PHARMIG
Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs

10 Jahre Rare Diseases Dialoge
Was hat sich bewegt?

Auswertung und Zusammenfassung der Forms-Umfrage im Sep/Okt 2026 | 68 ausgefüllte Fragebögen

Inhaltsverzeichnis

Executive Summary 2

Ziele und Methodik 3

1. Die sechs Themenfelder im Überblick 5

2. Ergebnisse im Detail 8

3. Welche Themen sollen künftig im Fokus stehen? 11

4. Rückblick: Welche Rolle spielten die Rare Diseases Dialoge? 12

5. Fortschritte und Weiterentwicklung des Formats 13

6. Was soll sich für Betroffene verändern? 14

7. Summary | Wesentliche Ergebnisse und Outcomes 15

Addendum: Fragebogen der Stakeholder-Umfrage 16

Executive Summary

Die Umfrage zeichnet ein differenziertes Bild der vergangenen zehn Jahre: Seltene Erkrankungen sind jedenfalls sichtbarer geworden, das Bewusstsein und die Vernetzung haben zugenommen.

Positive Entwicklungen: Die Befragten nehmen Fortschritte bei Diagnose und Früherkennung sowie eine stärkere Bedeutung von Expertisezentren und Versorgungsnetzwerken wahr. Innovative Therapien werden früher politisch diskutiert; die Bedeutung von Daten, Registern und Standards wird stärker anerkannt. Auch die Patient:innenbeteiligung hat sich verbessert: Patient:innenorganisationen werden stärker eingebunden und seltene Erkrankungen politisch sichtbarer. Die Rare Diseases Dialoge werden besonders für ihren Beitrag zu Austausch, Vernetzung und Agenda-Setting geschätzt.

Verbleibende Defizite: Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung bleiben die größten Herausforderungen. Verbesserungen bei transparenter Erstattung und gleichberechtigtem Zugang werden überwiegend nicht bestätigt. Auch beim Zugang zu spezialisierter Expertise, bei der Zusammenarbeit zwischen Versorgungsebenen, den Rahmenbedingungen für klinische Forschung und der praktischen Nutzbarkeit von Daten fällt die Bewertung weniger positiv aus. Insgesamt werden Fortschritte bei Sichtbarkeit und Vernetzung deutlicher wahrgenommen als konkrete Verbesserungen im Versorgungsalltag.

Der Vergleich der Stakeholderperspektiven macht unterschiedliche Wahrnehmungen sichtbar: Die Betroffenenperspektive fällt in fast allen Themenfeldern kritischer aus als die anderen Perspektiven. Besonders deutlich ist der Abstand bei Versorgungsstrukturen, Diagnose und Expertise sowie Therapiezugang. Bei Daten und Registern liegt die System- und Fachperspektive geringfügig kritischer. **Die Gesamtergebnisse sollten deshalb nicht losgelöst von den Erfahrungen Betroffener gelesen werden.**

Für die Zukunft stehen schnellere Diagnosen, klare Zuweisungswege, erreichbare Expertise und ein transparenter, bundesweit einheitlicher Therapiezugang im Vordergrund. Die offenen Antworten ergänzen diese Prioritäten um koordinierte Begleitung, psychosoziale und sozialrechtliche Unterstützung sowie Entlastung von Familien. Für das Dialogformat werden mehr Außenwirkung, konkrete Arbeitsphasen und verbindliche Nachverfolgung von Empfehlungen gewünscht.

Die zentrale Schlussfolgerung aus der Befragung lautet: Den anerkannten Wert von Sichtbarkeit und Vernetzung erhalten und stärker mit nachvollziehbaren Verbesserungen für Betroffene verbinden. Die Ergebnisse geben Einschätzungen wieder; sie belegen weder eine repräsentative Entwicklung des Gesundheitssystems noch eine ursächliche Wirkung der Rare Diseases Dialoge.

Grundlage: quantitative Themenauswertung, Stakeholdervergleich sowie vorhandene textliche Zusammenfassungen und Kernbotschaften der offenen Fragen.

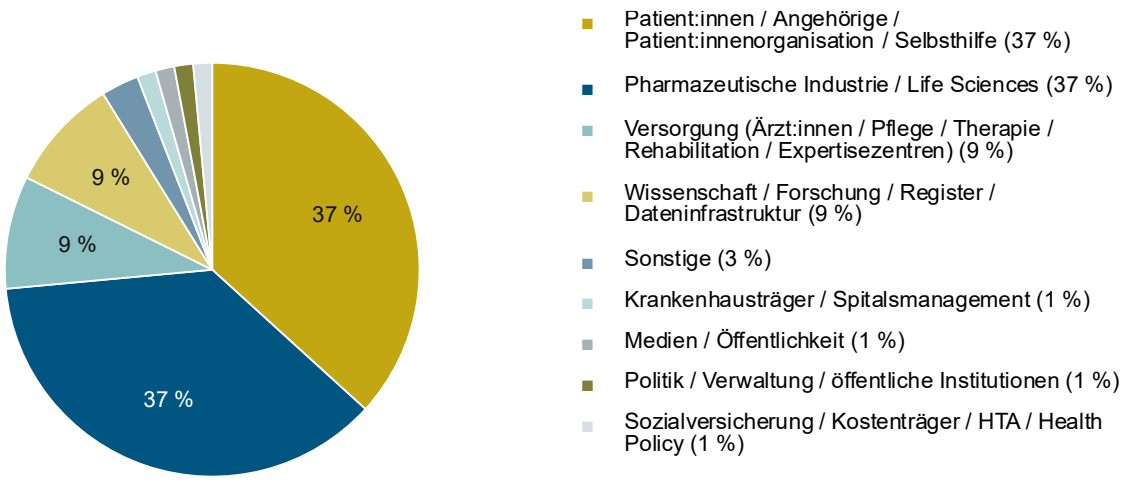
Ziele und Methodik

Ziel und Datengrundlage

Ziel dieser Umfrage war es, zentrale Einschätzungen zur Entwicklung im Bereich seltener Erkrankungen seit 2017 sowie die Rolle der Rare Diseases Dialoge und prioritäre Themen für ihre Weiterentwicklung zu erfassen.

Grundlage sind 68 ausgefüllte Fragebögen aus dem Zeitraum September/Oktober 2026. Sechs vorgegebene Themenfelder wurden anhand von jeweils drei Antwortmöglichkeiten bewertet; hinzu kamen eine Mehrfachauswahl zu Zukunftsthemen und offene Fragen. Eine inhaltliche Zusammenfassung der Fragebögen befindet sich im Addendum dieser Auswertung.

