

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen



Das NKSE Team^[1]: (vorne, vl.) Ch. Einwögerer, N. Fehringer, C. Czasch, (hinten) M.E. Spittler-Vranjes, E. Kanitz, N. Zimmermann, A. Eisenmann © GÖG

... „aus Alt mach Neu“

Die letzten neun Jahre haben wir Sie mit aktuellen Inhalten rund um die seltenen Erkrankungen (SE) versorgt [2] (siehe auch Editorial). Wir sind in die Jahre gekommen und unsere Ausgaben sind zuletzt seltener geworden. Das NKSE-Team aus der Gesundheit Österreich GmbH, jung, dynamisch, engagiert, überwiegend weiblich (Foto), übernimmt unseren Newsletter und wird Sie weiter über die Entwicklungen der SE in Österreich auf dem laufenden halten. Die KI schreibt über sie: „Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Österreich koordiniert die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans (NAP.se), vernetzt Akteure und ist für das

Designationsverfahren spezialisierter Expertisezentren zuständig, um die Versorgung Betroffener zu verbessern“. Ein Mission – Statement, das sich mit unseren Intentionen der letzten Jahren gedeckt hat. Um den neuen Newsletter zu erhalten, müssen Sie sich jedoch aus rechtlichen Gründen über den nachfolgenden Link neu anmelden. (fw)

Anmeldung zum neuen Newsletter:
[ZUR ANMELDUNG HIER KLICKEN](#)

Weitere Informationen

- ⇒ Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) [1]
- ⇒ Inhalte des NL „Schwerpunkte und Netzwerke für SE“ [2]

Statement von Elisabeth Kanitz, Ansprechpartnerin bei der NKSE

Die Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) ist seit vielen Jahren an der GÖG angesiedelt und war bereits in die Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAP.se) eingebunden. Seit 2024 hat sich das Aufgabenprofil im Zuge der Begleitung der Designationsverfahren deutlich erweitert, und die NKSE ist an das Bundesinstitut für Qualität im Gesundheitswesen (BIOG) an der GÖG übersiedelt.

Das aktuelle Team ist seit dieser Neuausrichtung gemeinsam an Bord und bringt eine breite fachliche Expertise aus Medizin, Epidemiologie, Genetik, Pharmaökonomie, Sozialwissenschaften, Jus – und ja, auch Archäologie – ein. In enger Abstimmung mit unserer Auftraggeberin im BMASGPK arbeiten wir daran, Strukturen weiterzuentwickeln, Akteur:innen zu vernetzen und priorisierte Maßnahmen des NAP.se voranzubringen. Die Arbeit im **Bereich seltener Erkrankungen** ist für uns von hoher fachlicher und persönlicher Bedeutung – geprägt durch die Komplexität der Themen, die engagierte Community sowie die Möglichkeit, gemeinsam mit unserer



Auftraggeberin im BMASGPK konkrete Verbesserungen für Betroffene zu schaffen.

Wir freuen uns darauf, den Newsletter künftig zu gestalten – und würden uns freuen, wenn Sie uns dabei ein Stück begleiten. (ek)

Weitere Informationen

⇒ Elisabeth Kanitz bei der GÖG [3]

⇒ Elisabeth Kanitz auf ResearchGate [4]

Universitäres Zentrum für seltene Erkrankungen Graz – Eröffnung [5]

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 1 von 2.000 Menschen davon betroffen ist. In Österreich leben aktuell rund 450.000 Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Die Krankheitsbilder der insgesamt **7.000 seltenen Erkrankungen** sind vielfältig und können einzelne Organe betreffen oder sich als sogenannte Multisystemerkrankungen, also Erkrankung an mehreren Organen, manifestieren. Dies erfordert eine enge Zusammenarbeit aller nötigen ExpertInnen und Behandlungspartner. In der Regel handelt es sich bei seltenen Erkrankungen zudem um chronische, häufig auch um fortschreitende Erkrankungen mit der Notwendigkeit einer langfristigen medizinischen Betreuung.

Etwa **80%** aller seltenen Erkrankungen **sind genetisch** bedingt, der Rest entfällt auf Autoimmun- oder seltene Infektionskrankheiten.

