Verständnis der Erkrankungen, für die Entwicklung neuer Medikamente und Therapien sowie für eine schnellere und präzisere Diagnostik.

Die Forschungsförderung ist ein zentrales Handlungsfeld, um die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern. Gleichzeitig stärkt sie die Vernetzung von Expertisezentren, unterstützt wissenschaftliche Innovationen und trägt dazu bei, Österreich als attraktiven Standort für Life Sciences weiterzuentwickeln. Investitionen in die Forschung kommen daher nicht nur Menschen mit Seltenen Erkrankungen zugute, sondern fördern auch den medizinischen Fortschritt insgesamt. Eine konsequente Forschungsstrategie schafft die Voraussetzung für frühere Diagnosen, wirksamere Behandlungen und mehr Chancengleichheit für Betroffene und ihre Familien. Um Verbesserungen für Betroffene von Seltenen Erkrankungen im österreichischen Gesundheitssystem herbeizuführen, sind guter und kontinuierlicher Austausch und die konstruktive Zusammenarbeit aller Stakeholderinnen und Stakeholder wichtig. Wir freuen uns über den etablierten und regelmäßigen Kontakt mit der Gesundheit Österreich GmbH bzw. der Nationalen Koordinationsstelle, der bedeutend für die Verbesserung des gegenseitigen Verständnisses ist.

Verfasserin: Mag. Ella Rosenberger, Geschäftsführung Pro Rare Austria

---

Haben Sie schon unseren Newsletter abonniert? Unter folgendem Link geht's zur Anmeldung

Zentrum Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI)

Das Zentrum Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) hat seit seiner Gründung im November 2014 eine Tradition in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

Entstanden ist das ZSKI als regionale Weiterentwicklung des im Jahr 2011 gegründeten Vereines Forum Seltene Krankheiten (FSK), der von Vertreterinnen und Vertretern der Abteilungen Dermatologie, Pädiatrie und Humangenetik in Innsbruck und in Salzburg initiiert wurde. Im Jahr 2015 wurde das FSK zu einem nationalen Verein, in dem sich Vertretende der fünf österreichischen Universitäten finden und der auch mit der Organisation der Österreichischen Kongresse für Seltene Erkrankungen bzw. Krankheiten betraut wurde.

Die Gründungsmitglieder des Innsbrucker Teams des Forum Seltene Krankheiten, Prof. Dr. Daniela Karall und Prof. Dr. Johannes Zschocke, sind seither im Vorstand des FSK vertreten und auch wichtige Player im ZSKI.



Gründungsmitglieder des Forums Seltene Krankheiten in Innsbruck (v. l. n. r.): Prof. Dr. Matthias Schmuth, Dermatologie, Prof. Dr. Daniela Karall, Pädiatrie, Priv.-Doz. Dr. Scholl-Bürgi, Pädiatrie, Dr. Christine Fauth, Humangenetik, Prof. DDr. Johannes Zschocke, Humangenetik. Alle fünf sind auch im ZSKI aktiv. Das Bild des Innsbrucker Teams wurde rezent im Juni 2026 anlässlich des 15-jährigen Jubiläums des FSK aufgenommen. © D Bullock

Als Zentrum im Westen Österreichs hat das ZSKI seit seiner Gründung 2014 an der Universitätsklinik in Innsbruck 110 interdisziplinäre Boards zu Seltenen Krankheiten abgehalten, die einmal monatlich stattfinden und sowohl Fallbesprechungen ermöglichen als auch den Austausch über andere Herausforderungen und aktuelle Themen mit Bezug zu Seltenen Erkrankungen. Die Zahl der Abteilungen und Personen, die sich sowohl lokal als auch global engagieren, ist seit der Gründung deutlich gestiegen. Auch die Anbindung an die Europäischen Referenznetzwerke bietet eine gute Plattform, um die eigene Expertise zu teilen und von der anderer zu profitieren.

