

# Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich (Maßnahme 56 des NAP.se)

Konzept

Im Auftrag des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz



Autorinnen und Autoren:

Alexander Eisenmann

Elisabeth Kanitz

Projektassistenz:

Katharina Kroisz

Die Inhalte dieser Publikation geben den Standpunkt der Autorinnen/Autoren und nicht unbedingt jenen der Auftraggeberin / des Auftraggebers wieder.

Zitiervorschlag: Eisenmann, Alexander; Kanitz, Elisabeth (2025): Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich (Maßnahme 56 des NAP.se). Konzept. Gesundheit Österreich, Wien

Zl. P6/28/5505

Eigentümerin, Herausgeberin und Verlegerin: Gesundheit Österreich GmbH,  
Stubenring 6, 1010 Wien, Tel. +43 1 515 61, Website: [www.goeg.at](http://www.goeg.at)

Dieser Bericht trägt zur Umsetzung der Agenda 2030 bei, insbesondere zum Nachhaltigkeitsziel (SDG) 3 „Gesundheit und Wohlergehen“.

Wien, im März 2025

# Inhalt

|                                                                                                                                                        |     |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Tabellen.....                                                                                                                                          | III |
| Abkürzungen.....                                                                                                                                       | IV  |
| 1 Hintergrund.....                                                                                                                                     | 1   |
| 2 Methode .....                                                                                                                                        | 3   |
| 3 Problemstellungen .....                                                                                                                              | 4   |
| 4 Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen<br>Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich ..... | 5   |
| 5 Externes Review .....                                                                                                                                | 7   |
| 6 Weiteres Vorgehen.....                                                                                                                               | 8   |
| Literatur.....                                                                                                                                         | 9   |

## Tabellen

|                                                                                                                                                                                             |   |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|
| Tabelle 1: Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen<br>Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich (Maßnahme<br>56 des NAP.se) ..... | 6 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|

# Abkürzungen

|        |                                                                          |
|--------|--------------------------------------------------------------------------|
| ÄAO    | Ärztinnen/Ärzte-Ausbildungsordnung                                       |
| BMSGPK | Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz |
| EZ     | Expertisezentrum                                                         |
| FÄ/FA  | Fachärztin/Facharzt                                                      |
| GDA    | Gesundheitsdiensteanbieter:in                                            |
| GÖG    | Gesundheit Österreich GmbH                                               |
| NAP.se | Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen                          |
| NKSE   | Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen                   |
| ÖÄK    | Österreichische Ärztekammer                                              |
| ÖGAM   | Österreichische Gesellschaft für Allgemeinmedizin                        |
| ÖGKJ   | Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde             |
| PVE    | Primärversorgungseinheit                                                 |
| SE     | Seltene Erkrankungen                                                     |

# 1 Hintergrund

Die Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 zu Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten sieht vor, dass die Mitgliedsländer vorhandenes Fachwissen über seltene Krankheiten in ihrem Land zusammenführen (vgl. Rat der Europäischen Union 2009, Abschnitt V.). Dies soll u. a. erfolgen durch:

- *„[...] eine angemessene Schulung und Ausbildung aller Leistungserbringer im Gesundheitswesen zur Sensibilisierung für diese Krankheiten und zur Information über die zur Versorgung in diesen Fällen zur Verfügung stehenden Mittel.“*
- *„[...] den Ausbau der medizinischen Ausbildung auf Gebieten, die für die Diagnose und die Versorgung bei seltenen Krankheiten wichtig sind.“ (vgl. BMASGK 2015, Kap. 2.6.1).*

Ergänzend hierzu sieht die Cross-Border Healthcare Directive (vgl. Europäische Kommission 2011, Artikel 12 und 13; BMASGK 2015, Kap. 2.6.1) als ein mögliches Ziel vor *„[...] die virtuelle oder physische Verbreitung von Fachwissen zu erleichtern und Informationen, Wissen und bewährte Verfahren innerhalb und außerhalb der Referenznetzwerke zu erarbeiten, zu teilen und zu verbreiten sowie Entwicklungen bei der Diagnose und Behandlung von seltenen Erkrankungen zu fördern;“* und betont die Notwendigkeit der *“Sensibilisierung von Angehörigen der Gesundheitsberufe für die Instrumente, die ihnen auf der Ebene der Union zur Verfügung stehen, um sie bei der konkreten Diagnoseerstellung bei seltenen Krankheiten zu unterstützen“*.

