



IG Seltene Krankheiten
CI Maladies rares
CI Malattie rare

Zusammenfassung

Von Geschäftsstelle IGSK
Datum 2. März 2024
Betreff **14. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz**
Inselspital Universitätsspital Bern / Zentrum für Seltene Krankheiten

PATIENTENEINBEZUG IN KLINISCHER FORSCHUNG UND GESUNDHEITSWESEN: HERAUSFORDERUNGEN UND CHANCEN

BEGRUESSUNG

[Link zu Präsentationen und Fotos](#)

Yvonne Feri (Präsidentin ProRaris)

Begrüssung zum 14. Tag der Seltenen Krankheiten und Moderation der Konferenz.

- Vorstellung ProRaris
- Verdankung Referent:innen, Sponsoren und dem Inselspital sowie dem Team für die Organisation und den freiwilligen Helfer:innen für Ihre Unterstützung

Prof. Dr. Jean-Marc Nuoffer, Leiter Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern

- Vorstellung Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern

Matthias Michel, Ständerat und Co-Präsident IG Seltene Krankheiten

Matthias Michel betont, dass alle seltene Krankheiten zusammen genommen häufig und zusammen auch die Schwachen mächtig sein können. Dies zeige sich auch in der Politik. Ständerat Michel weist auf mehrere im letzten Jahr vom Parlament angenommene Vorstösse, bei denen es um die Situation der Betroffenen von seltenen Krankheiten geht:

- **Interpellation Matthias Michel:** Wie kann eine Versorgungslücke bei Kindern mit Geburtsgebrechen verhindert werden?
- **Parlamentarische Initiative Benjamin Roduit:** Umsetzung des Berichtes zur Evaluation der medizinischen Begutachtung in der IV
- **Motion Damian Müller:** Betreuungsentschädigung. Betreuung von schwer kranken Kindern im Spital gewährleisten und die Lücke im Vollzug schliessen
- **Postulat Geschäftsprüfungskommission des Ständerats:** Abrechnung sehr kostspieliger Medikamente zulasten der OKP klären

DIE PRORARIS MITGLIEDER STELLEN SICH VOR

Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)

Beatrice Reimann, Geschäftsführerin und Sozialarbeiterin

- Die MGR wurde 2013 als Verein gegründet und ist seit Anfang 2015 vom Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV) anerkannt.
- Ca. 600 Mitglieder - rund 350 direkt Betroffene (50% davon Kinder) und ihre Angehörige, werden durch zwei Mitarbeitende betreut.
- 220 verschiedene Diagnosen unter den Mitgliedern.
- Die MGR unterstützt in der italienischen Schweiz lebende Menschen, welche von einer seltenen (genetischen) und/oder neuromuskulären Krankheit betroffen sind und für die kein anderes Versorgungsnetzwerk existiert. Die MGR nimmt deren Rechte und Interessen wahr und versucht ihre Lebensqualität zu fördern.
- Die Hilfeleistungen erstrecken sich auch auf die Familienangehörigen.
- In Zusammenarbeit mit dem Centro per le Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI) ist der Verein MGR auch Anlaufstelle für Menschen, die an seltenen Krankheiten leiden und auf eine Diagnose warten.
- Finanzierung des Vereins durch Beiträge der Stiftung Telethon Schweiz, von Kanton und Bund sowie von privaten Personen und Institutionen.
- Angebot
 - Sozialberatungen (z.B. bei Anspruch auf Versicherungsleistungen)
 - Diskussions- und Selbsthilfegruppen
 - Schulungen
 - Freizeitaktivitäten und Ferienwochen, die für alle zugänglich sind.
 - finanzielle Unterstützung
 - Aufklärungskampagnen und Öffentlichkeitsarbeit
 - Informationen zu verschiedenen Themen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten

Netzwerk – Zusammenarbeit mit:

- Netzwerk von Spezialisten: Physiotherapie/Ergotherapie, Psychologie, Genetik, Neurologie, etc.
- Kantonsspital (EOC): CMRSI, Neurocentro, Myosuisse Ticino
- kosek in verschiedenen Arbeitsgruppen
- Verschiedene Institutionen in der italienischen Schweiz: iat, ProInfirmis, ASLASI
- Verschiedene Schweizer Institutionen: ASRIMM, Muskelgesellschaft, Myosuisse

Hintergrund MGR:

Aufgrund von Sprach- und Kulturbarrieren sind die Patient:innen mit seltenen Krankheiten in der italienischen Schweiz auf MGR und CMRSI angewiesen, die auf die besonderen Umstände in der italienischen Schweiz ausgerichtet sind.