Wichtig für eine gute Versorgung ist die Lenkung von Personen mit Seltenen Erkrankungen („Patientenpfade“). Neben dem Engagement von Einzelpersonen arbeiten wir am ZSKI kontinuierlich an dem Auf- und Ausbau einer sichtbaren Struktur innerhalb der Medizinischen Universität Innsbruck und den Tirol Kliniken. Die Initiativen zu Seltenen Erkrankungen sind gut anerkannt, eine personelle oder finanzielle Unterstützung erfolgt aber derzeit (noch) aus

Drittmitteln. Wünschenswert wäre, dass Seltene Erkrankungen in neuen Systemen wie dem European Health Data Space und in Kodierungssystemen sowie bei deren Umsetzung auf regionaler und nationaler Ebene mitgedacht werden. Ziel ist, Daten zu erheben, die die Häufigkeit von Seltenen Erkrankungen und die damit verbundenen Bedürfnisse und notwendigen Ressourcen in Österreich widerspiegeln. Damit könnten Patientinnen und Patienten in die passenden existierenden Strukturen integriert und die lange Zeit bis zur Diagnosestellung verkürzt werden. Zu diesem Zweck hat das ZSKI seit 1. April 2026 in der Person von Dr. Daniela Kresse eine Ärztliche Lotsin bzw. Ärztin für Seltene Erkrankungen. Wir planen als nächsten Schritt eine Sprechstunde für Seltene Erkrankungen vornehmlich für Erwachsene, um eine Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten und Zuweiser:innen zu bieten. Hier soll eine gebündelte Planung der weiteren Betreuung erfolgen, wenn trotz objektivierbarer Befunde bisher keine eindeutige Zuordnung zu einer Fachrichtung gelungen ist.

Wir sind dankbar, uns in dieser ersten Ausgabe des NKSE-Newsletters vorstellen zu dürfen, und freuen uns darauf, gemeinsam die Versorgung zu verbessern.

Verfasser:innen: Daniela Karall, Klinik für Pädiatrie, Medizinische Universität Innsbruck, Daniela Kresse, Ärztliche Lotsin bzw. Ärztin für Seltene Erkrankungen, ZSKI, Johannes Zschocke, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck

Univ. Zentrum für Seltene Erkrankungen Graz

Im Herbst 2025 wurde unter Federführung von Rektorin Prof.in Dr.in Andrea Kurz sowie Ass.-Prof. Dir. Dr. Wolfgang Köle am LKH-Univ. Klinikum Graz in Zusammenarbeit mit den steirischen Krankenanstalten ein Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen in der Steiermark geschaffen. Die rund 7.000 Seltenen Erkrankungen können einzelne Organe oder mehrere Organsysteme betreffen und erfordern daher eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit. Da etwa 80 Prozent genetisch bedingt sind, nimmt das Institut für Humangenetik der Med Uni Graz in der Diagnostik eine federführende Rolle ein. Gemeinsam mit der Humangenetik Innsbruck koordiniert es das Austrian Network for Medical Genome Analysis (MedGenA). Die dafür zur Verfügung stehende moderne Genomsequenzierungsinfrastruktur wurde unter anderem im Rahmen des FFG-geförderten Infrastrukturprojekts WGSmed aufgebaut und bietet optimale Voraussetzungen für die Aufklärung genetischer Ursachen Seltener Erkrankungen. Durch neue diagnostische Marker können heute auch seltene Autoimmun- und entzündliche Erkrankungen wesentlich schneller diagnostiziert werden. Da 50 Prozent der Seltenen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter beginnen, bestand am LKH-Univ. Klinikum Graz bereits seit 2021 eine pädiatrische Kompetenzeinheit für Seltene genetische Erkrankungen. Diese Initiative wurde nun zu einem Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen weiterentwickelt.