Zusammensetzung der an der Umfrage teilnehmenden Personen



Prozentbasis: 68 Personen; Prozentwerte auf ganze Zahlen gerundet; die gerundeten Anteile ergeben daher nicht exakt 100 %.

37 Personen antworteten persönlich-fachlich, neun aus Organisationssicht und 22 aus beiden Perspektiven. 55 hatten bereits an Rare Diseases Dialogen teilgenommen, 13 noch nicht.

Für den Stakeholdervergleich der 6 Themenfelder im Überblick werden drei Gruppen gebildet: Perspektive der Betroffenen / Patient:innenorganisationen (25), Perspektive Industrie / Innovation (25) sowie System- und Fachperspektive (18). Letztere fasst sämtliche übrige Kategorien zusammen.

Ziele und Methodik | Leseschlüssel

So sind die Diagramme zu lesen

• Links stehen „Trifft nicht zu“ und „Trifft eher nicht zu“, rechts „Trifft eher zu“ und „Trifft zu“. Die Prozentwerte an den Balkenenden zeigen die zusammengefassten positiven bzw. negativen Bewertungen.

• Die Überschriften „negative Entwicklungen“ und „positive Entwicklungen“ bezeichnen die beiden Bewertungsseiten. Eine Ablehnung der Aussage über eine Verbesserung belegt nicht automatisch eine Verschlechterung.

• „Kann ich nicht beantworten“ ist keine negative Bewertung. Diese Antworten werden aus dem Prozentnenner ausgeschlossen und rechts separat als Anzahl dargestellt.

• Je Aussage ergeben die positiven und negativen Quoten zusammen 100 %. Rundungen können zu geringfügigen Abweichungen in der Anzeige führen.

• In der Themenfeldübersicht werden die bewertbaren Einzelantworten auf die jeweils drei Aussagen zusammengefasst. Es handelt sich nicht um einen einfachen Mittelwert der drei Prozentwerte. Aussagen mit mehr bewertbaren Antworten haben entsprechend mehr Gewicht.

• Im Stakeholdervergleich gilt dieselbe Berechnung innerhalb jeder Gruppe. „Nicht beantwortbar“ zählt Einzelantworten aus drei Aussagen, nicht Personen; je Gruppe sind bis zu drei Antworten pro Person möglich.

• Bei den Zukunftsthemen beziehen sich die Prozentwerte auf 68 Antwortende. Wegen der Mehrfachauswahl summieren sie sich nicht zu 100 %.

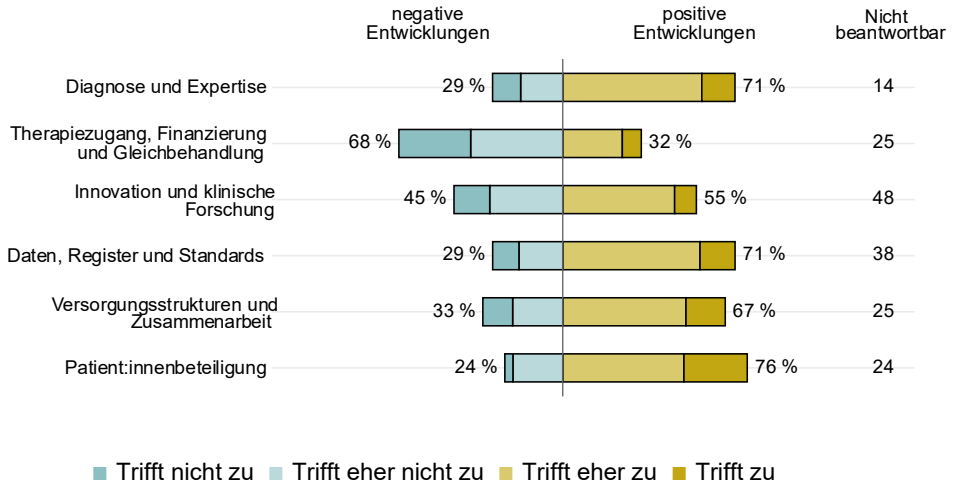
Qualitative Auswertung und Aussagegrenzen

Die offenen Antworten werden auf Basis ihrer inhaltlichen Aussagen und zentralen Botschaften verdichtet. Die Bulletpoints sind keine neue Häufigkeitsauswertung und keine Rangfolge. Einzelne Kritikpunkte werden als Wahrnehmungen der Antwortenden wiedergegeben, nicht als unabhängig geprüfte Tatsachen.

Die Befragung ist eine deskriptive Momentaufnahme der Einschätzungen und Wahrnehmungen der teilnehmenden Personen. Die Betroffenenperspektive und die Perspektive Industrie / Innovation stellen zusammen 50 der 68 Antworten. Die System- und Fachperspektive ist heterogen; ihre Ergebnisse erlauben keine getrennten Aussagen über einzelne Berufs- oder Institutionengruppen. Unterschiede werden beschreibend dargestellt, ohne statistischen Signifikanznachweis oder kausale Zuschreibung an die Rare Diseases Dialoge.

1. Die sechs Themenfelder im Überblick

Am höchsten fällt die zusammengefasste Zustimmung zu einer positiven Entwicklung im Themenfeld Patient:innenbeteiligung aus (76 %). Diagnose und Expertise sowie Daten und Register liegen bei jeweils rund 71 %. Bei Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung überwiegt dagegen die Ablehnung (68 %).



Je Themenfeld sind die Antworten auf drei Aussagen zusammengefasst. „Nicht beantwortbar“ zählt hier Antworten, nicht unterschiedliche Personen (maximal 204 Antworten je Themenfeld).

Was die Gesamtwerte zeigen

Patient:innenbeteiligung erhält die höchste zusammengefasste positive Bewertung. Auch Diagnose und Expertise sowie Daten und Register werden überwiegend positiv beurteilt. Versorgungsstrukturen und Zusammenarbeit liegen darunter; Innovation und klinische Forschung zeigen ein gemischteres Bild. Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung ist das einzige Themenfeld mit überwiegend negativen Bewertungen.