Im NAP.se (BMASGK 2015, Kap. 4.3.2) ist für Typ B-Zentren (Expertisezentren) als sogenanntes Kernkriterium<sup>1</sup> festgelegt, dass die verpflichtenden Aktivitäten im Bereich der ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung u. a. *„die anteilige Ausbildung von Ärztinnen/Ärzten für Allgemeinmedizin (soweit dies gemäß der Struktur der Planstellen der jeweiligen Einrichtung möglich ist)“* sowie *„regelmäßige Fort- und Weiterbildungsangebote mit inhaltlichem Schwerpunkt im Expertisebereich (z. B. Vortragsreihen, Jour fixes, Journal Clubs, Kurse etc.)“* umfassen.

Der Bericht der NKSE „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) stellte jedoch für das Handlungsfeld 6 aus dem NAP.se (Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen) u. a. fest, dass neben der Bevölkerung auch bei Ärztinnen/Ärzten wie auch bei Angehörigen nicht-ärztlicher Gesundheitsberufe ein zum Teil gravierendes Informationsdefizit zu seltenen Erkrankungen besteht.

Gemäß dem aktuellen Zielsteuerungsvertrag auf Bundesebene (BMSGPK 2024) soll die Versorgung von Patientinnen und Patienten in Österreich am „Best Point of Service“ erbracht werden. Dies setzt geeignete strukturelle Rahmenbedingungen im Sinne einer abgestuften (integrierten) Versorgung sowie zielgruppenspezifische Informationen für GDA zum „Best Point of Service“ voraus.

Nicht alle mit der Versorgung von Patientinnen/Patienten mit seltenen Erkrankungen betrauten GDA können und sollen Expertinnen/Experten für spezifische seltene Erkrankungen sein oder

---

<sup>1</sup> Die Gruppe der Kernkriterien umfasst jene Leistungs- und Qualitätskriterien, die ein potenzielles spezialisiertes Zentrum für SE (Typ A, Typ B oder Typ C) bereits zum Zeitpunkt der Bewerbung für eine offizielle Designation zwingend erfüllen muss (siehe BMASGK 2015, S. 114).

werden. Bei einem Großteil werden eine erhöhte Sensibilisierung für das Thema und die Vermittlung von Basiswissen angestrebt, bei einigen wenigen GDA ist eine Spezialisierung erforderlich (vgl. BMASGK 2015, Kap. 2.6.1).

Dementsprechend wurde im NAP.se zum Handlungsfeld 6 (Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen) als Ziel 1 der *„Ausbau des Wissensstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v. a. in der Primärversorgung: Ärztinnen und Ärzte sowie andere Gesundheitsberufe)“* festgelegt. Die im vorliegenden Konzept dargestellten Umsetzungsvorschläge beziehen sich auf die Maßnahme 56 dieses Ziels, für das im NAP.se als Inhalt beschrieben wird: *Spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärztinnen und Ärzte, u. a. Integration von Themen zu SE in das Diplom-Fortbildungsprogramm der ÖÄK, Präsentationen zum Thema bei Fachkongressen, Entwicklung von E-Learning-Konzepten*. Als zuständige Einrichtungen für die Umsetzung dieser - je nach Fachbereich und Ausrichtung strukturierten - Maßnahme werden im NAP.se die ÖÄK, die NKSE, das BMSGPK sowie die Expertisezentren genannt (BMASGK, S. 61).

Vor diesem Hintergrund wurde die NKSE seitens BMSGPK beauftragt, ein Konzept mit Umsetzungsvorschlägen zu Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärzt:innen im niedergelassenen Bereich (Maßnahme 56 des NAP.se) zu erarbeiten. Der Beirat für seltene Erkrankungen hat in der Sitzung am 09.04.2024 der Erstellung dieses Konzepts zugestimmt.