Das Universitäre Zentrum für Seltene Erkrankungen Graz bündelt die lokale Expertise der neun Expertisezentren für verschiedene Gruppen von Seltenen Erkrankungen und nominierter Expertinnen und Experten aller Kliniken und Spezialbereiche des LKH-Univ. Klinikums Graz in einem starken lokalen Netzwerk. Dies ist vor allem für Patientinnen und Patienten mit chronischen

Erkrankungen und/oder einer Multiorganbeteiligung von Vorteil. Das Zentrum will jedoch auch eine Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten mit bislang nicht diagnostizierten Seltenen Erkrankungen bieten. Die Anmeldung kann durch Hausärztinnen und Hausärzte, Fachmediziner:innen, oder die Patientin bzw. den Patienten selbst erfolgen. Das Anforderungsformular und weitere Informationen stehen auf der Homepage des Zentrums zur Verfügung. Das Institut für Humangenetik bietet Diagnostik und Beratung für Betroffene und deren Angehörige innerhalb des LKH-Univ. Klinikums Graz sowie an drei Außenstellen an. Am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen bieten interdisziplinäre Sprechstunden Betroffenen insbesondere bei der Diagnoseeröffnung die Möglichkeit, Fragen zu Vererbung, Krankheitsverlauf und aktuellen Therapiemöglichkeiten im Rahmen eines gemeinsamen Termins zu besprechen. An der Klinischen Abteilung für Allgemeine Pädiatrie findet zudem in regelmäßigen Abständen ein interdisziplinäres EXOM-Board statt, an welchem Spezialistinnen und Spezialisten der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde sowie Humangenetiker:innen teilnehmen.

Neben den körperlichen Symptomen geraten bei der Abklärung von Seltenen Erkrankungen die psychosomatischen Belastungen leicht in den Hintergrund, obwohl sie einen wesentlichen Einfluss auf Krankheitsverlauf, Lebensqualität und Therapieadhärenz haben. Die enge Zusammenarbeit spezialisierter somatischer Fachdisziplinen und psychosomatischer wie auch psychotherapeutischer Expertise am LKH-Univ. Klinikum Graz ermöglicht eine patientenzentrierte Versorgung und individuelle, tragfähige Behandlungswege. Da immer mehr Patientinnen und Patienten durch Fortschritte in den Behandlungsmöglichkeiten Seltener Erkrankungen das Erwachsenenalter erreichen, sollen im neu etablierten Zentrum Transitionsstrukturen für eine kontinuierliche Betreuung von der Kinder- bis in die Erwachsenenmedizin mithilfe der nominierten Expertinnen und Experten ausgebaut werden. Die internationale Zusammenarbeit in europäischen Netzwerken soll den Zugang zu innovativen Therapiestudien fördern und die Datenerfassung in großen europäischen Registern das Wissen zu Seltenen Erkrankungen erweitern. In der Wissenschaft ermöglicht die enge Verbindung von klinischer Versorgung am LKH-Univ. Klinikum Graz und Forschung an den vorklinischen Instituten sowie dem Zentrum für Medizinische Forschung (ZMF), neue Erkenntnisse rasch in die Patientenversorgung zu übertragen. Als wichtige Lehr- und Ausbildungsstätte werden wir unseren Studierenden das Gebiet der Seltenen Erkrankungen in Seminaren und Diplomarbeiten als zusätzliches Know-how für den späteren Berufsalltag vermitteln. Im Gegensatz zu den seit über 10 Jahren in Deutschland existierenden Zentren für Seltene Erkrankungen, steckt das Universitäre Zentrum für Seltene Erkrankungen Graz in den Kinderschuhen. Unser Ziel ist ein rascher, solider Aufbau von Anforderungspfaden sowie eine engere Vernetzung bestehender Versorgungsstrukturen zum Wohl von Patientinnen und Patienten mit Seltenen oder ungeklärten Erkrankungen.