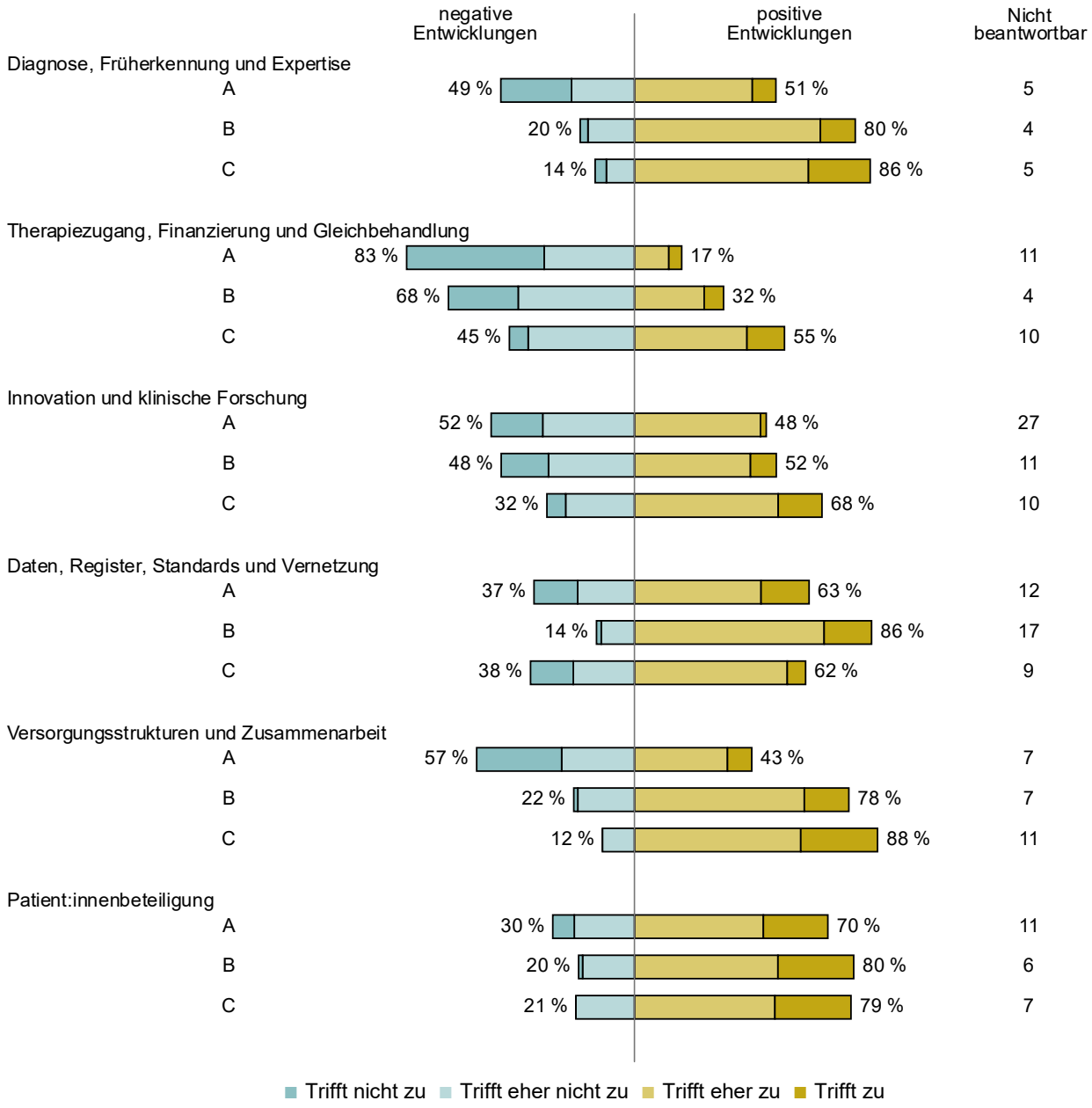
Die Gesamtwerte bündeln unterschiedliche Perspektiven. Der folgende Vergleich zeigt, wo sich diese besonders deutlich unterscheiden.

Die sechs Themenfelder im Überblick | Stakeholdervergleich

Für den Stakeholdervergleich werden die Einschätzungen der Befragten in drei Gruppen getrennt ausgewertet:

A = Perspektive der Betroffenen / Patient:innenorganisationen (n = 25),
B = Industrie / Life Sciences (n = 25),
C = System- und Fachperspektive (n = 18).

Die Balken zeigen die vier Antwortkategorien; die Gesamtquoten stehen außerhalb.



Prozentbasis: bewertbare Einzelantworten der drei Aussagen je Themenfeld und Gruppe. „Nicht beantwortbar“: Anzahl der Einzelantworten, nicht Personen.

Die sechs Themenfelder im Überblick | Einordnung

Die Betroffenenperspektive fällt fast durchgehend kritischer aus

In fünf von sechs Themenfeldern liegt der Anteil positiver Bewertungen aus der Betroffenenperspektive unter jenem beider Vergleichsgruppen. Gegenüber Industrie / Innovation ist sie in allen sechs Themenfeldern niedriger. Die Ausnahme im Vergleich zur System- und Fachperspektive betrifft Daten und Register: Hier liegt die Betroffenenperspektive mit 63 % geringfügig über deren 62 %.

• Versorgungsstrukturen und Zusammenarbeit: 43 % positive Bewertungen in der Betroffenenperspektive stehen 78 % bei Industrie / Innovation und 88 % in der System- und Fachperspektive gegenüber. Hier ist der Abstand besonders groß.

• Diagnose, Früherkennung und Expertise: Aus der Betroffenenperspektive bewerten 51 % die Entwicklung positiv, Industrie / Innovation mit 80 % und die System- und Fachperspektive mit 86 %.

• Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung: Nur 17 % der bewertbaren Antworten aus der Betroffenenperspektive fallen positiv aus; bei Industrie / Innovation sind es 32 %, bei der System- und Fachperspektive 55 %.

• Innovation und klinische Forschung: Die positiven Quoten betragen 48 %, 52 % und 68 %. In der Betroffenenperspektive bleiben zugleich 27 von 75 möglichen Einzelantworten nicht beantwortbar. Dies ist bei der Interpretation der Ergebnisse zu berücksichtigen.

• Daten und Register: Industrie / Innovation bewertet die Entwicklung mit 86 % deutlich positiver als Betroffenenperspektive (63 %) und System- und Fachperspektive (62 %).

