

## Zusammenfassung

Von Geschäftsstelle IGSK  
Datum 5. März 2022  
Betreff **12. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz (Videokonferenz)**

---

## BEGRÜSSUNG

[Link zur Video-Aufnahme der Konferenz](#) (Deutsch / bis 31.3.2022 gültig)

### Jacqueline de Sà (Generalsekretärin ProRaris)

Begrüssung zum 12. Tag der Seltenen Krankheiten und Moderation der Konferenz.

### Dr. h.c. Anne-Françoise Auberson (Präsidentin ProRaris) und Prof. Dr. Elisabeth Stark, Vize-Präsidentin Forschung, Universität Zürich

→ [Rede \(Link\)](#)

#### Fokus

- Verdankung aller Organisator:innen, Referent:innen und Sponsoren für die Durchführung der Konferenz.
- Dank geht vor allem an die vielen Ehrenamtlichen, die sich für die Verbesserung im Bereich der Seltenen Krankheiten (SK) einsetzen.
- Information über ihren Rücktritt von ProRaris im Juli 2022.

### Prof. Dr. Elisabeth Stark, Vize-Präsidentin Forschung, Universität Zürich

- Den SK wird noch zu wenig Aufmerksamkeit geschenkt, es fehlt eine systematische Forschung und die Schweiz ist ausgeschlossen. Denn die Fälle mit geringer Inzidenz erlauben erst eine Krankheit vollständig zu verstehen.
- Finanzielle Unterstützung für Forschung ist ein Problem und daher eine Aufgabe der öffentlichen Hand.
- Die Universität Zürich hat das Programm ITINERARE gestartet und setzt bewusst einen Forschungsschwerpunkt in diesem Bereich. 20% der Mittel werden darin investiert. Das sind jährlich 20 Millionen Franken.

## ZUGANG ZU MEDIKAMENTEN: DIE SICHT DER PATIENTEN

### Stephan Sieber, Präsident Kommission CF Erwachsene, Cystische Fibrose Schweiz und Vorstandsmitglied ProRaris

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Stephan Sieber (SS) schildert eindrücklich seinen Weg, ein neu auf den Markt kommendes CF Medikament vergütet zu erhalten. Die lange Wartezeit war geprägt von grosser Hoffnung das

neue Medikament zu erhalten, aber auch von grosser Frustration und Unverständnis über seine zwei abgelehnten Vergütungsanträge via KVV Art. 71c und Art. 71b bei der Krankenkasse (KK).

- Nachdem Swissmedic das Medikament via Fast-Track-Zulassung sehr schnell zugelassen hatte (ein Jahr nach Zulassung in den USA) wurde das Medikament in die Spezialitätenliste (SL) aufgenommen. Nach erneutem Antrag an die KK wurde die Kostenübernahme zugesagt.
- Dieser lange Prozess ist aus Sicht der Patient:innen langsam, intransparent, willkürlich und eine grosse Belastung für Betroffene und deren Angehörige.
- Er wünscht sich:
  - eine klare Kommunikation zum Status der Zulassung und SL Aufnahme und eine Verbesserung der Prozessqualität (v.a. Forderungen nach Langzeitstudien verhindern bei Anträgen über Art. 71)
  - realistische und lösungsorientierte Preisverhandlung zwischen Pharmaindustrie und Bundesamt für Gesundheit (BAG)
  - mehr Empathie bei Verwaltung und Krankenkassen im Umgang mit Betroffenen