Bis vor 10 Jahren hatten viele PatientInnen bis zur korrekten Diagnose eine diagnostische Odyssee hinter sich. Durch **moderne genetische Analysen** mit simultaner Fehlersuche in allen 20.000 menschlichen Genen kann durch diese kostengünstige Methode, je nach Krankheitsbild, in **30-60% eine Klärung** der Krankheitsursache erfolgen. Das Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität

Graz nimmt in der Diagnostik seltener Erkrankungen eine federführende Rolle ein und koordiniert, gemeinsam mit dem Zentrum für Medizinische Genetik Innsbruck (Institut für Humangenetik Innsbruck, das „**Austrian Network for Medical Genome Analysis**“ (MedGenA). Durch dieses von der österreichischen Förderagentur für Forschung (FFG) geförderte Infrastrukturprojekt verfügt die Med Uni Graz über die neueste Generation von DNA-Sequenziergeräten und entsprechende Ausstattung für die Datenauswertung, sodass am Standort optimale Voraussetzungen für die Aufklärung genetischer Ursachen seltener Erkrankungen gegeben sind [6].

Durch neue diagnostische Marker von Autoimmunerkrankungen und entzündlichen Erkrankungen kann auch in diesen Fachbereichen die Diagnose einer seltenen Erkrankung heutzutage wesentlich schneller gestellt werden.

50% der seltenen Erkrankungen beginnen bereits **im Kindesalter**; erste Symptome können jedoch auch erst im späteren Erwachsenenalter auftreten. Die frühe Klärung der Krankheitsursache ist für PatientInnen und behandelnde ÄrztInnen die Basis einer



Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko

prognostischen Einschätzung sowie bestmöglichen Behandlung.

Durch den rasanten Wissenszuwachs hat sich in den letzten 15 Jahren ein System von **europäischen Referenznetzwerken (ERN)** [7] für seltene Erkrankungen entwickelt. Die Umsetzung des **Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)** [8] sowie der Anerkennungsprozess von europäischen Referenzzentren innerhalb Österreichs wird durch die **nationale Koordinationsstelle (NKSE)** [1] gesteuert. Am Standort des Univ. Klinikums Graz sind aktuell 9 ERN Zentren in verschiedenen Fachbereichen etabliert.

Aktuell stehen lediglich für ca. **15%** der seltenen Erkrankungen **spezifische, also ursachenbezogene Therapien** zur Verfügung. Hierzu zählen eine maßgeschneiderte Medikamentenauswahl, z.B. bei schweren genetischen Epilepsien, Gentherapien oder genverändernde Therapien, wie sie für die spinale Muskelatrophie, aber auch für die schwere Hämophilie B (Bluterkrankheit Typ B) zugelassen sind. Durch innovative Therapieverfahren erreichen immer mehr PatientInnen mit seltenen Erkrankungen das hohe Erwachsenenalter. Auch für seltene Tumorerkrankungen und Leukämien stehen neue Krebsimmuntherapien zur Verfügung, welche häufig die Behandlung an einem spezialisierten Zentrum erfordern.

Ziel des **Univ. Zentrums für seltene Erkrankungen Graz** ist eine **Bündelung der lokalen Expertise**. Die Basis hierfür bilden 9 ERN-Expertisezentren am Standort des LKH-Univ. Klinikums Graz, welche nun zusammen mit KooperationspartnerInnen aller Kliniken des LKH-Univ. Klinikums Graz ein **starkes lokales Netzwerk** bilden. Dies ist vor allem für PatientInnen mit einer Multiorganbeteiligung von Vorteil. Durch eine zentrale Anlaufstelle sollen zukünftig Zuweisungspfade für PatientInnen mit bereits be-

kannten Seltenen Erkrankungen, aber auch mit bislang nicht zugeordneten Krankheitsbildern für Haus- oder FachärztInnen einheitlich geregelt werden. Durch den Fortschritt in den Behandlungsmöglichkeiten seltener Erkrankungen erreichen immer mehr PatientInnen das Erwachsenenalter. Dies erfordert die Etablierung von **Transitionsstrukturen** [9] von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin, wie es zuletzt für PatientInnen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen gelungen ist. Die internationale Zusammenarbeit in Netzwerken wird zudem den Zugang zu innovativen Therapiestudien fördern. Die Datenerfassung in europäischen Registern wird dazu beitragen, das Wissen zu seltenen Erkrankungen zu erweitern. In der Wissenschaft sind die Univ. Kliniken am LKH Graz eng mit den vorklinischen Instituten der verschiedenen Forschungsfelder und dem Zentrum für Medizinische Forschung (ZMF) [10] verbunden. Durch einen translationalen Ansatz können so Erkenntnisse der Grundlagenforschung möglichst rasch in eine verbesserte PatientInnenversorgung umgesetzt werden. (bp)