Aspekte der Finanzierung der dargestellten Umsetzungsvorschläge sind nicht Teil des vorliegenden Konzepts.

## 2 Methode

### Ableitung der Umsetzungsvorschläge aus bestehenden Dokumenten sowie aus Interviews mit Expertinnen/Experten und Patientenvertreterinnen

Die nachfolgend dargestellten Problemstellungen und Umsetzungsvorschläge wurden einerseits aus bestehenden Dokumenten (NAP.se, Evaluierungsbericht zum NAP.se (Fröschl 2020), Voigtländer 2020)) abgeleitet. Zum anderen wurden folgende Expertinnen und Experten sowie Patientenvertreterinnen im April 2024 zur Thematik mittels Interviews befragt:

- Dr. Erwin Rebhandl: Arzt für Allgemeinmedizin im Ruhestand, ehemaliger Leiter PVE / Gesundheitszentrum Haslach ([https://www.hausarztmedizinplus.at/dr\\_rebhandl/](https://www.hausarztmedizinplus.at/dr_rebhandl/)), Präsident des Vereins AM PLUS - Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit ([LINK](#)), Mitentwickler von [www.symptomsuche.at/](http://www.symptomsuche.at/)
- Prim. Ass.-Prof. DDr. Peter Voitl: FA für Kinder- und Jugendheilkunde, langjähriger Leiter der Kinderintensivstation im SMZ-Ost mit Spezialbereich Kinderkardiologie, Gründer und Leiter der Kinder-PVE Donaustadt ([LINK](#)), ärztl. Leiter Ambulatorium für Kinderkardiologie (<https://www.kinderarzt.at/kinderkardiologie>), ärztl. Leiter Verein MOKI-Wien Mobile Kinderkrankenpflege (<https://wien.moki.at/>)
- Univ.-Prof. Dr.<sup>in</sup> Daniela Karall: Stellvertretende Direktorin der Univ.-Klinik für Pädiatrie I, Innsbruck; Präsidentin der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ); Gründungsmitglied und Obfrau des Vereins Forum Seltene Krankheiten; Forschungsschwerpunkt: Angeborene Stoffwechselstörungen und Seltene Krankheiten
- Fr. Mag.<sup>a</sup> Elisabeth Weigand (Geschäftsführerin von Pro Rare) und Fr. Ulrike Holzer (Obfrau von Pro Rare und Mutter eines Sohnes mit einer seltenen Erkrankung)

### 3 Problemstellungen

Folgende Problemstellungen mit Bezug zur Maßnahme 56 des NAP.se (Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte) wurden identifiziert. In Klammern sind die jeweiligen Quellen angegeben.