### **Dr. Renato Mattli, ZHAW School of Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie**

#### → Präsentation (Link)

- Renato Mattli (RM) präsentiert die Resultate einer Studie über die gesellschaftlichen Kosten der cystischen Fibrose in der Schweiz, welche von CF Schweiz finanziert wurde.
- Die Studie deckt die nicht medizinischen Kosten (z.B. Fahrzeiten), Produktionsverluste (Absentismus und Präsentismus) sowie die intangibeln Kosten (Verlust von Lebensjahren und Lebensqualität).
- Die Befragung wurde online mit Patient:innen und Angehörigen vor Ausbruch der Corona-Pandemie durchgeführt. Knapp 85% aller Patient:innen wurden erreicht, 33% davon haben teilgenommen.
- Auszug aus den Studienresultaten:
  - Behandlungstermine: monatlich im CF Zentrum, alle zwei Monate beim Hausarzt, alle zwei Wochen bei der Physiotherapie
  - Fahrkosten: ca. 900 CHF pro Jahr für Erwachsene, ca. 700 CHF für Kinder
  - Besuchszeiten: 4h pro Besuch im CF-Zentrum, ca. 1.5h bei Hausarzt und Physiotherapie
  - über 2000 CHF Zusatzkosten für Nahrungsergänzungsmittel und Vitamine
  - Unbezahlte Unterstützung: ca. 1/2h bei Erwachsenen, ca. 1h bei Kindern
  - Auswirkungen auf Arbeitspensen: Erwachsene würden 15% mehr arbeiten, wenn sie keine CF hätten, Eltern von Betroffenen 10% mehr
  - Die Produktionsverluste belaufen sich bei Erwachsenen auf 26% (rund 17'000 CHF), der grösste Teil wegen Präsentismus
  - Hochrechnungen auf alle Patienten ergeben 1.5 Mio. CHF direkte nicht-medizinische Kosten und 13 Mio. CHF Produktionskosten
  - Die Lebensqualität der Betroffenen ist ähnlich hoch wie die der Allgemeinbevölkerung und vor allem im Vergleich zum Ausland gut
- Mattli geht davon aus, dass die Ergebnisse der Studie die Lage aber unterschätzen.
- Um das Bild zu komplementieren, müssen noch die direkten medizinischen Kosten den Studienresultaten hinzurechnet werden.
- Mattli äussert die Hoffnung, dass diese Studienresultate künftig bei Kostenübernahmediskussionen miteinbezogen werden.

### Fragerunde

- **Hatten Sie Kontakt mit dem BAG betreffend den Studienresultaten?**  
RM: Als Forschungsinstitut führen wir keine Preisverhandlungen und standen deshalb nicht im Kontakt mit dem BAG.
- **Haben Sie sich mit anderen Betroffenen ausgetauscht und wie haben deren KK auf die Vergütungsanträge reagiert?**  
SS: Ja, ich stand im Austausch mit anderen Betroffenen, aber nicht alle haben das Thema gleich aktiv verfolgt und auch die Sprache war für viele eine Hürde. Bei niemandem aus meinem Umfeld hat ein Antrag gemäss KVV Art. 71 funktioniert.
- **Wie kann der Zulassungs- und Preisfindungsprozess verkürzt werden? Weshalb diese Geheimniskrämerei seitens Behörden?**  
SS: Die Wartezeit ist für Betroffene unglaublich schwierig und es sollten mindestens Erklärungen zum Status gegeben werden  
Information von Nationalrätin Yvonne Feri: letzte Woche hat ein Gespräch mit CF Betroffenen und dem BAG stattgefunden. Die Politik hat das Thema aufgenommen.
- **Haben sie sich überlegt, das Medikament auf eigene Kosten zu nehmen?**  
SS: Bei einem Listenpreis von über 220'000.- pro Jahr war mir das nicht möglich. Eine Person aus meinem Umfeld hat die Kosten selbst bezahlt und die KK hat das Geld zurückvergütet.
- **Hat der Hersteller Kosten übernommen?**  
SS: Es gab einen Fast-track für Betroffene die einen gewissen Wert der Lungenfunktion unterschritten hatten. Ich war 5-6% über dieser Schwelle.
- **Gibt es eine Folgestudie?**  
RM: Es gibt eine Komplementierungsstudie, d.h. die direkten medizinischen Kosten werden noch hinzugefügt, damit ein komplettes Bild der CF in der Schweiz entsteht.