Weitere Informationen

- ⇒ Universitäres Zentrum für seltene Erkrankungen Graz (ucrd@uniklinikum.kages.at) [5]
- ⇒ Austrian Network f. Medical Genome Analysis (MedGenA) [6]
- ⇒ Europäische Referenznetzwerke (ERNs) [7]
- ⇒ Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) [8]
- ⇒ Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) [1]
- ⇒ Transition [9]
- ⇒ Zentrum für Medizinische Forschung, Med Uni Graz [10]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

25.4.2026

⇒ **Pro Rare Austria Vernetzungstreffen 2026**
Seminarzentrum Catamaran,
Johann-Böhm-Platz 1, 1020 **Wien** [11]

11.5.2026

⇒ **19. Rare Diseases Dialog: Patient:innenbeteiligung: Fundament oder Feigenblatt?**
Dachsaal Urania Wien, Uraniastraße 1, 1010
Wien [12]

24./25.9.2026

⇒ **2. DACH-Kongress für SE**
Universitätsklinikum Bonn
Biomedizinisches Zentrum (Gebäude B13)
Venusberg-Campus 1, 53127 **Bonn** [13]

▶▶▶▶▶ Save the Date ◀◀◀◀◀

NetUp zum Rare Disease Day 2026

Zum Rare Disease Day fand wieder, wie in den Jahren davor, eine Podiumsdiskussion in der Wiener Urania statt. Diese und auch die Podiumsdiskussionen der letzten Jahre wurden lobenswerter Weise aufgezeichnet und sind erhalten [14 - 17].



Susanne Greber-Platzer erzählte optimistisch von den 56 Zentren für seltene Erkrankungen, von denen 44 Mitglieder oder assoziierte Partner in ERNs sind (laut ERN-Suche) und von JARDIN [18] zur Vernetzung dieser Zentren.

Es hat sich viel getan, sind sich alle einig, obwohl immer noch viele Patientenkarrieren an intra- und extramuralen Sektorgrenzen angespült werden, wie Moderator **Christoph Hörhan** festhielt.

Karlheinz Kornhäusl streifte kurz die aktuelle Arbeit an der MedGeF-Vereinbarung (Vereinbarung über Verteilung der Kosten von hochpreisigen Therapien) [19], für die es aber keinen Zeithorizont gäbe.

Rainer Riedl, Gründungsmitglied von Pro Rare vor 15 Jahren, erzählte, seit 2008 bei allen Gesundheitsministern gewesen zu sein und nach jedem Wechsel wieder bei Null beginnen zu müssen.

Ulrike Königsberger-Ludwig zählte kurz nach und stellte fest, dass seit der Veröffentlichung des NAP.se 2015 [8] schon 10 Minister an der Reihe waren.

Gleich zweimal hervorgehoben wurde der Ausspruch: **Nichts über uns ohne uns**. Und ich hoffe, dass auch zukünftig danach gehandelt wird.

Früher wurde von Pro Rare anlässlich des Rare Disease Days das **Fest der Seltenen** nach einem Marsch durch Wien im Museumsquartier gefeiert. Vielleicht, der Tradition entsprechend, war auch diese Veranstaltung ein optimistisches Miteinander ohne Ecken, aber mit vielen Gesprächsangeboten.