- SE kommen als eigenes Thema sowohl im Medizinstudium als auch in der postpromotionellen ärztlichen Ausbildung nicht in allen Fachrichtungen vor und Wissen über sowie **Awareness für SE** sind u. a. bei Ärztinnen und Ärzten für Allgemeinmedizin teilweise gering. Die selbständige Aneignung von (Fach)wissen über SE wird von vielen Ärztinnen und Ärzten als zeitaufwendig eingeschätzt (Quelle: NAP.se, Interviews Expertinnen/Experten und Patientenvertreterinnen).
- Häufig dauert es mehrere Jahre bis für Personen mit einer (potenziellen) SE eine **adäquate Diagnosefindung** eingeleitet wird bzw. bis eine korrekte Diagnose gestellt und die indizierte Therapie begonnen wird. Laut einer rezenten EURORDIS Rare Barometer-Umfrage ([www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/); vgl. Faye et al. 2024) warten Betroffene in Österreich rund 7,3 Jahre auf eine korrekte, bestätigte Diagnose - der europäische Durchschnitt liegt bei 4,7 Jahren. Seitens der Betroffenen mit einer (potenziellen) SE führt eine inadäquate Diagnose(findung) und/oder Therapie mitunter zu mehrfachem Ärzteswechsel, was mit einer weiteren Verzögerung einer adäquaten Betreuung einhergeht (Quelle: NAP.se, Evaluierungsbericht NAP.se, Interviews Expertinnen/Experten und Patientenvertreterinnen).
- Bei Ärztinnen und Ärzten in der **allgemeinmedizinischen/pädiatrischen Primärversorgung** fehlen teilweise Informationen, wohin ein:e Patient:in mit einer ersten Verdachtsdiagnose auf SE weitergeleitet werden kann bzw. soll. Vor allem niederschwellige und rasche allgemeine Informationen zum weiteren Vorgehen bei der Diagnosefindung können hilfreich sein (Quelle: befragte Expertinnen/Experten und Patientenvertreterinnen).
- Die **Transition** (d. h. der Übergang der Betreuung durch FÄ für Kinder- und Jugendheilkunde in die Erwachsenenmedizin) ist bei Patientinnen und Patienten mit SE oft problematisch (Quelle: Interviews Expertinnen/Experten und Patientenvertreterinnen). Bei der Transition, die bis zum 25. Lebensjahr der Betroffenen vonstattengehen kann (siehe ÄAO 2015), kommt es in der Regel zu einem Wechsel der behandelnden Ärztin/des behandelnden Arztes. Das Erwachsenen-Versorgungssystem stellt höhere Ansprüche an das Selbstmanagement der Patientinnen und Patienten, u. a., weil teilweise die Unterstützung durch Bezugspersonen aus der bisherigen Versorgungseinrichtung wegfällt. Ein zu Grunde liegendes Problem ist, dass der Wissenstransfer zwischen den Versorgungseinrichtungen der Kinder- und Jugendheilkunde und der Erwachsenenmedizin oft nur suboptimal funktioniert.

## 4 Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich

Nachfolgend sind **Vorschläge zur Umsetzung** von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich (Maßnahme 56 des NAP.se) dargestellt. In Klammer sind die Zuständigkeiten für die Umsetzung angegeben.

### Awareness bei Ärztinnen und Ärzten für das Thema SE

- SE sollen als ein expliziter und eigenständiger Inhalt in der Ausbildung zur Ärztin/Ärzt für Allgemein- und Familienmedizin bzw. in der Facharztausbildung aufgenommen werden. Expertisezentren sollen in der Ausbildung bereits genannt werden.
- Von der ÖÄK sollen z. B. Fortbildungs-Webinare zu SE angeboten werden (Zuständigkeit: BMSGPK, Curriculumsverantwortliche der medizinischen Universitäten, ÖÄK/ÄAO und Diplom-Fortbildungs-Programm).
- SE und Expertisezentren sollen verstärkt als Thema bei ärztlich-wissenschaftlichen Veranstaltungen präsentiert werden (z. B. beim jährlichen österreichischen Kongress für Allgemeinmedizin, <https://www.stafam.at/>) (Zuständigkeit: medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaften, u. a. ÖGAM, ÖGKJ)
- Das Thema SE soll in regelmäßigen Newslettern von Fachgesellschaften an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte sichtbar gemacht werden (Zuständigkeit: medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaften, u. a. ÖGAM, ÖGKJ)
- Expertisezentren sind gemäß Designationskriterien (siehe Kernkriterien NAP.se, Kap. 4.3.2) zur anteiligen Ausbildung von Ärztinnen/Ärzten für Allgemeinmedizin verpflichtet (soweit dies gemäß der Struktur der Planstellen der jeweiligen Einrichtung möglich ist) und sollen regelmäßige Fort- und Weiterbildungsangebote mit inhaltlichem Schwerpunkt im Expertisebereich (z. B. Vortragsreihen, Jour fixes, Journal Clubs, Kurse etc.) u. a. für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte anbieten.