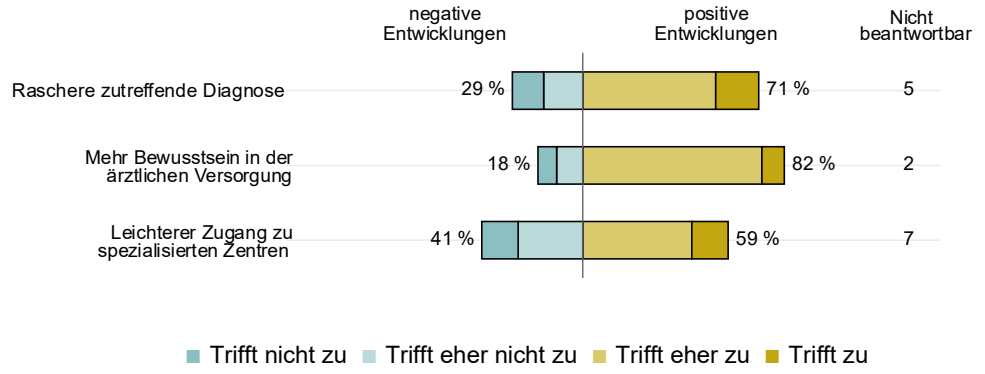
• Patient:innenbeteiligung: Die Bewertungen liegen näher beieinander. Positive Quoten von 70 %, 80 % und 79 % zeigen, dass auch die Betroffenenperspektive hier überwiegend Verbesserungen wahrnimmt.

Die Unterschiede machen deutlich, dass ein positiver Gesamtwert nicht mit einer einheitlichen Wahrnehmung gleichgesetzt werden kann. Die Daten zeigen unterschiedliche Bewertungen, geben aber keinen Aufschluss über deren Ursachen.

Reihenfolge der Quoten: Betroffenenperspektive, Industrie / Innovation, System- und Fachperspektive. Gerundete Prozentwerte; keine statistische Signifikanzprüfung. Quelle: Stakeholdervergleich.

2. Ergebnisse im Detail

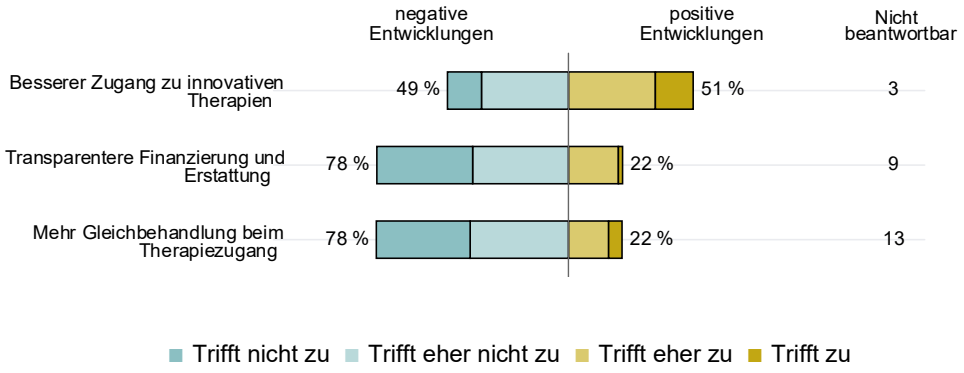
2.1 Diagnose, Früherkennung und Zugang zu Expertise



Bewusstsein stärker als Zugang zu Expertise verbessert. 82 % bestätigen ein gestiegenes Bewusstsein in der ärztlichen Versorgung, 71 % eine raschere und zutreffende Diagnose. Beim leichteren Zugang zu spezialisierten Zentren fällt die Zustimmung mit 59 % geringer aus; 41 % bestätigen diese Verbesserung nicht. Der Fortschritt wird damit bei Bewusstsein und Diagnose deutlicher wahrgenommen als beim Zugang zu spezialisierten Zentren.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

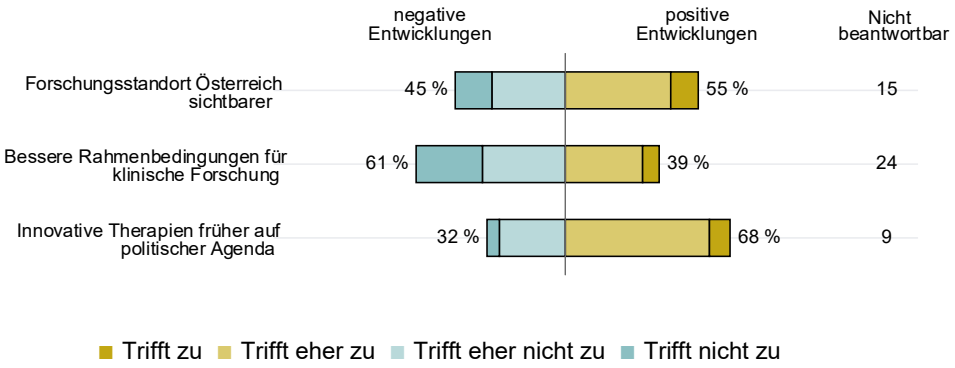
2.2 Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung



Transparenz und Gleichbehandlung bleiben die Schwachstellen. Beim Zugang zu innovativen Therapien ist das Bild nahezu ausgeglichen: 51 % Zustimmung stehen 49 % Ablehnung gegenüber. Eine verbesserte Transparenz bei Finanzierung und Erstattung bestätigen nur 22 %; ebenso niedrig ist die Zustimmung zur verbesserten Gleichbehandlung beim Therapiezugang (22 %). Jeweils rund 78 % bestätigen diese Verbesserungen nicht.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

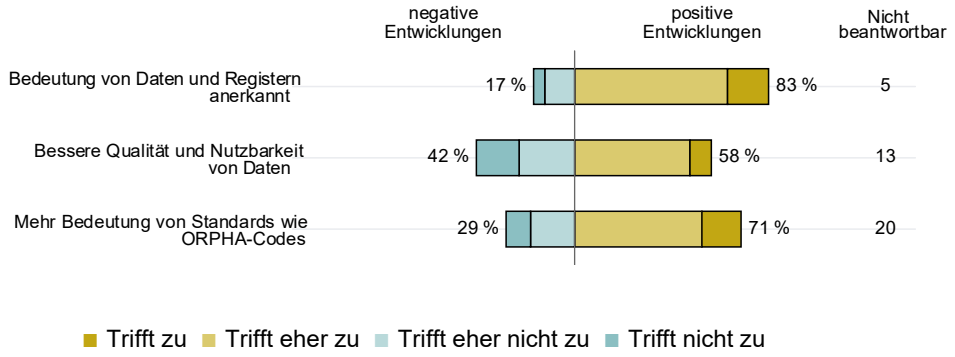
2.3. Innovation, klinische Forschung und regulatorische Rahmenbedingungen