Und es gab auch viele vertraute Gesprächsmomente: Junge Menschen verwandeln sich mit 18 in Organe (Beschreibung einer Problemquelle bei der Transition); es braucht Kümmerer in allen Bereichen (ohne benannten Antreiber kein Fortschritt); wegen der Fragmentierung des Gesundheitssystems wäre alles schwierig (eine gemeinsame Perspektive); Patientenorganisationen sind nicht einfach nur Jammerzirkel, sondern wirklich Dienstleister für Patienten (eine Patientenvertreter-Perspektive) ... und viele mehr, schauen Sie sich das an. (jh)

Weitere Informationen

- ⇒ Rare Disease Day 2026: Starke Patient:innenstimmen für ein zukunftsfähiges Gesundheitssystem [14]
- ⇒ Rare Disease Day 2025: Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen [15]
- ⇒ Rare Disease Day 2024: Rare Disease Policies - Next Steps! [16]
- ⇒ Rare Disease Day 2023: 450.000 Betroffene – immer noch selten? [17]
- ⇒ JARDIN 101: The Purpose. The Plan. The Potential [18]
- ⇒ MedGeF – Vereinbarung: MICHAELA WINDISCH-GRAETZ, Heilmittel: Versorgungsanspruch und Ökonomiegebot, DRdA 2025, 367 [19]

NAKSE 2025

Vor einem halben Jahr fand in Deutschland die vierte Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) statt [20]. Das mittlerweile etablierte, **zweijährige** Format bringt Expertinnen und Experten aus Selbsthilfe, Medizin, Wissenschaft, sowie Politik und Gesundheitswesen zusammen, um aktuelle Themen aus verschiedenen Blickwinkeln zu diskutieren.

Diese Diskussionen werden auch nachhaltig aufbewahrt und für Interessierte in einem Videoarchiv zur Verfügung gestellt [21]. Nach einem Klick auf „Auswahl“ auf der HP der Veranstaltung werden die Videos aller behandelten Themen gelistet.



Die beiden ersten Hauptthemen [22] Gen- und Zelltherapien sowie Arzneimittelentwicklung werden in der Nachbesprechung [23] behandelt und regen nachdrücklich an, das Videoarchiv zu benutzen.

Care und Case Management

Die Prominenz, die man den einzelnen Themen zuordnet, ist natürlich ein Ergebnis des aktuellen Umfeldes und der Nöte, die man aktuell am Größten empfindet. Genau darum möchte ich über das dritte Hauptthema, im dem es um den Zugang zur bestmöglichen Versorgung ging, kurz berichten und zur Nachschau animieren.

Stefan Schmidt [24] von der **Deutschen Gesellschaft für Care und Case Management** berichtete im Impulsvortrag über die Studienlage, über die Übertragbarkeit von internationalen Ergebnissen, über Kostenaspekte und den Wert der Kontinuität der Versorgung. Und er schloß mit der Feststellung, dass es wichtig wäre, für die Betroffenen zu arbeiten und nicht für einzelne Leistungsträger.

Die folgende Podiumsdiskussion begann mit drei konkreten Fragen:

1. Würden Menschen mit SE von Care- und Case-Management konkret profitieren?
2. Strukturelle und politische Umsetzbarkeit
3. Konkrete nächste Schritte.

Stefan Schwartz [25], Patientenbeauftragter der Bundesregierung, verglich das Sozialsystem mit einem Verschiebebahnhof, wo versucht wird, Patienten zu einem anderen Leistungsträger abzuschieben, ohne Rücksicht auf Menschen und entstehende Mehrkosten in einem anderen Finanzierungstopf. Viele Patienten geben dabei auf oder werden in Zuzahlungen für Heil- und Hilfsmittel gedrängt.

Zersplitterung von Zuständigkeiten sei ein omnipräsentes Problem.

Einer der Wünsche an das Christkind war, dass Care und Case Manager Personen mit Erfahrung sein sollten und nicht nur Absolventen eines Crashkurses; es sollte eine Tätigkeit sein, kein eigener Beruf.

Willibert Strunz aus dem Vorstand der Achse spricht mir aus der Seele: „Nach 30 Jahren Erfahrung in der Selbsthilfe kann man entweder zum Stoiker oder zum zornigen alten Mann werden. ... Institutionen wollen einfach keine Macht abgeben.“

Rita Fussenegger [26], österreichisches Gesicht der NAKSE-Präsentation [20], unterstreicht, dass wir Daten für eine zentrale Lösung brauchen – speziell für Patienten mit unklarer Diagnose.

Helge Hebestreit (ZSE Würzburg, ERN Lung und vieles mehr) antwortet, dass sich im Rahmen von JARDIN [27] genau dieses Thema von un-diagnostizierten Patienten angenommen wird (*Anm. Schande über mich, ich krieg nichts mit davon*).