Verfasser:innen: Barbara Plecko, Leiterin der Klinischen Abteilung für Allgemeine Pädiatrie

Stv. Klinikvorständin/Stv. Ärztliche Direktorin – LKH-Univ. Klinikum Graz / Sprecherin des Univ.-Zentrums für Seltene Erkrankungen Graz



Mitglieder des EXOM-Boards an der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz © Medizinische Universität Graz/Wiesner

Comprehensive Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CCRUD)

Das Comprehensive Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CCRUD) ist seit 1. Jänner 2026 am Universitätsklinikum AKH als eigene Organisationseinheit etabliert und bündelt die Expertise für Seltene Erkrankungen der Kliniken, Institute und theoretischen Einrichtungen, insbesondere werden dort die Typ-B-Expertisezentren und assoziierten Zentren für Seltene Erkrankungen am Standort Wien zusammengeführt. Im Bereich der Seltenen und diagnostizierten Erkrankungen wird eine koordinierte, interdisziplinäre Versorgung angeboten, Rare Disease Boards bringen Expertise bei komplexen und unklaren Fällen zusammen und es wird eine Steigerung der Awareness für Seltene Erkrankungen angestrebt. An den Expertisezentren der Universitätskliniken von MedUni Wien und AKH Wien wurden 2025 mehr als 10.000 Patientinnen und Patienten mit über 3.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen betreut. Die enge Verzahnung von Versorgung und Forschung zeigt sich zudem in rund 150 wissenschaftlichen Publikationen zu seltenen Erkrankungen im Jahr 2025, dies umfasst die Grundlagenforschung bis hin zu klinischen Studien.

Derzeit umfasst der Standort am Universitätsklinikum AKH 19 designierte nationale Typ-B-Expertisezentren und zwei assoziierte nationale Expertisezentren; hinzugerechnet werden kann noch die Pädiatrische Onkologie im St. Anna Kinderspital, einem Vollmitglied im Europäischen Referenznetzwerk (ERN) PaedCan. Zwei weitere Zentren sind Vollmitglieder bei den Europäischen Referenznetzwerken BOND (seltene Knochenstörungen) bzw. EpiCARE (seltene Epilepsieerkrankungen), die weiteren fungieren als assoziierte Partner, solange kein anderes

nationales Zentrum als Vollmitglied aufscheint. Das CCRUD verfolgt das Ziel, diese Expertisezentren im Sinne des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) zu einem Typ-A-Expertisecluster zusammenzuführen. Seltene Erkrankungen sind häufig komplex, führen rasch zu Stoffwechselentgleisungen und betreffen oft mehrere Organsysteme. Deshalb erleben wir täglich, wie wertvoll der enge Austausch zwischen unterschiedlichen Fachdisziplinen in Klinik, Forschung und Lehre ist. Gemeinsame Fallbesprechungen und kurze Abstimmungswege ermöglichen es, auch bei diagnostisch oder therapeutisch herausfordernden Fällen, rasch die passende Expertise einzubinden. Ein weiterer wichtiger Punkt ist die Zusammenarbeit mit dem Dachverband der Selbsthilfegruppen für Seltene Erkrankungen, Pro Rare Austria, und den klinischen Expertinnen und Experten, um möglichst alle Aspekte von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen kennenzulernen. Von unserem Einsatz für die seltenen und undiagnostizierten Erkrankungen profitieren letztlich nicht nur unsere Patientinnen und Patienten sowie ihre Familien, sondern vor allem auch das Gesundheitssystem, die öffentliche Hand und die Politik. Für die Zukunft sehen wir unsere Schwerpunkte insbesondere im Support der Expertisezentren, der Zusammenarbeit von Klinik und Humangenetik, im weiteren Ausbau des standortübergreifenden Typ-A-Clusters, in einer noch engeren nationalen und europäischen Vernetzung sowie in der rascheren Überführung neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse in die klinische Versorgung. So möchten wir mit dem „Undiagnosed Disease Program“ dazu beitragen, Patientinnen und Patienten mit bislang ungeklärten Erkrankungen eine Diagnose zu ermöglichen und für alle Patientinnen und Patienten mit seltenen komplexen chronischen Erkrankungen den Zugang zu spezialisierter Versorgung nachhaltig zu verbessern.