→ Trotz Kleinräumigkeit braucht es im Tessin eine Patientenorganisation für seltene Krankheiten und ein Zentrum für Seltene Krankheiten!

MaRaVal Seltene Krankheiten Wallis

Christine von Kalbermatten - Gründerin & Direktorin von MaRaVal

- 2013 führte Christine de Kalbermatten, Apothekerin und Mutter eines Kindes mit einer ultra-seltenen Krankheit, im Rahmen ihrer Spezialisierung auf die Begleitung von Menschen mit einer

genetischen Krankheit und ihrer Familien eine Umfrage zu Situation, Erwartungen und Bedürfnisse von Eltern mit Kindern mit einer seltenen genetischen Krankheit im Wallis durch. Die Resultate zeigten die Bedürfnisse der betroffenen Familien auf.

- Ergebnis der Umfrage führte 2015 zur Lancierung des von Christine de Kalbermatten initiierten Projekts **ABK Wallis** («Ausbilden – Begleiten – Koordinieren»), das von ProRaris getragen wird, und folgende Zielsetzungen hat:
 - Entwicklung einer Struktur, welche das Wissen und die Informationen zu seltenen Krankheiten zentralisiert
 - Schaffung von Bildungsangeboten für Spezialisierungen in diesem Bereich
- 2017 Gründung des Vereins MaRaVal mit dem Ziel, die im Rahmen des Pilotprojekts erarbeiteten Angebote weiterzuführen, auszubauen und langfristig zu sichern (heute 500 Mitglieder, 230 seltene Krankheiten)
- 2019 lancieren die Hochschule für Gesundheit der HES-SO Valais Wallis und MaRaVal gemeinsam ein CAS *Seltene Krankheiten* unter dem Titel: Interdisziplinäre und interprofessionelle Koordination bei seltenen und/oder genetischen Krankheiten.

Leistungen

BEGLEITUNG

Die individuell abgestimmte psychosoziale Begleitung umfasst zwei Interventionsachsen:

<p><i>Individuelle Unterstützung</i></p> <p>In Form von Sprechstunden für erwachsene Patienten oder für Angehörige eines Patienten (Eltern oder Grosseltern erkrankter Kinder; Ehegatten, Partner/innen oder Angehörige von erkrankten Erwachsenen). Die Unterstützung umfasst:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Zuhören ➤ Information ➤ psychosoziale Hilfe ➤ administrative Hilfe ➤ Weiterleitung an Ressourcen ➤ usw. 	<p><i>Unterstützung in der Gruppe</i></p> <p>Im Rahmen von Selbsthilfegruppen, in denen sich Eltern oder Grosseltern von erkrankten Kindern, erwachsene Patienten, ihre Partner/innen oder Angehörigen zusammenfinden. Sie umfasst:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Austausch ➤ Diskussionen ➤ Wissens- und Erfahrungstransfer ➤ Themenabende ➤ usw.
--	--

KOORDINATION

Weiterleitung zu Fachpersonen und Institutionen mit den notwendigen medizinisch-psychosozialen Kompetenzen und Ressourcen sowie Vermittlung von Kontakten zu Spezialisten und Strukturen, deren Angebote den Alltag der Betroffenen erleichtern können.

→ MaRaVal vernetzt sich kontinuierlich mit entsprechenden Partner:innen und entwickelt mit ihnen zusammen gemeinsame Synergien, um den Bedürfnisse der Betroffenen bestmöglich begegnen zu können.

BILDUNGSANGEBOTE

Der Erwerb neuer Kenntnisse in Gesundheitsfragen und insbesondere erweiterter Gesundheitskompetenzen fördert das Empowerment der betroffenen Personen. MaRaVal organisiert allein oder in Zusammenarbeit mit verschiedenen Partnern:

- Themenabende
- Vorträge

- ein Certificate of Advanced studies (CAS): Interdisziplinäre und interprofessionelle Koordination bei seltenen und/oder genetischen Krankheiten.

Was sind die Vorteile einer lokalen Patientenorganisation für seltene Krankheiten?