Die abschließenden Wünsche der Podiumsrunde an die Zukunft würde ich mir auch gerne nach Österreich mitnehmen:

- Fallmanagement steht in vielen Gesetzesmaterien. Es braucht aber einen Weg weg von der Zersplitterung zu einem Mandat über Sektorgrenzen hinweg zu arbeiten und auch Entscheidungen treffen zu können.
- Keine Zersplitterung mehr und ernst genommen werden.
- Ned schwätze – schaffe!
- Mut und Geduld, Mut zur Zusammenarbeit.
- Ziel im Auge behalten. Super Projekte (z.B. aus Innovationsfonds) nicht jahrelang abliegen lassen, sondern gleich verstetigen. (jh)

Weitere Informationen

- ⇒ Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) [20]
- ⇒ NAKSE 2025 [21]
- ⇒ Hauptthemen des NAKSE 2025 [22]
- ⇒ Nachbesprechung des NAKSE 2025 [23]
- ⇒ Deutsche Ges. für Care und Case Management (DGCC) [24]
- ⇒ Bundestagsabgeordneter Stefan Schwartz [25]
- ⇒ Rita Laila [26]
- ⇒ JARDIN Austria [27]

Ideenbox

Die GÖG hat vor einiger Zeit eine eigene Website zur Bürgerbeteiligung eingerichtet und listet dort mehrere laufende und auch bereits abgeschlossene Projekte [28].



Ein noch laufendes Projekt ist die **Ideenbox** [29], in der jede Bürgerin und jeder Bürger Verbesserungsideen mit Bezug zu den in der Roadmap **Zukunft Gesundheitsförderung** [30] entwickelten Maßnahmenempfehlungen zur Abstimmung stellen oder Beiträge kommentieren kann.

Schauen auch Sie vorbei, **lassen Sie ihre Idee da** und **kommentieren** Sie die Ideen der Anderen. (jh)


[Link zur Ideenbox](#)

Weitere Informationen

- ⇒ Website zur Bürgerbeteiligung der GÖG [28]
- ⇒ Ideenbox der GÖG [29]
- ⇒ Roadmap Zukunft Gesundheitsförderung [30]

Information zur Politischen Kindermedizin

1



POLITISCHE
KINDER
MEDIZIN

www.polkm.org

NEWSLETTER Nr. 67 / 2026

• Editorial	S. 1
• SAVE THE DATE 15. Jahrestagung der PKM „Die vergessenen Kinder“	S. 2
• #besserbehandelt.at übergibt Petition mit über 10.000 Unterschriften	S. 3
• Enorme Zunahme schwerer Entwicklungsstörungen führt zu Kollaps des Versorgungssystems	S. 4
• <u>Vorschlag für ein Maßnahmenpaket zur Verbesserung der massiven Probleme in der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit funktionellen Therapien</u>	S. 6
• <u>Einsichten der Lobby4Kids: Wenn Eltern zu einer politischen Kraft werden</u>	S. 8
• aktuelle Schwerpunkte des Berufsverbands Kinderkrankenpflege	S. 9
• Empfehlungen o Veranstaltungshinweis zu Austria: Country Health Profile 2025 o Newsletter Schwerpunkte u. Netzwerke f. Seltene Erkrankungen	S. 11

Editorial

Im Herbst 2011 haben mich einige Kolleginnen und Kollegen der PKM bedrängt, provisorisch für 2-3 Nummern den Newsletter herauszugeben bis eine definitive Lösung gefunden sei. Fast 15 Jahre später und nach (mit dieser Ausgabe) 58 Newsletter darf ich Ihnen ein Ende des Provisoriums vermelden, mehr dazu weiter unten

sind gewachsen. Expert*innen hatten gegenüber der Politik schon immer einen schweren Stand: Verständnis ja, Konsequenzen selten.

Nach fast 15 Jahren zeigt sich ein ähnliches Bild: zwar finden wir – nicht zuletzt dank der Aktivitäten von #besserbehandelt.at – Kindergesundheit als eigenes Kapitel mit vielen wichtigen Punkten erstmals in einem Regierungsprogramm, auf die Umsetzung warten

⇒ Newsletter 67 / 2026 der Politischen Kindermedizin [31]

Editorial

In den letzten Jahren berichteten, kommentierten und gelegentlich provozierten wir über die Versorgung von Österreichs Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) [2].