Verfasserin: Ao. Univ.-Prof.in Dr.in Susanne Greber-Platzer, MBA

Haben Sie schon vom Myhre-Syndrom gehört? Eine Betroffenenperspektive.

Das Myhre-Syndrom ist eine äußerst seltene genetische Erkrankung, die bei jeder:m Betroffenen auf unterschiedliche Weise auftritt. Sie kann zahlreiche Organe betreffen und unter anderem mit Entwicklungsverzögerungen, Hörbeeinträchtigungen, Herz- und Lungenerkrankungen, orthopädischen Auffälligkeiten sowie einer zunehmenden Einschränkung der Beweglichkeit einhergehen. Aufgrund der vielfältigen und oft schwer einzuordnenden Symptome vergeht häufig viel Zeit, bis eine gesicherte Diagnose vorliegt. Für die Betroffenen und ihre Familien bedeutet dies meist Jahre voller Untersuchungen, Arzttermine und Unsicherheit.

Dies war auch bei einer Familie der Fall, bei deren Kind bereits in den ersten Lebensjahren verschiedene gesundheitliche Auffälligkeiten und Entwicklungsverzögerungen bestanden. Es folgten über Jahre zahlreiche Untersuchungen bei unterschiedlichsten Fachärztinnen und Fachärzten, viele Therapien und immer neue Vermutungen – doch erst nach einer umfassenden genetischen Analyse konnte im Alter von zehn Jahren das Myhre-Syndrom als Ursache erkannt

werden. Die Diagnose brachte zwar Gewissheit und damit auch eine Art der Erleichterung, machte aber zugleich deutlich, dass die Familie einen lebenslangen Weg mit regelmäßigen Kontrollen, symptomatischen Therapien und medizinischer Begleitung vor sich hat.

Für die betroffene Familie gehören Physiotherapie, Ergotherapie, logopädische Förderung, regelmäßige Kontrollen verschiedener Organsysteme und Termine sowohl in der kinderärztlichen Ordination als auch bei unterschiedlichen fachspezifischen Spezialistinnen und Spezialisten zum Alltag. Die Familie muss ihren gesamten Lebensrhythmus immer wieder an die Bedarfe des Kindes anpassen. Mit den medizinischen Herausforderungen gehen auch große – oft marginalisierte – psychische Belastungen einher: die Sorge um die Zukunft, die Ungewissheit über den weiteren Krankheitsverlauf und das Gefühl, mit einer Erkrankung zu leben, von der kaum jemand gehört hat. Dieser Fall ist der bislang einzig diagnostizierte in Österreich – und weltweit spricht man aktuell von nur rund 200 Fällen. Für eine frühestmögliche Diagnose sind wachsames medizinisches Fachpersonal, eine frühzeitige genetische Diagnostik und eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit von großer Bedeutung. Dies sowie individuell abgestimmte Förder- und Therapiemaßnahmen können dazu beitragen, die Entwicklung bestmöglich zu unterstützen, Komplikationen frühzeitig zu erkennen und die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern. Ebenso kann der Austausch mit anderen Betroffenen für viele eine große Unterstützung sein.

Mehr zum Myhre-Syndrom finden Sie unter folgendem Link

Verfasserin: Mag. Ella Rosenberger, Geschäftsführung Pro Rare Austria

Veranstaltungen

Bevorstehende Veranstaltungen
World Orphan Drug Congress Europe 2026, 26.–28. Oktober 2026 in Amsterdam; nähere Informationen finden Sie unter folgendem Link

Vergangene Veranstaltungen

2nd European Congress on Rare Diseases and Orphan Drugs, 14. –15. September 2026 in London, nähere Informationen finden Sie unter folgendem Link

Erster „Tag der Transition“, 18. September 2026 online, nähere Informationen finden Sie unter folgendem Link

2. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen, 24.–25. September 2026 in Bonn; nähere