Es besteht die Notwendigkeit, den konkreten Problemen mit Lösungen zu begegnen, die den Gegebenheiten des Wohnkantons der Patienten angepasst sind. So unterscheiden sich etwa die Leistungen in den Kantonen teilweise stark. Auch die Topographie des Wallis mit seinen vielen Tälern macht die geographische Nähe zu verfügbaren Angeboten und Dienstleistungen besonders wichtig. Zudem müssen die Angebote aufgrund der Zweisprachigkeit des Wallis sowohl in Französisch als auch in Deutsch zur Verfügung stehen.

Angebote in weiteren Kantonen:

Neues Projekt MaRaAilleurs: MaRaVal unterstützt andere Kantone dabei, vergleichbare Strukturen anzubieten.

→ Aktuell läuft Pilotprojekt MaRaWaadt im Kanton Waadt

Niemann Pick (NP) Suisse

Christoph Poincilit, Präsident NPSuisse

- Die Patientenorganisation NPSuisse wurde am 22. Januar 2011 als Verein gegründet, um Menschen, die direkt oder indirekt von NP betroffen sind, zu helfen.
- Die Niemann-Pick-Krankheit Typ C (NP-C) ist eine ultra-seltene lysosomale Erkrankung (LSD).
- Die Inzidenz von NP-C liegt bei etwa 1 von 120'000 Geburten. Die Krankheit ist schwer zu diagnostizieren.
- 10 NP-C-Patienten bei NPSuisse. Gesamtzahl der Betroffenen in der Schweiz ist unklar. Insgesamt zählt der Verein 100 Mitglieder.
- Die NP-C-Krankheit ist eine progressive, irreversible, chronisch schwächende, unheilbare und tödliche Krankheit.
- Die Krankheit kann in jedem Alter auftreten und betrifft Säuglinge, Kinder, Jugendliche und Erwachsene.
- Die Symptome sind sehr unterschiedlich und als einzelne nicht unbedingt krankheitsspezifisch.
- Die Niemann-Pick-Krankheit Typ C kann nicht wirksam behandelt werden innerhalb der bestehenden Regulierung des Schweizer Gesundheitssystems.

Aktivitäten NPSuisse

Entscheidend für die Aktionen von NPSuisse ist die Lebensqualität der Patienten heute und in Zukunft:

1. Erfahrungsaustausch mit Familien in der Schweiz und in anderen Ländern.
2. Spenden sammeln, um die Forschung zu fördern und zu unterstützen, damit die Krankheit besser verstanden wird.
3. den politischen Aspekt der Patientenrechte verfolgen und beeinflussen.

Internationale Grundlagenforschung und klinische Forschung NP-C:

- Kurz- bis mittelfristig: Bekämpfung der Krankheitssymptome
- Langfristig: Heilung (Gentherapie)

➔ Kleine Patientengruppe – grosses Netzwerk: Eine ultra-seltene Krankheit macht nicht an den Schweizer Grenzen halt. Umso wichtiger ist es, das nationale und vor allem auch ein internationales Netzwerk auszubauen.

AKTUELLER STAND NATIONALE KOORDINATION SELTENE KRANKHEITEN KOSEK

Prof. Dr. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident Nationale Koordination Seltene Krankheiten, kosek

- Aktuell gibt es 9 anerkannte Zentren für Seltene Krankheiten in drei Sprachregionen, an die sich Patient:innen mit unklarer Diagnose wenden können, um vertiefte Abklärungen zu machen und eine Diagnose zu erhalten. → Der Bedarf ist damit gedeckt.
 - Referenzzentren richten sich an Patient:innen mit Diagnose und decken einzelne Krankheiten oder Krankheitsbereiche ab.
 - 2021-2022 konnten schweizweit 11 Referenzzentren anerkannt werden (4 für Stoffwechselkrankheiten, 7 für neuromuskuläre Erkrankungen)
 - 2023-2024 werden 8 weitere Bewerbungen geprüft; die Ergebnisse werden Ende 2024 bekanntgegeben.
 - Weitere Anträge für Anerkennung Referenzzentrum können bis 30. April 2024 eingereicht werden.
- Der Erfolg übertrifft die Mittel, welche die kosek zur Verfügung hat.

Die Beteiligung der kosek am Prozess der Erstellung der gesetzlichen Grundlage für die Finanzierung:

- Teilnahme am Sounding Board
- Am 23.01.2024 hat ein Treffen der kosek mit dem Bundesamt für Gesundheit (BAG) stattgefunden. Ebenfalls vertreten waren das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK), ProRaris und die Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Direktoren (GDK).
- Als Grundlage diente eine Präsentation zum Stand der Arbeiten.
- Ausserdem wurde dem BAG ein gemeinsames Dokument von kosek, Orphanet und SRSK übergeben, dass diese Entitäten zusammengehören.