Hauptanliegen waren: die Begleitung der Gründung von Expertisezentren und deren europäische



Verknüpfung, die Finanzierung aus einer Hand für die kleine Gruppe der enzymersatztherapiebedürftigen Patienten, das Aufzeigen des individuellen Schicksals einzelner Patienten, die aufgrund von Schwächen unseres Gesundheitssystems durch den Rost gefallen sind.

Manch Erfreuliches ist passiert, wie - nach Anfangsschwierigkeiten - die Etablierung von heute 56 Zentren für SE [32] – vielleicht schon überschießend viele. Ob hier alle die Kriterien erfüllen, um sich als Expertisezentren von europäischem Zuschnitt zu qualifizieren? Aber auch Unerfreuliches, noch immer werden Patienten wegen der hohen Therapiekosten zwischen den Stakeholdern hin und her geschoben. Es ist besser, aber prinzipiell nicht gelöst – denken Sie nur an den verrückten Prozess zwischen NÖ und Wien um die Gastpatienten. Und manch individueller Patient bleibt weiter wegen Systemineffizienzen auf der Strecke.

Es war uns immer ein Anliegen, individuelle Schuldzuweisungen zu vermeiden. Vielmehr bemühten wir uns, datenbasierte Lösungsvorschläge für Systemänderungen aus der Perspektive der Behandler / Betroffenen aufzuzeigen.

Überraschenderweise haben wir unter den Beamten und den Gesundheitsmanagern oft interessierte Zuhörer und manchmal auch Helfer gefunden. Beamte und Manager sind bleibend und nicht so sprunghaft wie die Politiker – 11 Gesundheitsminister in 10 Jahren!! Jedem Österreicher, der sich auf das Parkett der *Res Publica Austriaca* begibt, kann nur empfohlen werden vorher Franz Werfels „Blassblaue Frauenschrift“ zu lesen.

Für uns ist es Zeit, die Staffel weiterzugeben. Glücklicherweise hat sich aus dem Gesundheitsmanagement ein Team gefunden, das die Staffel übernehmen und in etwas abgewandelter Form weitertragen will. Hören Sie ihnen zu, sie sind jung und sie brennen [33]. Treten Sie in die Diskussion ein, geben Sie ihnen eine Chance. Wir brauchen einander, um die Situation für unsere Patienten zu verbessern.

Anmeldung zum neuen Newsletter:
[ZUR ANMELDUNG HIER KLICKEN](#)

Franz Waldhauser

Hans Deutsch

Johann Hochreiter

Weitere Informationen

- ⇒ Inhalte des NL „Schwerpunkte und Netzwerke für SE“ [2]
- ⇒ Expertisezentren in Österreich [32]
- ⇒ "Presse"-Interview mit Elisabeth Kanitz [33]

Impressum/ Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber: Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstraße 4 /20; E-Mail: nl@expertisenetze.at

Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (*fw*), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (*hd*) und DI Dr. Johann Hochreiter (*jh*).

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Mag. Elisabeth Kanitz (*ek*), Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko (*bp*).

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: nl@expertisenetze.at

Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe:

http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf

Detaillierte Adressen der Links:

