Presseinformation

Seltene Erkrankungen: Aus Aufmerksamkeit muss bessere Versorgung werden

Zehn Jahre Rare Diseases Dialoge: Mitsprache sichern, Versorgung gemeinsam koordinieren, Therapiezugang gewährleisten.

Wien, 11. November 2026 – Raschere Diagnosen, verbindliche Mitsprache für Betroffene und ein verlässlicher Zugang zu geeigneten Therapien mit gesicherter Finanzierung: Wie diese weiterhin bestehenden Herausforderungen bewältigt werden können, stand beim 20. Rare Diseases Dialog der PHARMIG ACADEMY in Wien im Fokus. Seit zehn Jahren macht die Veranstaltung die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen sichtbar. Nun gilt es, diese Aufmerksamkeit in konkrete Verbesserungen und besser koordinierte Versorgungspfade zu übersetzen.

Wie der Schritt vom Dialog zum Handeln gelingen kann, erläuterte Dr. Matthias Strolz, Impact-Unternehmer, systemischer Organisationsentwickler und ehemaliger Politiker, in seiner Keynote: „Wir haben heute weniger ein Erkenntnisproblem als eine Umsetzungsherausforderung. Konsens ist noch keine Entscheidung. Und eine Entscheidung ist noch keine Umsetzung." Die Rare-Diseases-Community solle sich deshalb jedes Jahr auf ein strategisches Schlüsselthema verständigen und dafür eine Allianz aus Betroffenen, Medizin, Wissenschaft, Politik, Verwaltung, Sozialversicherung und Industrie organisieren. „Was benötigt wird, sind entscheidungsreife Lösungsvorschläge, klare Verantwortlichkeiten, Ressourcen und ein verbindlicher Zeitplan." Der Rare Diseases Dialog könnte sich dafür zu einem ganzjährigen Wirkungsprozess weiterentwickeln, mit gemeinsamen Workshops, 100-Tage-Umsetzungssprints, überprüfbaren Meilensteinen und transparenter Fortschrittskontrolle. „Insbesondere Patientinnen und Patienten gehören dabei nicht nur an den Verhandlungstisch, sondern als Mitgestaltende in die Entscheidungsprozesse", so Strolz.

Auf bisher erreichte Fortschritte bei der Behandlung verwies Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA, von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde: „Seltene Erkrankungen sind meist genetisch bedingt und betreffen in 75 Prozent Kinder. Dank der internationalen Orphan Drug Regulation konnte die Anzahl an Entwicklungen und Zulassungen von neuen Medikamenten für seltene Erkrankungen deutlich erhöht werden." Dazu zählten Enzymersatz, Biologicals, Modulatoren und Gentherapien. Damit Betroffene von diesen Möglichkeiten profitieren könnten, seien frühe Diagnosen und der Zugang zu spezialisierten Expertisezentren erforderlich. Diese seien laut Greber-Platzer international vernetzt und am jeweiligen Standort in einem Zentrum für seltene Erkrankungen gebündelt. Damit die Expertisezentren ihren vielfältigen Aufgaben gerecht werden können, müssen jedoch auch die dafür erforderlichen personellen Ressourcen bedarfsgerecht und nachhaltig sichergestellt werden. Als Beispiel nannte die Fachärztin die Versorgung am AKH: „Am Universitätsklinikum AKH ist hierfür das Comprehensive Center for Rare and Undiagnosed Diseases etabliert, das in engem Austausch mit Pro Rare Austria steht."

Pro Rare Austria ist der österreichische Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich seltener Erkrankungen. Deren Geschäftsführerin Mag. Ella Rosenberger forderte feste Beteiligungsstrukturen, damit die Erfahrungen der Betroffenen neben medizinischem Fachwissen verbindlich in Versorgungsentscheidungen einfließen. „Awareness allein rettet kein Leben – es braucht funktionierende Strukturen", so Rosenberger. Auf dieser Grundlage müsse der Dialog nun in gemeinsames Handeln münden: „Wir wollen nicht länger zulassen, dass die Last der Koordination allein auf den Schultern der Betroffenen liegt, sondern diese Verantwortung gemeinsam mit der öffentlichen Hand professionalisieren. Denn hinter

jedem Fall einer seltenen Erkrankung steht ein Mensch, der nicht auf die nächste Diskussionsrunde warten kann."