Patienten:innenvertretung in den Versorgungsnetzwerken

Drei Ebenen von möglichen Interventionen anhand des Beispiels von Montréal:

- Patient wird Partner in seiner Versorgung (*Patient Partner*)
- Erfahrungen und Expertise als *Patient Partner* weitergeben
- Eine transformationsorientierte Führungsrolle übernehmen, etwa durch die aktive Gründung und Pflege von Netzwerken

Herausforderung der Heterogenität der Patient:innenvertretung in den Netzwerken

- Kosek und ProRaris haben eine spezielle Arbeitsgruppe zur Erstellung von Leitlinien verfasst:
 - Die Grundsätze der Vertretung von Patient:innenorganisationen in Netzwerken
 - Wie können Patient:innenvertretungen in den Netzwerken mitwirken?
 - Welches Wissen/welche Kompetenzen brauchen sie? Ev. Ausbildung in diesem Bereich?
 - Bedingungen, die von den Krankenhäusern erfüllt werden müssen (Modell von Selbsthilfe.ch?)
- Diskussion des Dokuments durch die Komitees von kosek und ProRaris im März 2024.

Grundsätzliche Anmerkungen

- Tarmed verhindert die Verrechnung multidisziplinärer Sprechstunden (Änderung erst mit Tardoc, der vom Bundesrat noch genehmigt werden muss)
- Medizintourismus aufgrund fehlender Diagnosen (weil sie nicht vergütet werden) belastet das Gesundheitssystem
- Problematik in der Patientenbehandlung: Gesundheitsfachpersonal kennt die Krankheit generell, die Patient:innen kennen ihre Krankheit

- 97 Prozent der Familien nehmen an der Datenerfassung und Forschung teil
- Das SRSK macht die seltenen Krankheiten in der Schweiz sichtbar, dient als Forschungsplattform und Netzwerkmöglichkeit für Betroffene, ermöglicht die Teilnahme an Studien, und verbessert die Evidenz

Ausblick kosek: Schwierigkeiten und Perspektiven

Die Hauptaufgaben der kosek bestehen in der Verwaltung von Anträgen und Berichten

- a) der Zentren für Seltene Krankheiten
- b) der Referenzzentren und ihrer Netzwerke.

Zu diesem Zweck benötigt sie

1. Die Bereitstellung von Informationen über Orphanet.
2. Den Betrieb des Schweizer Registers für Seltene Krankheiten.

Hauptproblem: die Finanzierung dieser Strukturen

- Die kosek überlebt zusätzlich zu einer teilweisen und vorübergehenden Unterstützung durch das BAG und die GDK nur dank der Beiträge ihrer Mitglieder und privater Spenden.
- Orphanet wird nach 2024 nicht mehr finanziert (derzeit nur durch das HUG).
- Die SRSK wird über 2025 hinaus nicht mehr finanziert (derzeit über das Krebsregistergesetz).

➔ Eine gesetzliche Grundlage für die weitere Finanzierung ist dringend nötig!

➔ Ohne Übergangsförderung droht der Verlust der jahrelangen Aufbauarbeit (inkl. Daten und Know-how).

SCHWEIZER REGISTER FÜR SELTENE KRANKHEITEN Fokus Selbstregistrierung

Prof. Dr. Claudia Kuehni/Dr. Natalie Bayard-Guggisberg/Cheryl von Arx, Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Bern

Ungleiche Versorgungssituation bei Kindern mit einer seltenen Krebserkrankung und Kindern mit einer der 7000 anderen seltenen Krankheiten:

Kind mit seltener Krebserkrankung	Kind mit einer anderen seltenen Erkrankung
<ul style="list-style-type: none"> • ist immer in einer hochspezialisierten Klinik betreut • kennt seine genaue Diagnose innert Tagen, bis hin zu molekulargenetischen Aspekten, welche Behandlung und Prognose beeinflussen • erhält in einer klinischen Studie die weltweit bestwirksame Therapie; Resultate ermöglichen, künftige Therapien zu optimieren • ist im nationalen Kinderkrebsregister und seine Daten fließen in nationale und internationale Forschung ein, z. Bsp. Zu Ursachen, optimaler Behandlung sowie Reduktion von Spätfolgen • finanzieren Bund und Kantone die Datenerhebung • können sich Eltern vernetzen 	<ul style="list-style-type: none"> • wartet oft Jahre, bis die Diagnose gestellt wird • bis dahin: suboptimale Therapie, Verdrüstung, «Simulant», Schuldgefühle, psychische Probleme zusätzlich zu körperlichen Problemen • genaue Diagnose nicht einmal bei Spitalaufenthalt erfasst (ICD-10) • kann nicht von neuesten Therapien profitieren • kann nicht an Forschung teilnehmen • Eltern und Kind sind allein, kein Erfahrungsaustausch • Erkrankung bei Behörden und Öffentlichkeit kaum bekannt • kaum Finanzierung für Monitoring, Forschung und Betreuung