Politische Diskussion weiter als Forschungsbedingungen. 68 % sehen innovative Therapien früher in gesundheitspolitische Diskussionen einbezogen. 55 % nehmen Österreich als Forschungsstandort sichtbarer wahr. Verbesserte Rahmenbedingungen für klinische Forschung bestätigen hingegen nur 39 %; 61 % nicht. Zudem können 24 von 68 Personen keine Bewertung abgeben, mehr als bei jeder anderen Aussage.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

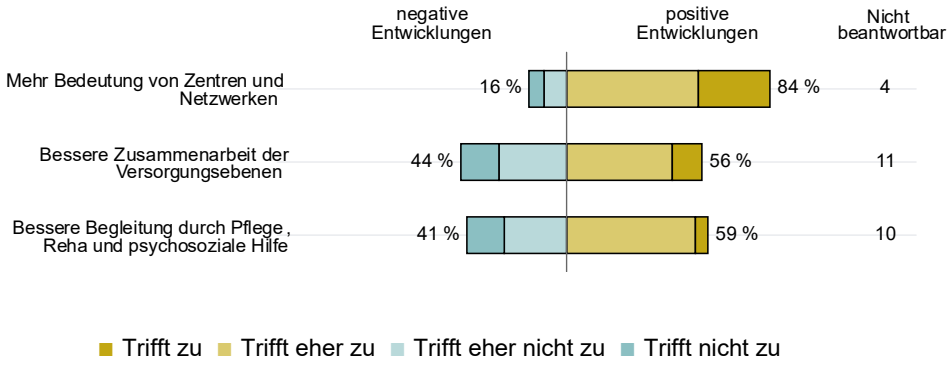
2.4 Daten, Register, Standards und Vernetzung



Bedeutung anerkannt, Nutzbarkeit weniger eindeutig. 83 % sehen eine stärkere Anerkennung der Bedeutung von Daten und Registern. 71 % bestätigen die wachsende Bedeutung von Standards wie ORPHA-Codes, aber nur 58 % eine verbesserte Qualität und Nutzbarkeit verfügbarer Daten. Zu ORPHA-Codes geben 20 Personen keine Bewertung ab.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

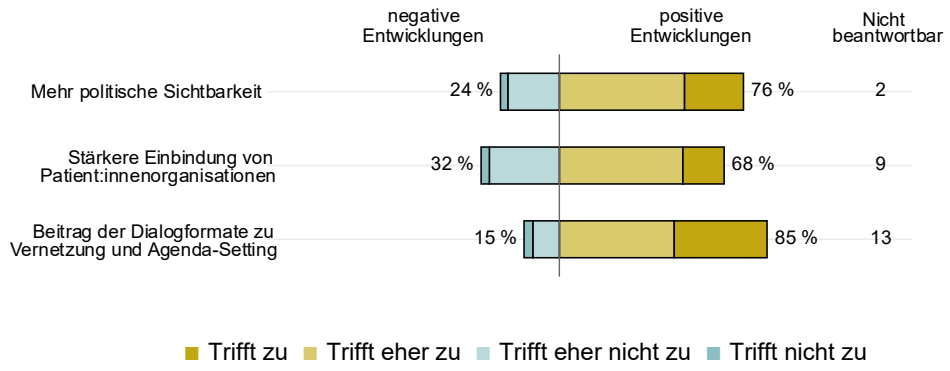
2.5 Versorgungsstrukturen, Expertisezentren und interdisziplinäre Zusammenarbeit



Zentren gewinnen an Gewicht, Zusammenarbeit bleibt ausbaufähig. 84 % sehen eine gestiegene Bedeutung von Expertisezentren und spezialisierten Netzwerken. Eine bessere Zusammenarbeit zwischen Primärversorgung, Fachärzt:innen und Zentren bestätigen 56 %. Eine verbesserte Begleitung durch Pflege, Rehabilitation und psychosoziale Unterstützung sehen 59 %. Der Bedeutungsgewinn der Zentren wird damit deutlicher bestätigt als Verbesserungen an den Versorgungsschnittstellen.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