Informationen finden Sie unter folgendem Link

Umfrage zur Verbesserung der anästhesiologischen Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen

Wir möchten Sie auf die Umfrage zur Verbesserung der anästhesiologischen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen von OrphanAnesthesia, einer internationalen Initiative der Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin, aufmerksam machen. Die Umfrage können Sie unter folgendem Link ausfüllen

Publikationen der EU Joint Actions JARDIN 2 und ERDERA

JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems)

· Care Pathways Toolkit for Healthcare Professionals and Patient Representatives
Methodik und Toolkit zur Entwicklung patientenzentrierter Versorgungspfade für Seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit den Europäischen Referenznetzwerken (ERN).
https://jardin-ern.eu/wp-content/uploads/2025/01/JARDIN-Care-Pathways-Toolkit-HCPs-and-Patients.pdf

ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance)

· Coordinated Re-analysis Diagnostic Pipeline
Europäisches Konzept zur koordinierten Reanalyse bestehender Diagnostikdaten mit dem Ziel, die Diagnoserate bei Seltenen Erkrankungen zu erhöhen.
https://cordis.europa.eu/project/id/101156595/results

· Guidelines to Increase Integration of Underrepresented Countries

Empfehlungen zur stärkeren Einbindung unterrepräsentierter Länder in europäische Forschungs- und Versorgungsnetzwerke.
https://cordis.europa.eu/project/id/101156595/results

· Roadmap for Genomic Federated Data Analysis Approach
Strategiepapier zur föderierten genomischen Datennutzung und Vernetzung mit der European Genomic Data Infrastructure (GDI).
https://cordis.europa.eu/project/id/101156595/results

Leseempfehlungen der NKSE

Leseempfehlung 1 (Peer-reviewed)

Briscoe S, et al. (2026). Evidence of health inequities across the rare disease patient care pathway: development of a toolkit using a conceptual framework.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Der Beitrag beschreibt ein praxisorientiertes Toolkit zur Identifikation gesundheitlicher Ungleichheiten entlang des Versorgungspfads von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Ziel ist es, strukturelle Barrieren sichtbar zu machen und Ansatzpunkte für gezielte Verbesserungen der Versorgung zu identifizieren. Das Toolkit eignet sich insbesondere für Gesundheitsplanung und Versorgungsentwicklung.

https://link.springer.com/article/10.1186/s13023-026-04389-0

Leseempfehlung 2 (Policy)

European Parliament Research Service (2026). EU rare disease action plan – European Added Value Assessment

Die Studie analysiert den Mehrwert eines europäischen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen und formuliert 31 Empfehlungen u. a. zu Versorgung, Europäischen Referenznetzwerken (ERN), Diagnostik, Dateninfrastruktur, Forschung und Governance. Sie gehört derzeit zu den wichtigsten strategischen Veröffentlichungen auf EU-Ebene und dürfte die zukünftige europäische Politik im Bereich Seltener Erkrankungen maßgeblich prägen.

https://www.europarl.europa.eu/thinktank/en/document/EPRS_STU(2026)774708

Einladung zur Einreichung von Beiträgen für zukünftige Newsletter-Ausgaben

Mit diesem Newsletter möchten wir den Austausch innerhalb der österreichischen Community für Seltene Erkrankungen fördern. Für zukünftige Ausgaben freuen wir uns über Hinweise auf interessante Themen sowie über Vorschläge für Gastbeiträge aus den Bereichen Versorgung, Forschung, Patientenvertretung oder Gesundheitspolitik. Wenn Sie einen Beitrag einreichen oder ein Thema für eine kommende Ausgabe anregen möchten, kontaktieren Sie uns gerne unter selteneerkrankungen@goeg.at.

Ergänzend wird die NKSE auch künftig gezielt Institutionen sowie Expertinnen und Experten einladen, Beiträge zu ausgewählten Schwerpunktthemen beizusteuern.

Zur Website

Kontaktieren Sie uns

Impressum

Gesundheit Österreich GmbH