Welche Grundlagen bereits geschaffen wurden, erläuterte Dr. Christina Dietscher vom Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, das den Ausbau der Versorgung seit vielen Jahren begleitet: „Gemeinsam mit der an der Gesundheit Österreich GmbH angesiedelten Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen konnten in den letzten Jahren viele wichtige Vorhaben umgesetzt werden." Dazu zählen mehr als 40 ausgewiesene, an die Europäischen Referenznetzwerke angebundene Expertisezentren sowie Beratungs- und Koordinationsgremien. Die Dokumentation seltener Erkrankungen mit Orphacodes, also eindeutigen Kennnummern zu ihrer Erfassung, ist mittlerweile gesetzlich verankert; für ein nationales Register liegen Vorarbeiten vor. Ein nationaler Newsletter werde laut Dietscher weitergeführt; zudem würden zuweisende Ärztinnen und Ärzte für seltene Erkrankungen sensibilisiert. „Die Arbeit ist nie zu Ende – aber der Zwischenstand kann sich sehen lassen", hielt Dietscher fest.

Ob Versorgungsstrukturen funktionieren, zeigt sich vor allem im Alltag der Betroffenen. Darauf verwies der langjährige Chronik-, Wissenschafts- und Medizinjournalist Wolfgang Wagner: Wie das Gesundheitswesen Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen unterstützt, sei ein Maßstab für dessen Qualität. Gerade diese besonders verletzliche Gruppe werde jedoch häufig zu wenig gehört. Wagner beschrieb dies mit den Worten: „Der Einzige, der stört, ist der Patient." Wenn Betroffene ihre Anliegen öffentlich sichtbar machen, können sie aber auch Verbesserungen anstoßen. „Das ist einerseits eine durchaus beschwerliche Vorreiterrolle, doch Engagement zahlt sich aus", so Wagner.

Dass kleine Patient:innengruppen besondere Behandlungsbedürfnisse haben, verdeutlichte Wagner auch am Beispiel seltener Varianten häufiger Erkrankungen. Die Molekularbiologie zeige, dass sich hinter einer Krankheitsbezeichnung unterschiedliche Varianten verbergen, die gezielt behandelt werden können. Als Beispiel nannte er Lungenkrebs: Nur ein bis zwei Prozent der Erkrankten hätten eine HER2-Genmutation, wie sie auch bei Brustkrebs vorkomme. Für diese kleine Gruppe stünden hochwirksame zielgerichtete Therapien zur Verfügung. Auch innerhalb häufiger Krankheiten gebe es somit kleine Gruppen, für die der Zugang zur passenden Behandlung entscheidend sei. Mit der Frage „Was ist also ‚selten'?" regte Wagner dazu an, den Begriff vor diesem Hintergrund zu betrachten.

Die verschiedenen Ansätze müssten sich letztlich an einem fairen und verlässlichen Therapiezugang messen lassen, betonte Mag. Markus Satory, Co-Chair des PHARMIG Standing Committee Rare Diseases. Medizinischen Fortschritt zugänglich zu machen, sei eine gemeinsame Aufgabe: „Gerade bei seltenen Erkrankungen entsteht Fortschritt nur gemeinsam." Dafür müssten Wissenschaft, Betroffene, Gesundheitssystem, Politik und Industrie eng zusammenarbeiten und Patientinnen und Patienten systematisch eingebunden werden. „Die Gesundheitsreform sollte deshalb auch daran gemessen werden, ob es ihr gelingt, medizinischen Fortschritt schneller und möglichst unabhängig vom Wohnort zu den Patientinnen und Patienten zu bringen."

Den Maßstab für die weitere Zusammenarbeit fasst Keynote-Speaker Strolz am Ende des 20. Rare Diseases Dialog wie folgt zusammen: „Am Ende zählt nicht, wie viel wir diskutiert haben, sondern wie konkret wir das Leben von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern."

Rückfragehinweis
PHARMIG – Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs
Head of Communication & PR
Peter Richter, BA MA MBA

+43 664 8860 5264
peter.richter@pharmig.at

Über die PHARMIG ACADEMY: Die PHARMIG ACADEMY ist das Aus- und Weiterbildungsinstitut der PHARMIG, des Verbands der pharmazeutischen Industrie Österreichs. Sie bietet Seminare, Lehrgänge und Trainings zu allen Themen des Gesundheitswesens. Das Angebot orientiert sich an aktuellen Entwicklungen und richtet sich an alle, die Interesse am Gesundheitsbereich haben bzw. darin tätig sind. Das Format des Rare Diseases Dialogs bietet allen Betroffenen, Interessierten und relevanten Akteuren eine offene Diskussionsplattform zu aktuellen Themen im Bereich der seltenen Erkrankungen.

Über die PHARMIG: Die PHARMIG ist die freiwillige Interessenvertretung der österreichischen Pharmaindustrie. Derzeit hat der Verband ca. 120 Mitglieder (Stand November 2026), die den Medikamenten-Markt zu gut 95 Prozent abdecken. Die PHARMIG und ihre Mitgliedsfirmen stehen für eine bestmögliche Versorgungssicherheit mit Arzneimitteln im Gesundheitswesen und sichern durch Qualität und Innovation den gesellschaftlichen und medizinischen Fortschritt.