- ➔ Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK) – die Datenbank existiert seit 2020 - soll an die Erfolgsgeschichte des Kinderkrebsregisters anschliessen. Ziel des SRSK ist eine Verbesserung von Diagnose, Therapie und Lebensqualität für Betroffene von seltenen Krankheiten.

Konkret will das Register für seltene Krankheiten:

- alle seltenen Krankheiten in der Schweiz sichtbar machen und dabei:
 - Krankheitshäufigkeit, Verlauf und dazugehörige Probleme erfassen
 - Gesundheitsversorgung beschreiben und verbessern
- eine nationale Forschungsplattform aufbauen
- Betroffenen die Teilnahme an Studien erleichtern
- wissenschaftliche Evidenzlage verbessern
- ein Netzwerk aufbauen für Betroffene, Betreuende und Behandelnde

Probleme/Herausforderungen

Neben dem grossen Aufwand und weiteren Herausforderungen stellt vor allem die fehlende gesetzliche Grundlage ein Problem dar:

- Registrierung nicht obligatorisch (keine Meldepflicht)
- Keine klare Regelung von Rechten / Pflichten (insbesondere für Datenlieferanten)
- Für 500'000 Betroffene: Einwilligungserklärung erforderlich
- Finanzierung

- ➔ Ohne Daten kein Register, ohne Register keine Verbesserung von Diagnose Therapie, und Lebensqualität

Lösungsansätze:

- Top down: gesetzliche Grundlage in Zusammenarbeit mit dem BAG erarbeiten – ähnliche Bedingungen wie für Krebserkrankungen
- Bottom up: Fokus auf vereinfachte Selbstregistrierung mittels Onlineplattform (partizipativer Ansatz)
 - Selbstregistrierung seit 2022 möglich, aber nur per Papierformular (aufwendig, fehleranfällig und für Personen mit motorischer Beeinträchtigung schwierig)
 - Dank vereinfachter Selbstregistrierung via Online-Plattform soll Rücklauf erhöht werden
 - Verwendete Software bereits anerkannt für viele Forschungsprojekte, Datensicherheit gewährleistet

AKTUELLER STAND NATIONALES KONZEPT FÜR SELTENE KRANKHEITEN

Thomas Christen, Vizedirektor Bundesamt für Gesundheit

Grundsätzliche Anmerkungen

- Zweiter persönlicher Auftritt an einem Tag der Seltenen Krankheiten von ProRaris
- Erwartungshaltung an das BAG ist hoch und ist immer weiter gestiegen
- Einbezug der Betroffenen ist für das BAG zentral
- Seltene Krankheiten sind für Thomas Christen persönlich und dem BAG wichtig
- Dank an alle, die sich seit Jahren und mit enormen Engagement für die Patient:innen einsetzen und Respekt für die Patient:innen und die Angehörigen, für die bereits ein gewisser Alltag ein grosser Erfolg ist
- Das BAG spielt nur eine Nebenrolle, leistet aber mit den beiden Gesetzgebungsarbeiten seinen Beitrag

Rückblick

- Der Bundesrat beschloss im 2014 das Nationale Konzept Seltene Krankheiten mit folgenden Zielen:
 - Diagnosestellung innert nützlicher Frist
 - Qualitativ gute Versorgung über den gesamten Krankheitsverlauf
 - Unterstützung der betroffenen Personen und Angehörigen
 - Verbesserte Rahmenbedingungen für die Forschung
 - Information zu laufenden Studien
 - Internationale Einbettung von Schweizer Einrichtungen in Forschung, Diagnostik, Therapie und Versorgung
 - 2015 bis 2019 Erarbeitung Massnahmenplan Seltene Krankheiten unter Einbezug der Betroffenen (eine Übersicht über die verschiedenen Massnahmen findet sich hier).
 - 2021 hat der Bundesrat den Bericht «Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten» veröffentlicht.
 - Konzept und Bericht mündeten in eine Reihe praktischer Massnahmen und parlamentarischer Vorstösse: Die Motionen 21.3978 «Für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten» und 22.3379 «Stärkung und Finanzierung der Patientenorganisationen im Bereich seltener Krankheiten» enthalten den Auftrag zur Erarbeitung einer spezifischen gesetzlichen Grundlage.
- ➔ **Ziel des neuen Bundesgesetzes: Gesetzliche Grundlage zur Steuerung, Koordination und Finanzierung der bisher angestossenen Massnahmen**