2.6 Patient:innenbeteiligung

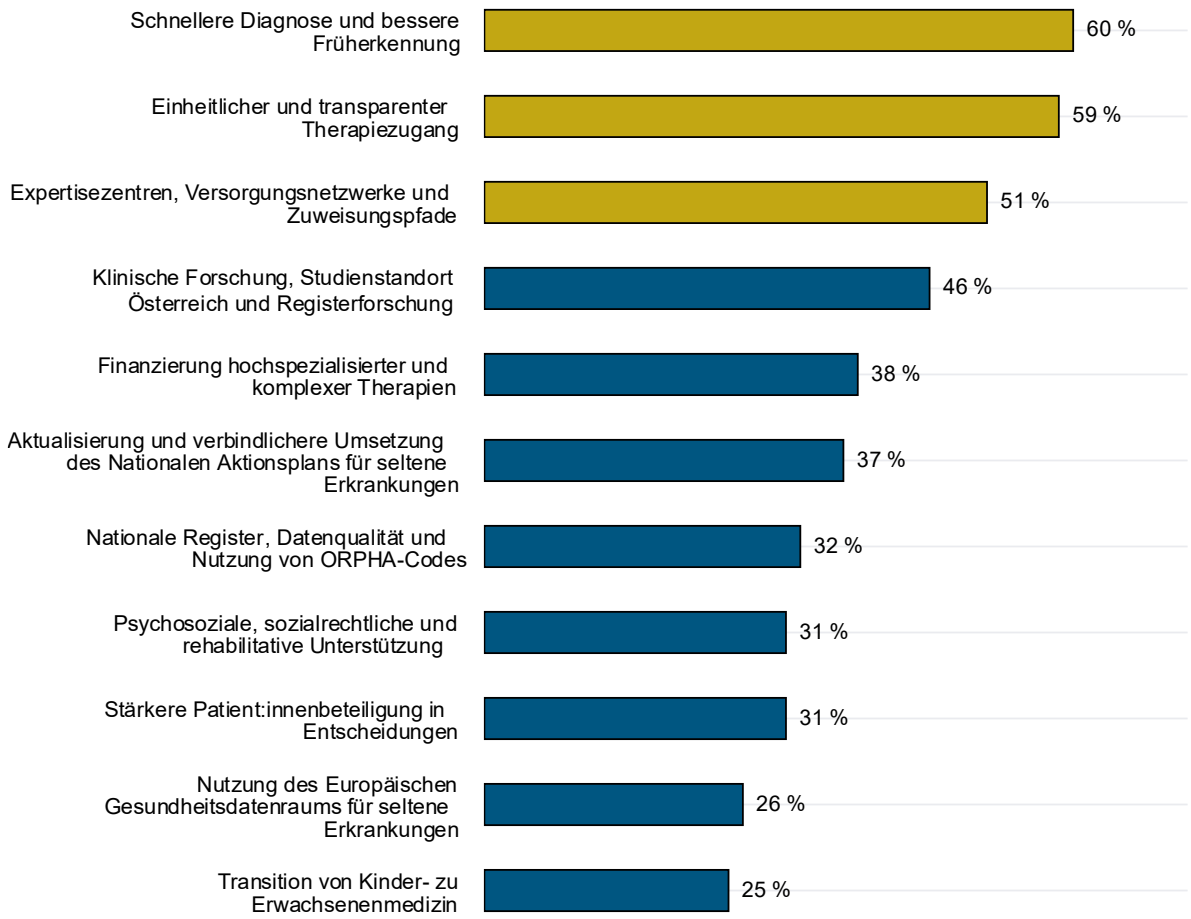


Vernetzung wird besonders deutlich bestätigt. 85 % bestätigen den Beitrag von Dialogformaten zu Vernetzung und Agenda-Setting. 76 % sehen eine stärkere politische Sichtbarkeit seltener Erkrankungen; 68 % eine stärkere Einbindung von Patient:innenorganisationen. Diese Zustimmung beschreibt die Wahrnehmung der Befragten, belegt aber keine konkreten politischen oder versorgungsbezogenen Wirkungen.

Je Aussage insgesamt 68 Antworten; bewertbare Antworten plus „nicht beantwortbar“. Prozentwerte gerundet.

3. Welche Themen sollen künftig im Fokus stehen?

Schnellere Diagnose und ein transparenter, einheitlicher Therapiezugang stehen bei den Themenwünschen an erster Stelle. Es folgen Expertisezentren und Versorgungsnetzwerke sowie klinische Forschung und Registerforschung. Mehrfachnennungen (maximal 5) waren möglich.



Basis: 68 Antwortende; Prozentwerte (auf ganze Zahlen gerundet) summieren sich wegen Mehrfachauswahl nicht zu 100 %.

Ergänzende Themenwünsche

• Expertise tatsächlich verfügbar machen: Zentren verlässlich finanzieren, besonders seltene Erkrankungen berücksichtigen und die Rolle europäischer Zentren klären.

• Orientierung und Zugang sichern: klare Anlaufstellen auch ohne gesicherte Diagnose; medizinische Hilfe und sozialrechtliche Unterstützung besser miteinander verbinden.

• Schnittstellen verbessern: Behandlungen im Ausland sowie Kur- und Rehabilitationsaufenthalte ohne zusätzliche Versorgungslücken ermöglichen.

• Daten und Unterstützung vernetzen: Datensilos überwinden, regionale Netzwerke stärken und besondere Belastungen stärker berücksichtigen.

• Forschung und späteren Therapiezugang gemeinsam betrachten: Einzelne Beiträge sprechen ethische Fragen an.

„Sonstige Themen“; textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

4. Rückblick: Welche Rolle spielten die Rare Diseases Dialoge?

Welche der bisherigen Dialog-Themen haben aus Ihrer Sicht politische, institutionelle oder regionale Anschlusswirkungen ausgelöst oder unterstützt?

Kernaussagen:

• Finanzierung, gerechter Therapiezugang und das Bewertungsboard werden als relevante Dialogthemen genannt; daneben Diagnosewege, Expertisezentren, Forschungsregister und Patient:innenmitgestaltung.

• Einzelne Rückmeldungen berichten von politischen Kontakten, Impulsen und besserem Zugang zu Therapiemöglichkeiten.

• Andere sehen keine strukturellen Weichenstellungen oder können konkrete Wirkungen nicht beurteilen. Die Einschätzungen bleiben uneinheitlich.

• Ein ursächlicher Zusammenhang zwischen den Rare Diseases Dialogen und konkreten Maßnahmen lässt sich daraus nicht ableiten. Die Angaben von reinen Veranstaltungsnummern der Rare Diseases Dialoge in den Antworten erlaubten keine gesicherte inhaltliche Zuordnung.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

Welche Rolle haben die Rare Diseases Dialoge aus Ihrer Sicht für Awareness, Vernetzung und Agenda-Setting gespielt?

Kernaussagen:

• Anerkannte Stärke: Austausch zwischen Patient:innenvertretungen, Medizin, Politik und Industrie; Wissen, Kontakte und wiederkehrende Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen.

• Begrenzte Außenwirkung: Mehrere Rückmeldungen verorten die Reichweite vor allem in einem bereits engagierten Kreis.

• Offene Umsetzung: Kritisiert werden unverbindliche Diskussionen, fehlende Nachverfolgung und zu wenig sichtbarer Transfer in die Versorgung.

• Erwartung für die Zukunft: breitere Ansprache, mehr öffentliche Sichtbarkeit und nachvollziehbare Folgemaßnahmen.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

5. Fortschritte und Weiterentwicklung des Formats

Welche konkrete positive oder negative Entwicklung bzw. Maßnahme im Bereich seltene Erkrankungen war in den letzten 10 Jahren aus Ihrer Sicht besonders relevant?

Kernaussagen:

• Als Fortschritte genannt: Expertisezentren und ihre Vernetzung, bessere Diagnostik, innovative Therapien sowie stärkere Wahrnehmung von Patient:innenorganisationen.

• Konkrete Hilfen: Forschungsregister und neue genetische Untersuchungsmöglichkeiten.

• Anhaltende Kritik: wohnortabhängiger Zugang, schwierige Erstattungsprozesse und unzureichende Finanzierung der Selbsthilfe.

• Einzelne Antwortende nehmen das Bewertungsboard als zusätzliche Hürde oder Verzögerung wahr.