### Versorgungsalgorithmus bei Verdacht auf SE

- Für Ärztinnen und Ärzte in der allgemeinmedizinischen/pädiatrischen Primärversorgung sollte ein einfacher und anschaulicher Algorithmus zum Vorgehen bei Verdacht auf eine SE (Anlaufstellen, Informationen zur Zuweisung, Patientenpfad etc.) aufbereitet und kommuniziert werden. Hierzu könnten z. B. ein sog. 1-Pager oder ein kurzes Video angefertigt werden (Zuständigkeit: medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaften, u. a. ÖGAM, ÖGKJ, NKSE, BMSGPK) und über die NKSE, das Gesundheitsministerium bzw. die Fachgesellschaften und die ÖÄK (Österreichische Ärztezeitung) an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte verschickt bzw. als Flyer auf Fachtagungen und Kongressen aufgelegt werden (Zuständigkeit: NKSE, BMSGPK, medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaften, ÖÄK).
- Ebenso können Webseiten mit Ausschlussfragen bzw. häufig gestellten Fragen (FAQ) auf den Homepages der NKSE (GÖG), des BMSGPK und der EZ im Sinne einer Lotsenfunktion

hilfreich sein. Im Rahmen der Ausarbeitung des Konzepts für künftigen Typ A-Zentren wird diese Lotsenfunktion bereits diskutiert.

- Ev. könnte pro Bundesland eine für die ärztliche Community hinsichtlich SE bekannte und gut sichtbare (ärztliche) Auskunftsperson etabliert werden (Bsp.: Prof. Karall in Tirol). (Zuständigkeit: Expertisezentren, ev. Beirat für seltene Erkrankungen, Verein Forum Seltene Krankheiten, [www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)).
- Expertisezentren, Ansprechpersonen und Erreichbarkeiten sollen auf geeigneten Webseiten übersichtlich gelistet und aktuell gehalten werden (z. B. Webseiten BMSGPK, NKSE, GÖG <https://maps.goeg.at/plattform-primaerversorgung>)

In der nachfolgenden Tabelle sind die Vorschläge und Zuständigkeiten zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich zusammengefasst.

Tabelle 1: Vorschläge zur Umsetzung von Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu seltenen Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich (Maßnahme 56 des NAP.se)

| Umsetzungsvorschlag                                                                                                                                                                                                                                                                | Zuständigkeit                                              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| SE als Inhalt in postpromotioneller Ausbildung (Allgemein- und Familienmedizin, Facharztausbildung) (verstärkt) aufnehmen.                                                                                                                                                         | BMSGPK, Med. Universitäten, ÖÄK (Ärzte-Ausbildungsordnung) |
| ÖÄK-Fortbildungs-Webinare zu SE anbieten.                                                                                                                                                                                                                                          | Diplom-Fortbildungs-Programm der ÖÄK                       |
| SE und EZ verstärkt als Thema bei ärztl.-wissenschaftl. Veranstaltungen präsentieren (z. B. österr. Kongress für Allgemeinmedizin, <a href="https://www.stafam.at/">https://www.stafam.at/</a> )                                                                                   | Fachgesellschaften (u. a. ÖGAM, ÖGKJ)                      |
| SE und EZ in regelmäßigen Newslettern von Fachgesellschaften an niedergelassene Ärzt:innen sichtbar machen                                                                                                                                                                         | Fachgesellschaften (u. a. ÖGAM, ÖGKJ)                      |
| Regelmäßige Fort- und Weiterbildungsangebote der EZ (z. B. Vortragsreihen, Jour fixes, Journal Clubs, Kurse etc.) für Ärzt:innen aus dem niedergelassenen Bereich                                                                                                                  | EZ                                                         |
| Einfachen Algorithmus zum Vorgehen bei Verdacht auf eine SE (Anlaufstellen, Informationen zur Zuweisung, Patient:innen-Pfad etc.) für Ärzt:innen in der primärmedizinischen/pädiatrischen Primärversorgung aufbereiten und kommunizieren (z. B. mit kurzem Video, 1-Pager, Flyer). | Fachgesellschaften (u. a. ÖGAM, ÖGKJ), NKSE, BMSGPK        |
| Webseiten mit Ausschlussfragen bzw. FAQ für rasche allgemeine Auskunft bei Verdacht auf SE (med. Anlaufstellen, Patientenorganisationen etc.) für Ärzt:innen sowie Patient:innen und Angehörige einrichten                                                                         | EZ, NKSE/BMSGPK                                            |
| Eine für die ärztliche Community hinsichtlich SE bekannte und gut sichtbare (ärztliche) Auskunftsperson pro Bundesland etablieren                                                                                                                                                  | EZ, ev. Beirat für SE, Forum SE                            |
| EZ, Ansprechpersonen und Erreichbarkeiten sollen auf geeigneten Webseiten übersichtlich gelistet und aktuell gehalten werden (z. B. Webseiten BMSGPK, NKSE, GÖG <a href="https://maps.goeg.at/plattform-primaerversorgung">https://maps.goeg.at/plattform-primaerversorgung</a> )  | BMSGPK, NKSE, GÖG                                          |

