



Seltene Erkrankungen: Forschung und Patient:innenversorgung an MedUni Wien und AKH Wien eng verknüpft

(Wien, 26-02-2026) An den Universitätskliniken von MedUni Wien und AKH Wien werden jährlich mehr als 10.000 Patient:innen mit seltenen Erkrankungen betreut – viele von ihnen mit langen Leidenswegen, verzögerten Diagnosen und begrenzten Therapieoptionen. Anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2026 zeigen die Medizinische Universität Wien und das Universitätsklinikum AKH Wien, wie durch die enge Verbindung von klinischer Versorgung, Forschung und interdisziplinärer Zusammenarbeit die Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen kontinuierlich weiterentwickelt wird.

Mehr als 3.000 verschiedene seltene Erkrankungen (weniger als 1:2000 Betroffene in der Bevölkerung) wurden im Jahr 2025 durch medizinische Expert:innen in den Universitätskliniken von MedUni Wien und AKH Wien betreut. Die Behandlung der Patient:innen erfolgt in spezialisierten national anerkannten Expertisezentren, zusammengeführt im Comprehensive Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CCRUD) von MedUni Wien und AKH Wien. Die enge organisatorische Verbindung von klinischer Versorgung und Forschung ermöglicht es, offene medizinische Fragen direkt in wissenschaftliche Projekte zu überführen. Entsprechend hoch ist die wissenschaftliche Aktivität: 150 Publikationen widmeten sich im Vorjahr seltenen Erkrankungen. „Seltene Erkrankungen stellen Patient:innen, Ärzt:innen und Forscher:innen vor besondere Herausforderungen. Umso wichtiger ist es, medizinische Versorgung, Forschung und interdisziplinäre Expertise eng zu verknüpfen. Nur so können wir Diagnosen früher stellen und neue Therapieoptionen anwenden und mitentwickeln“, sagt Susanne Greber-Platzer, Leiterin des CCRUD und der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde von MedUni Wien und AKH Wien. Seltene Erkrankungen sind in 75 Prozent angeboren und betreffen somit überwiegend Kinder, womit die Pädiatrie besonders viele der Patient:innen betreut.

Aktuelle Studien zu Seltene Erkrankungen

Jüngst publizierte Studien veranschaulichen diesen translationalen Forschungsansatz an der MedUni Wien: So konnten Forscher:innen der MedUni Wien erst kürzlich nachweisen, dass junge Menschen mit der seltenen Atemwegserkrankung [Primäre Ziliendyskinesie](#) trotz unauffälliger Standarduntersuchungen Veränderungen der Knochenstruktur aufweisen. Diese Ergebnisse liefern wichtige neue Hinweise für ein umfassenderes Verständnis der Erkrankung und können langfristig Einfluss auf Vorsorge- und Monitoringstrategien haben.



Auch im Bereich der kardialen [Amyloidose](#), einer seltenen und häufig spät diagnostizierten Erkrankung des Herzmuskels, trägt die Forschung der MedUni Wien zu neuen Erkenntnissen bei. Mithilfe hochauflösender Herz-MRT-Untersuchungen konnte gezeigt werden, dass kleinste Veränderungen im Herzgewebe den Krankheitsverlauf zuverlässiger vorhersagen als viele klassische klinische Parameter. Diese Erkenntnisse sind hochrelevant für Therapieentscheidungen und für das Überleben der Betroffenen.

Weitere Forschungsarbeiten befassen sich etwa mit [seltene Knochenerkrankungen](#) sowie mit hochauflösender Bildgebung bei [klassischer Galaktosämie](#), einer angeborenen Stoffwechselstörung, bei der trotz lebenslanger Diät anhaltende neurologische Veränderungen auftreten können. Aktuelle Studien der MedUni Wien liefern zudem Hinweise auf erste vielversprechende Therapieansätze beim [Alström-Syndrom](#), einer extrem seltenen genetischen Multisystemerkrankung. Auch diagnostische Fragestellungen, etwa bei der genetisch bedingten Stoffwechselerkrankung [Morbus Pompe](#), können durch interdisziplinäre und genetische Ansätze zunehmend besser gelöst werden.

Gemeinsam mit Pro Rare Austria für mehr Vernetzung

Die MedUni Wien und das Universitätsklinikum AKH Wien unterstützen die Ziele des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen, der eine bessere Koordination, Versorgung und Vernetzung für Betroffene vorsieht. Ein zentraler Partner dabei ist Pro Rare Austria, der bundesweit tätige Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen. Pro Rare Austria vertritt die Anliegen von rund 450.000 Betroffenen in Österreich und macht auf strukturelle Herausforderungen aufmerksam, etwa die fehlende Koordination zwischen medizinischen Disziplinen. Ziel ist es, Versorgung, Vernetzung und Sichtbarkeit seltener Erkrankungen nachhaltig zu verbessern.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Medizinische Universität Wien
Leiter Unternehmenskommunikation
Tel.: +43 (0)664 80016 11501
E-Mail: presse@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

Karin Fehringer, MBA MSc
Universitätsklinikum AKH Wien
Leiterin Informationszentrum und PR
Wiener Gesundheitsverbund
Tel.: +43 1 404 00-12160
E-Mail: presse@akhwien.at
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien
www.akhwien.at/presse



Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.600 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit mehr als 6.500 Mitarbeiter:innen, 30 Universitätskliniken und zwei klinischen Instituten, zwölf medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Die MedUni Wien besitzt mit dem Josephinum auch ein medizinhistorisches Museum.

Universitätsklinikum AKH Wien – Kurzprofil

Im Universitätsklinikum AKH Wien des Wiener Gesundheitsverbundes werden jährlich rund 60.000 Patient:innen stationär betreut. Die Ambulanzen und Spezialambulanzen des AKH Wien werden zusätzlich etwa 1,1 Mio. Mal frequentiert. Gemeinsam mit den Ärzt:innen der MedUni Wien stehen für die Betreuung unserer Patient:innen rund 3.000 Krankenpflegepersonen, über 1.000 Angehörige der medizinischen, therapeutischen und diagnostischen Gesundheitsberufe und viele weitere Mitarbeiter:innen der verschiedensten Berufsgruppen zur Verfügung.