• Zentrale Spannung: Mehr politische Aufmerksamkeit führt aus Sicht mehrerer Antwortender noch nicht zu ausreichend spürbaren Verbesserungen im Alltag; die niedergelassene Versorgung werde teilweise zu wenig erreicht.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

Welche Dialogelemente könnten künftig ausprobiert oder ergänzt werden, um stärker zu konkreten Ergebnissen oder Verbesserungen für Betroffene beizutragen?

Kernaussagen:

• Vom Austausch zur Arbeit an Lösungen: thematische Workshops und stakeholderübergreifende Arbeitsgruppen ergänzen.

• Verbindlichkeit schaffen: Empfehlungen, Zuständigkeiten und Fortschritte dokumentieren und in Follow-up-Terminen wieder aufgreifen.

• Betroffenenerfahrungen sichtbarer machen: mehr Raum für Patient:innen und konkrete Fallbeispiele.

• Weitere Perspektiven einbinden: Primärversorgung stärker beteiligen, den fachlichen Austausch intensivieren und neue Kommunikationswege nutzen.

• Bewährtes erhalten: Das Dialogprinzip wird nicht grundsätzlich infrage gestellt; gewünscht werden ergänzende Arbeitsphasen und sichtbarere Ergebnisse.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

6. Was soll sich für Betroffene verändern?

Welche konkrete Veränderung/Maßnahme würde aus Ihrer Sicht den größten Nutzen für Betroffene von seltenen Erkrankungen in Österreich bringen?

Kernaussagen:

• Rasche Diagnose und klare Zuweisung: verlässliche Anlaufstellen, kürzere Wege und gut ausgestattete und vernetzte Expertisezentren schaffen.

• Fairen Therapiezugang sichern: Finanzierung und Erstattung nachvollziehbar, verlässlich und unabhängig vom Wohnort gestalten.

• Versorgung koordinieren: feste Ansprechpersonen und abgestimmte Abläufe, damit Betroffene die Organisation nicht selbst übernehmen müssen.

• Expertise und Daten besser nutzen: Zentren ausstatten und vernetzen, Daten nutzbar machen und bestehende Pläne umsetzen.

• Alltagsbelastungen verringern: psychosoziale Begleitung, sozialrechtliche Orientierung und Entlastung von Familien ergänzen. Der erwartete Nutzen liegt nicht nur in neuen Therapien, sondern auch in verlässlichen Strukturen und weniger Hürden.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

Angenommen, Sie hätten einen Zauberstab: Wie sähe das ideale Österreich für Menschen mit seltenen Erkrankungen aus? Teilen Sie uns ihre Vision mit.

Kernaussagen:

• Früh erkennen und ernst nehmen: auf einen Verdacht folgen rasche Abklärung, klare Zuweisung und erreichbare Expertise.

• Nahtlos begleiten: koordinierte Netzwerke, wohnortnahe Betreuung und verständliche Abläufe statt einer Suche nach Zuständigkeiten.

• Gleichberechtigten Zugang ermöglichen: wirksame Therapien ohne langwierige Erstattungsdiskussionen und unabhängig vom Wohnort verfügbar machen.

• Über die Medizin hinaus unterstützen: sozialrechtliche Hilfe, psychosoziale Begleitung, Lebensqualität und Entlastung von Angehörigen berücksichtigen.

• Vertrauen und Orientierung schaffen: bestehende Pläne umsetzen, damit Menschen nicht länger um Anerkennung und Unterstützung kämpfen müssen. Einzelne Visionen reichen bis zur Heilung aller Erkrankungen.

Textliche Zusammenfassung auf Kernbotschaften, ohne neue Kategorien- oder Häufigkeitsauswertung.

7. Summary | Wesentliche Ergebnisse und Outcomes

Die Befragung zeigt anerkannte Fortschritte, aber keine durchgehend positive Entwicklung. Die folgenden Ergebnisse fassen zentrale Befunde und Handlungsprioritäten aus den Antworten zusammen.

Was die Themenfelder zeigen

• Diagnose und Expertise: Mehr Bewusstsein und schnellere Diagnosen werden wahrgenommen. Der Zugang zu spezialisierter Expertise wird weniger eindeutig als verbessert beurteilt.

• Therapiezugang, Finanzierung und Gleichbehandlung: Transparenz, Gleichbehandlung und verlässliche Erstattung bleiben die größten offenen Aufgaben.

• Innovation und Forschung: Frühere politische Befassung mit innovativen Therapien wird stärker bestätigt als bessere Rahmenbedingungen für klinische Forschung.

• Daten und Register: Die Bedeutung wird anerkannt; Qualität und praktische Nutzbarkeit der Daten werden zurückhaltender bewertet.

• Versorgungsstrukturen: Zentren und Netzwerke gewinnen an Gewicht. Zusammenarbeit und begleitende Versorgung bleiben ausbaufähig.

• Patient:innenbeteiligung: Vernetzung und Agenda-Setting sind besondere Stärken. Die wahrgenommene stärkere Einbindung sollte sich künftig stärker in konkreter Mitgestaltung und nachvollziehbaren Ergebnissen niederschlagen.

Stakeholdervergleich macht wesentliche Unterschiede sichtbar

Die Betroffenenperspektive fällt in fast allen Themenfeldern kritischer aus: In fünf von sechs Themenfeldern liegt sie untern den beiden Vergleichsgruppen, gegenüber der Industrie / Innovation sogar in allen sechs. Besonders groß sind die Unterschiede bei Versorgungsstrukturen, Diagnose und Expertise sowie beim Therapiezugang. Bei Daten und Registern bewertet die System- und Fachperspektive geringfügig kritischer. Positive Gesamtwerte dürfen diese Unterschiede nicht verdecken.

Was aus den qualitativen Antworten folgt

• Prioritäten für Betroffene: rasche Diagnose, klare Zuweisung, erreichbare und finanzierte Expertisezentren sowie ein einheitlicher, transparenter Therapiezugang.

• Alltagstaugliche Unterstützung: koordinierte Begleitung, psychosoziale und sozialrechtliche Orientierung, Entlastung von Familien und weniger organisatorische Hürden.

• Wert der Rare Diseases Dialoge: Austausch, Wissenstransfer, Vernetzung und Sichtbarkeit werden geschätzt. Konkrete politische oder strukturelle Anschlusswirkungen bleiben vielfach unklar.

• Weiterentwicklung des Formats: Workshops, gemeinsame Arbeitsgruppen, dokumentierte Empfehlungen, klare Zuständigkeiten und Follow-up sollen den Transfer in nachvollziehbare Ergebnisse stärken.