Ausblick:

- Das BAG begleitet noch nicht abschliessend umgesetzte Massnahmen des Nationalen Konzepts weiter.
- In Umsetzung der beiden Motionen zur Sicherung der Umsetzung der Massnahmen des nationalen Konzepts seltene Krankheiten erarbeitet das BAG die rechtlichen Grundlagen. Eine Vernehmlassung zum neuen Gesetz soll noch dieses Jahr gestartet werden, um eine Beratung im Parlament im Jahr 2025 zu ermöglichen.
- Das BAG versichert, dass die Übergangphase nicht existenzbedrohend sein wird.

SELTENE KRANKHEITEN INSELSPITAL: BEISPIEL NEUROLOGIE

PD Dr. Tatiana Brémovà-Ertl, OA Neurologie Inselspital und Stv. Leiterin Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern

➔ Patient:innen ohne Diagnose wenden sich ans Zentrum für Seltene Krankheiten

Seltenheit der Erkrankung als Herausforderung für Ärzt:innen:

- Seltene Erkrankungen betreffen meist mehrere Organe gleichzeitig, was zu einer Vielfalt an Symptomen führt
- Aufgrund der Vielfalt der Symptome sind viele medizinische Spezialgebiete involviert
- Viele Symptome treffen auch auf andere Krankheiten zu
- Naturgemäss weniger Expert:innen für seltene Krankheiten als für häufige
- Bei der medizinischen Diagnosestellung geht man immer vom Häufigem aus
- Forschung schreitet rasch voran – ständige Fortbildung ist nötig, damit die Anzahl von fehlerhaften Diagnosen nicht steigt.

Was macht eine gute Diagnose aus?

- Eine gute Diagnose erfolgt zeitnah und präzise

- Überbringer:in der Diagnose ist gut informiert
- Patient:in wird an Expert:in weiterverwiesen und auf weitere Unterstützungsangebote aufmerksam gemacht, z.B. für psychologische Unterstützung
- Kollaboration zwischen verschiedenen Fachgebieten und Disziplinen (kontinuierlicher interdisziplinärer Austausch, so dass Patient:innen nicht von einer Sprechstunde in die andere müssen
- Koordination zwischen Hausarzt, Spezialist:innen im Spital und Versorgungsnetzwerk
- Patient:in fühlt sich ernst genommen und respektiert
- Diagnose und Symptome werden anerkannt

→ Betroffene dürfen mit ihrer Diagnose nicht allein gelassen werden!

➔ Ziel: Verbesserung der Patient:innenversorgung, diagnostisch und klinisch

Klinik & Forschung: Screen4Care - innovativer Ansatz bei der Diagnose von seltenen Krankheiten

Screen4Care bietet einen innovativen Forschungsansatz zur Beschleunigung der Diagnose seltener Erkrankungen, der auf zwei zentralen Säulen basiert: genetisches Screening für Neugeborene und digitale Technologien. Die Plattform wird von der EU und vom SITEM-insel finanziert.

- genetische Screening für Neugeborene
- digitale Lösungen für schnellere und präzisere Diagnosen

Patient:innen mit Diagnose am Inselspital

- Spezialsprechstunden ([Link](#))
- Netzwerke am Inselspital:
 - Swiss Neuromuscular Network – Swiss-Reg-NMD
 - Swiss Metabolic Network - SGIEM
 - weitere Netzwerke in Vorbereitung, u.a. Swiss RND CNS, Swiss Ithaca, Swiss RED – Retina Suisse und weitere...

Interdisziplinäre Boards

Seltene Krankheiten haben unterschiedliche Manifestationen, deshalb ist der interdisziplinäre Austausch sehr wichtig. Am Inselspital finden regelmässig diverse interdisziplinäre Boards zur Diskussion der Krankengeschichte, Indikationen und Behandlung sowie von Verlaufskontrollen statt. Zuweiser:innen können sich für eine Zweitmeinung melden. Ausbau der Swiss RND-CNS, wo auch Patientenorganisationen im Steuerungskomitee Einsitz neben sollen.