- [1] Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE):
<https://goeg.at/nkse>
- [2] Inhalte des NL „Schwerpunkte und Netzwerke für SE“
https://www.expertisenetze.at/Themen_NL/NewsletterCatalog_EN.htm
- [3] Elisabeth Kanitz bei der GÖG
https://goeg.at/elisabeth_kanitz
- [4] Elisabeth Kanitz auf ResearchGate
<https://www.researchgate.net/profile/Elisabeth-Kanitz-2>
- [5] Universitäres Zentrum für seltene Erkrankungen Graz (ucrd@uniklinikum.kages.at)
<https://www.medunigraz.at/news/detail/universitaeren-zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-an-der-med-uni-graz-eroeffnet>
- [6] Austrian Network for Medical Genome Analysis (MedGenA)
https://forschungsinfrastruktur.bmfwf.gv.at/en/fi/novaseq-6000-sequencing-system_5193
- [7] Europäische Referenznetzwerke (ERNS)
<https://ern-euro-nmd.eu/governance/what-are-erns/>
- [8] Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)
<https://jasmin.goeg.at/id/eprint/112/>
- [9] Transition
<https://www.springermedizin.at/transition-und-transfer-bei-seltenen-chronischen-erkrankungen/25170780>
- [10] Zentrum für Medizinische Forschung, Med Uni Graz
<https://zmf.medunigraz.at/>
- [11] Pro Rare Austria Vernetzungstreffen 2026
<https://www.prorare-austria.org/news/veranstaltungen/event/pro-rare-austria-vernetzungstreffen-2026>
- [12] 19. Rare Diseases Dialog: Patient:innenbeteiligung: Fundament oder Feigenblatt?
<https://www.pharmig-academy.at/aktuelle-veranstaltungen/2026-05-11/19-rare-diseases-dialog-patientinnenbeteiligung-fundament-oder-feigenblatt/>
- [13] 2. DACH-Kongress für SE
<https://www.gfhev.de/tagungen-und-fortbildungen/tagung-fuer-seltene-erkrankungen-der-dach-regionen>
- [14] Rare Disease Day 2026: Starke Patient:innenstimmen für ein zukunftsfähiges Gesundheitssystem
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/starke-patient-innenstimmen-fuer-ein-zukunftsaehiges-gesundheitssystem/>
- [15] Rare Disease Day 2025: Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/gemeinsame-perspektiven-schaffen-neue-chancen-fuer-patient-innen-mit-seltenen-erkrankungen/>
- [16] Rare Disease Day 2024: Rare Disease Policies - Next Steps!
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/rare-disease-day/>
- [17] Rare Disease Day 2023: 450.000 Betroffene – immer noch selten?
<https://www.austrianhealthforum.at/netups/450.000-betroffene-immer-noch-selten/>
- [18] JARDIN 101: The Purpose. The Plan. The Potential
<https://www.eurordis.org/jardin-101-explainer/>
- [19] MedGeF – Vereinbarung: MICHAELA WINDISCH-GRAETZ, Heilmittel: Versorgungsanspruch und Ökonomiegebot, DRdA 2025, 367
<https://www.drda.at/drda/2025/422/1/Heilmittel-Versorgungsanspruch-und-Oekonomiegebot>
- [20] Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE)
<https://www.achse-online.de/achse-aktiviert/projekte/nakse>
- [21] Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) 2025
<https://achse.live/nakse-2025/>
- [22] Hauptthemen der NAKSE 2025
https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Kodiersysteme/Orphanet/Programmflyer-NAKSE-2025.pdf?__blob=publicationFile
- [23] Nachbesprechung des NAKSE 2025
<https://www.achse-online.de/achse-aktiviert/aktionen-kampagnen/nakse-2025>

[24] Deutsche Gesellschaft für Care und Case Management (DGCC)
<https://www.dgcc.de/>

[25] Bundestagsabgeordneter Stefan Schwartze
https://www.bundestag.de/abgeordnete/biografien/S/schwartze_stefan-1047344

[26] Rita Laila
<https://www.ritalaila.com/>

[27] JARDIN Austria
<https://jardin-ern.eu/country/austria/>

[28] Website zur Bürgerbeteiligung der GÖG
<https://beteiligen-gesundheit.at/de-DE/>

[29] Ideenbox der GÖG
<https://beteiligen-gesundheit.at/de-DE/projects/ideenbox?view=card>

[30] Roadmap Zukunft Gesundheitsförderung
https://agenda-gesundheitsfoerderung.at/partizipation-und-soziale-teilhabe/gesundheitsfoerderung_chancengerechtigkeit_durch_beteiligung/partizipativer_strategieprozess

[31] Newsletter 67 / 2026 der Politischen Kindermedizin
<https://www.polkm.org/images/Newsletter/Newsletter%2067-2026.pdf>

[32] Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich
<https://www.gesundheit.gv.at/krankheiten/seltene-krankheiten/zentren-seltene-erkrankungen.html>

[33] "Presse"-Interview mit Elisabeth Kanitz
<https://www.diepresse.com/19402659/spezialisierte-zentren-fuer-seltene-erkrankungen-wo-gibt-es-hilfe>