Fazit: Sichtbarkeit und Vernetzung sind eine wichtige Grundlage. Aus Sicht der Befragten entscheidet sich der weitere Nutzen daran, ob daraus verlässlicher Zugang, koordinierte Versorgung und spürbare Entlastung entstehen. Die Erfahrungen Betroffener sollten dabei ein zentraler Bezugspunkt sein.

PHARMIG
Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs

Addendum: Fragebogen der Stakeholder-Umfrage

„10 Jahre Rare Diseases Dialoge - was hat sich bewegt?“

Kompakte Dokumentation der Fragen und Antwortmöglichkeiten | Teile A-C

Teil A: Angaben zur Person / Stakeholdergruppe (Einfachauswahl)

A1. Stakeholdergruppe:

• Patient:innen / Angehörige / Patient:innenorganisationen / Selbsthilfe;
• Versorgung: Ärzt:innen, Pflege, Therapie, Rehabilitation, Expertisezentren;
• Politik / Verwaltung / öffentliche Institutionen;
• Sozialversicherung / Kostenträger / HTA / Health Policy;
• Wissenschaft / Forschung / Register / Dateninfrastruktur;
• Pharmazeutische Industrie / Life Sciences;
• Krankenhausträger / Spitalsmanagement;
• Medien / Öffentlichkeit;
• Sonstige (Freitext)

A2. Überwiegende Antwortperspektive: persönlich-fachlich; aus Sicht einer Organisation; beides.

A3. Bisherige Teilnahme an Rare Diseases Dialogen: ja, regelmäßig; ja, vereinzelt; nein; weiß nicht.

Teil B: Rückblick 2017 bis heute - Was hat sich verändert?

B1. 6 Themenfelder mit einheitlicher Antwortskala für alle 18 Aussagen (Einfachauswahl): trifft zu | trifft eher zu | trifft eher nicht zu | trifft nicht zu | kann ich nicht beantworten

Themenfeld	Bewertete Aussagen
1. Diagnose, Früherkennung und Zugang zu Expertise	1. Menschen mit seltenen Erkrankungen erhalten heute rascher eine zutreffende Diagnose. 2. Das Bewusstsein für seltene Erkrankungen in der ärztlichen Versorgung hat sich verbessert. 3. Der Zugang zu spezialisierten Diagnose- und Expertisezentren ist leichter geworden.
2. Therapiezugang, Finanzierung und österreichweite Gleichbehandlung	1. Der Zugang zu innovativen Therapien hat sich verbessert. 2. Entscheidungen zu Finanzierung und Erstattung sind transparenter geworden. 3. Die Gleichbehandlung beim Therapiezugang hat sich verbessert - unabhängig von Wohnort, behandelndem Zentrum und zuständiger Stelle.
3. Innovation, klinische Forschung und regulatorische Rahmenbedingungen	1. Österreich ist als Standort für Forschung zu seltenen Erkrankungen sichtbarer geworden. 2. Rahmenbedingungen für klinische Forschung haben sich verbessert. 3. Innovative Therapien werden früher in gesundheitspolitische Diskussionen einbezogen.
4. Daten, Register, Standards und Vernetzung	1. Die Bedeutung von Daten und Registern wird heute stärker anerkannt. 2. Die Qualität und Nutzbarkeit verfügbarer Daten hat sich verbessert.

Themenfeld	Bewertete Aussagen
	3. Standards wie ORPHA-Codes gewinnen für Versorgung und Planung an Bedeutung.
5. Versorgungsstrukturen, Expertisezentren und interdisziplinäre Zusammenarbeit	1. Expertisezentren und spezialisierte Netzwerke haben an Bedeutung gewonnen. 2. Die Zusammenarbeit zwischen Primärversorgung, Fachärzt:innen und spezialisierten Zentren hat sich verbessert. 3. Eine Behandlung wird heute besser durch geeignete Maßnahmen in Pflege, Rehabilitation und psychosozialer Unterstützung begleitet.
6. Patient:innenbeteiligung	1. Seltene Erkrankungen sind politisch sichtbarer geworden. 2. Patient:innenorganisationen werden stärker in relevante Diskussionen einbezogen. 3. Dialogformate haben zur Vernetzung und zum Agenda-Setting beigetragen.

B2. Offene Rückblickfragen (offen/optional):

• Welche der bisherigen Dialog-Themen haben aus Ihrer Sicht politische, institutionelle oder regionale Anschlusswirkungen ausgelöst oder unterstützt?

• Welche Rolle haben die Rare Diseases Dialoge aus Ihrer Sicht für Awareness, Vernetzung und Agenda-Setting gespielt?

• Welche konkrete positive oder negative Entwicklung bzw. Maßnahme seit 2017 zum Bereich seltene Erkrankungen war aus Ihrer Sicht besonders relevant?

Teil C: Zukunftsperspektive - zukünftige Rare Diseases Dialoge

C1. Welche Themen sollten künftige Rare Diseases Dialoge vorrangig aufgreifen?

Mehrfachauswahl, maximal fünf Themen mit dem größten Handlungsbedarf.

• Schnellere Diagnose und bessere Früherkennung
• Expertisezentren, Versorgungsnetzwerke und Zuweisungspfade
• Einheitlicher und transparenter Therapiezugang
• Finanzierung hochspezialisierter und komplexer Therapien
• Nationale Register, Datenqualität und Nutzung von ORPHA-Codes
• Nutzung des Europäischen Gesundheitsdatenraums für seltene Erkrankungen
• Klinische Forschung, Studienstandort Österreich und Registerforschung
• Transition von Kinder- zur Erwachsenenmedizin
• Psychosoziale, sozialrechtliche und rehabilitative Unterstützung
• Stärkere Patient:innenbeteiligung in Entscheidungen
• Aktualisierung und verbindlichere Umsetzung des NAP.se
• Sonstige Themen (Freitext)

C2. Welche Dialogelemente sollten künftig ausprobiert oder ergänzt werden, um stärker zu konkreten Ergebnissen oder Verbesserungen für Betroffene beizutragen? (offen/optional)

C3. Welche konkrete Veränderung würde aus Ihrer Sicht den größten Nutzen für Betroffene von seltenen Erkrankungen bringen? (offen/optional)

C4. Wenn Sie mit einem Zauberstab per sofort das bestmögliche Österreich für Betroffene mit seltenen Erkrankungen herbeiführen könnten, wie würde dieses aussehen? (offen/optional)