➔ Ziel: Ermächtigung der Patient:innen, Sensibilisierung und Visibilität

SELTENE KRANKHEITEN - ROLLE DER HAUSARZTMEDIZIN: Einladung zum Dialog auf Augenhöhe

Dr. med. Michael Deppeler, Ärztlicher Leiter Salutomed, Zollikofen

«Nur wer sein Ziel kennt, findet den Weg.»

Seltene Krankheiten sind chronische Krankheiten. Eine gute Grundversorgung ist eine zentrale Voraussetzung Faktor für ein autonomes Leben mit chronischer Krankheit.

Herausforderungen:

- Fehlender Nachwuchs in der Hausarztmedizin einerseits, wachsende Spezialisierung andererseits führt dazu, dass es immer weniger Hausärzt:innen gibt, was vor allem in ländlichen Regionen zu einer Unterversorgung führt.
- zunehmende Komplexität

Dr. med. Michael Deppeler benennt folgende Schwachstellen im heutigen Gesundheitswesen:

- Schwerpunkt auf Akutmedizin und hochspezialisierte Medizin (HSM)
- spitalzentriert
- spezialisiert – fragmentiert
- projekt- statt prozessorientiert
- Grundversorgung wird im heutigen Gesundheitswesen vernachlässigt, was sich nachteilig auf die Versorgung von Betroffenen von Langzeiterkrankungen, u.a. Menschen mit seltenen Krankheiten auswirkt.
- 30% der Kosten sind auf Kommunikationsprobleme zurückzuführen.

→ Der Mensch als Betroffener, Patient:in und Profi der Krankheit darf nicht vergessen gehen!

Das Gesundheitswesen neu denken – Ansätze bei chronischen Krankheiten:

- Gemeinsames Verständnis der Krankheit entwickeln
- Kommunikation auf Augenhöhe/Kommunikation auf Erwachsenenenebene: Einbezug von Betroffenen von der Basis an, gemeinsam Verständnis für Krankheit entwickeln, gemeinsam entscheiden (Eltern-Kind-Ebene mach nur in Akut-Medizin Sinn)
- Salutogenese: Gesundheit als dynamischer Prozess (z.B. Fokus auf Ressourcen statt Symptome)
- Empowerment durch aktive Einflussnahme auf die eigene Situation
- Integrierte Grundversorgung
- Koordinierende Kommunikation zwischen allen Schnittstellen (30 Prozent der Kosten und Komplikationen sind die Folge fehlerhafter Kommunikation)

Visionen:

- dialog-gesundheit 2004 BIHAM, Zollikofen, Berkeley
- Salutomed 2006 TTZ, P PiZ
- Gesundheitscoaching 2010 KHM, Ueli Grüninger
- EVIVO – Selbstmanagement 2012 Careum, Zürich, Stanford
- xunds grauholz 2015 Gesundheitsregion
- QZ «Interprofessionalität» 2016 SPITEX, Apotheke, Hausärzte
- CAFÉ MONDIAL 2016 EMK, Migros KP
- Projekt Patientenpfad

EINBINDUNG DER VERSCHIEDENEN AKTEURE IN DIE VERSORGUNGS- NETZWERKE

Rundtischgespräch mit

- Dr. med. Michael Deppeler, Vertretung Hausärzt:innen;
- Dr. Therese Stutz Steiger, Vize-Präsidentin ProRaris, Vertretung Patient:innen;
- Prof. Dr. Jean-Marc Nuoffer, Vertretung Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern;
- Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident Nationale Koordination Seltene Krankheiten, kosek;
- Moderation: Rob Hartmans, Partner, Hirzel, Nef, Schmid counselors

Erkenntnisse

- Hausärzt:innen sind ein sehr wichtiges Glied in der Versorgung und in den Netzwerken