BMSGPK = Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, EZ = Expertisezentren, GÖG = Gesundheit Österreich GmbH, NKSE = Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, ÖÄK = Österreichische Ärztekammer, ÖGAM = Österreichische Gesellschaft für Allgemeinmedizin, ÖGKJ = Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, SE = Seltene Erkrankungen

Darstellung: GÖG

## 5 Externes Review

Gemäß Vorschlag der Mitglieder der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen in der Sitzung am 31.10.2024 wurde Anfang 2025 bei der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, der Österreichischen Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin sowie bei der Patientenanwaltschaft um ein Review des Konzeptentwurfs angefragt. Die Rückmeldungen der beiden angefragten Fachgesellschaften sowie der Patientenanwaltschaft sind bis Ende Februar 2025 bei der NKSE eingelangt und wurden in der vorliegenden, finalen Version des Konzepts berücksichtigt.

## 6 Weiteres Vorgehen

Umsetzungsschritte von Maßnahmen aus dem vorliegenden Konzept sind ab dem zweiten Quartal 2025 vorgesehen. Zur Vorbereitung soll eine erste Abstimmung mit den für die Umsetzung zuständigen Organisationen und Einrichtungen im zweiten Quartal 2025 erfolgen (u. a. medizinische Universitäten, ÖÄK, Fachgesellschaften, Expertisezentren).

## Literatur

- BMASGK (2015): Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se). Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz. Wien
- Europäische Kommission (2011): Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. Amtsblatt der Europäischen Union. Straßburg
- Faye Fatoumata; Crocione Claudia, Anido de Peña Roberta, Bellagambi Simona, Peñalosa Luciana Escati, Hunter Amy, Jensen Lene, Oosterwijk Cor, Schoeters Eva, de Vicente Daniel, Favre Laurence, Wilbur Michael, Le Cam Yann, Dubief Jessi (2024). Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. Eur J Hum Genet. 32(9):1116-1126
- Fröschl Babara, Gaiswinkler Sylvia (2020): Evaluierung des NAP für seltene Erkrankungen. Gesundheit Österreich, Wien
- Rat der Europäischen Union (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02). Amtsblatt der Europäischen Union. Luxemburg
- Voigtländer Till, Bachner Florian, Unterberger Ursula, Leopold Christine, Ladurner Joy, Habl Claudia (2012): Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen. Ergebnisbericht. Gesundheit Österreich, Wien
- Voigtländer Till (2020): Zukunftsperspektiven des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen. Paediatr. Paedolog. 55(Suppl 3), 157–169
- BMSGPK (2024): Rechtsgrundlagen der Zielsteuerung-Gesundheit ab 2024 [online]. Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz. [https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Gesundheitsreform-\(Zielsteuerung-Gesundheit\)/Rechtsgrundlagen-der-Zielsteuerung-Gesundheit-ab-2024.html](https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Gesundheitsreform-(Zielsteuerung-Gesundheit)/Rechtsgrundlagen-der-Zielsteuerung-Gesundheit-ab-2024.html) [Zugriff am 10.07.2024]