- Die Zentrums­pitäler können nicht so nah an der Versorgung vor Ort sein. Die Unispitäler müssen auch besser integriert werden in die Versorgung
- Schnittstellen sind wichtig, gerade auch für den Datentransfer. Bis das Elektronische Patientendossier breit eingesetzt wird, sollen bestehende Initiativen genutzt werden wie «myInsel» oder der «xundheits-kompass», wie ihn salutomed einsetzt.
- Die Diagnose ist wichtig. Die Ärzteschaft ist sich häufig nicht bewusst, was die Diagnose bedeutet. Menschen mit seltenen Krankheiten sind Betroffene und wenn es akut ist, sind sie Patient:innen.
- Wir haben keine Modellversorgung; wir agieren nicht auf Augenhöhe. Wir müssen alle Barrieren aus dem Weg räumen. Barrieren = Kommunikation, Finanzierung, Versorgung, Ausbildung.
- Unterschiede Kinder- und Erwachsenenmedizin: In der Pädiatrie sind alle Expert:innen in der gleichen Klinik und die Ärzt:innen können jederzeit Kolleg:innen fragen. In der Erwachsenenmedizin ist es für die Patient:innen schwierig, eine interdisziplinäre Versorgung zu erhalten, weil die einzelnen Kliniken keinen Anreiz haben als Profitcenter andere Expert:innen hinzuziehen. Bisher funktioniert es nur in der Onkologie interdisziplinär. Die Beteiligten mussten aber dazu gezwungen werden. Das dauerte mehrere Jahre und es brauchte eine Tarifposition. Das gleiche muss bei den seltenen Krankheiten und anderen komplexen Krankheiten erreicht werden.
- Zugänglichkeit der Daten muss gewährleistet werden.

Aufrufe

- Patient:innen sind Expert:innen für unser Gesundheitswesen, weil sie sich weitergebildet haben. Aufruf dies zu tun, damit man besser kommunizieren kann.
- Lernt den Ärzt:innen Fragen zu stellen.

Forderungen aus dem Publikum

- Es braucht eine Verankerung und Anerkennung der Expertise der Referenzzentren: Diese geben Empfehlungen ab und diese sollten bei der Versorgung berücksichtigt werden; ebenso bei der Therapievergütung.
- Es geht viel um Therapien. Aber wie geht man mit dem Alltag um? Die Patient:innen und ihre Angehörigen sind allein und kämpfen alleine.

WETTEN, DASS...? CHALLENGE

Yvonne Feri, Präsidentin ProRaris

ProRaris plant einen Roundtable zum Thema Seltene Krankheiten mit Versicherern und der Pharmaindustrie zum Thema «Gleichberechtigter Zugang zu Diagnose und Therapie» und «Patient:inneneinbezug».

➔ Yvonne Feri hat es geschafft, zehn Pharmafirmen und zehn Krankenversicherer zur Teilnahme zu bewegen.

SCHLUSSWORT YVONNE FERI, Präsidentin ProRaris

- ProRaris will die eine starke Patientenorganisation für seltene Krankheiten sein und ein Kompetenzzentrum für das Leben mit seltenen Krankheiten (Triage mit hoher Kompetenz, Information und Beratung, Expert:innentätigkeit in Gremien und Projekten, Organisation und Koordination der Patient:innenpartizipation).

- ProRaris setzt sich im Interesse von allen Patient:innen für den Zugang zu Therapien ein (Roundtable in Planung).
- ProRaris ist politisch und finanziell eigenständig und versteht sich als Brückenbauerin.
- Wichtig ist, der Politik die Komplexität unserer Anliegen zu vermitteln; wir brauchen ein starkes Lobbying und die Politik braucht Menschen wie Matthias Michel.

SCHLUSSWORT FREDI WIESBAUER, Vizepräsident ProRaris

- Verdankung Inselspital und aller Beteiligten heute, rund 150 Interessierte.
- Dank an Patientenorganisationen, die sich am diesjährigen Rare Disease Day vorgestellt haben und u.a. und gezeigt haben, wie lokal eine gesamte Gesundheitsstruktur aufgegleist werden kann – deutschsprachige Kantone könnten sich an MGR und MaRaVal ein Vorbild nehmen und ein entsprechendes Projekt in Angriff nehmen.
- Dank an Ärzt:innen und allen Repräsentat:innen des NKSK, die zehn Jahre gekämpft und dabei Sisyphusarbeit geleistet, aber sehr viel zustande gebracht haben.
- Verdankung Pharmaindustrie, die als Freund und nicht als Feind betrachtet werden soll, und die Forschung sicherstellt.
- Dank an BAG, das hoffentlich bald für eine finanzielle Grundlage sorgt und analog zur Kinderonkologie ein Programm entwickelt, das funktioniert.
- Vieles beginnt mit Selbsthilfe; daher bildet Kooperationen und Partnerschaften.