## RE(ACT) DISCOVERY INSTITUTE

Dr. Olivier Menzel, Gründer BLACKSWAN Foundation und Vorstandsmitglied ProRaris

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Die BLACKSWAN Foundation wurde gegründet, um die Forschung von SK zu unterstützen.
- Die Foundation hat sich zum Ziel gesetzt, sich auf die Entwicklung von Medikamenten zu spezialisieren. Dabei versucht sie die Translation der akademischen Forschung in den Privatsektor zu ermöglichen.
- Alle Gewinne werden vollumfänglich wieder in die Entwicklung weiterer Medikamente investiert.
- Die Foundation bringt umfangreiches Fachwissen ein (industrielle Entwicklung, Organisation eines Forschungskongress, Finanzierung und Projektmanagement, Vernetzung). Dadurch entstehen risikoärmere Projekte für den Privatsektor
- Patienten sind Forschungspartner für die Foundation und von Anfang an bei Projekten dabei.

### Fragerunde

- **Wie werden die Patienten beteiligt?**  
Sobald ein Projekt eingereicht wird, suchen wir nach Patientenorganisationen und wenn es keine gibt, nach Patienten. Wir klären ab, ob die Studienziele auch in Bezug auf den Patientenalltag zu treffen.
- **Wie viele Medikamente konnten dank der Foundation bereits auf den Markt gebracht werden?**  
Die Foundation wurde erst im August 2020 gegründet und wir brauchten 2-3 Jahre für den Aufbau. Aktuell sind wir in der Fundraising Phase. Wir hoffen, dass wir bald ein Medikament auf den Markt bringen können.

# FORSCHUNG FÜR SELTENE KRANKHEITEN UND DEREN BREITE ANWENDUNG

**Prof. em. Sandro Rusconi, Mitglied der Arbeitsgruppe Gentherapie der Eidgenössische Fachkommission für biologische Sicherheit sowie der Eidgenössischen Arzneimittelkommission EAK, und Vorstandsmitglied von ProRaris**

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Präsentation über den Effekt der Forschung für SK auf breitere Anwendungen.
- Gendefekte mit Gentherapie zu heilen ist fast wie eine Mars-Mission. Theoretisch ist alles ganz einfach, aber praktisch ist es sehr schwierig und viele Hürden müssen überwunden werden.
- Grösste Resultate der letzten 30 Jahre: Methoden für den somatischen Gentransfer (nicht virale und virale Gentransfermethoden und Genkorrektur). Es gab über 2'500 klinische Studien, über 15'000 Veröffentlichungen, über 12 Milliarden USD an Forschungsgeldern, aber es gibt erst ein halbes Dutzend Produkte auf dem Markt.
- Es wurden spektakuläre Resultate erreicht: experimentelle Therapien für Immunschwächen, Krebskrankheiten, Blutkrankheiten, Muskel-/Stoffwechsel-/Augen-Krankheiten.
- Es wurde viel gelernt über die Anwendung von viralen und nicht viralen Vektoren, freie Nukleinsäuren (mRNA), über Kontrolle der Nebeneffekte (Genotoxizität, Immunantworten, Wiederverwendbarkeit).
- Die Pharmaindustrie hat ein grosses Interesse an dieser Forschung. Die Technologie scheint jedoch interessanter zu sein als das Produkt selbst, weil sich für die Firmen daraus breitere Anwendungen ergeben.
- Es gibt eine breite Anwendung in den Bereichen Krebs, Herz-Kreislauf, nicht vererbte Krankheiten und Impfstoffe (Covid-19, HIV, Krebs, Ebola, Malaria).
- Schlussfolgerungen: Auch wenn weniger als 10 Produkte auf dem Markt sind, ist das Potential für die Zukunft gross. Es fließen Milliarden beim Kauf von Lizenzen.

## Fragrunde

- **Kann man besser regulieren, so dass die Forschung schneller den Weg auf den Markt findet?**  
Heute sind die Universitäten sehr sensibilisiert und sie haben Reglemente für Patentschutz gemacht. Ohne Patente ist die Entwicklung nicht kontrollierbar. Translationale Medizin wird in Universitätsspitalern implementiert und das hat den Weg geöffnet. Man geht von ca. 200 Start-ups aus, die in diesem Bereich aktiv sind.
- **Betreffend Tätigkeit in der Eidgenössischen Arzneimittelkommission EAK: Kommen diese Technologien zur Anwendung?**  
Hier sehen wir einiges, dass es zu regeln gilt: Problem der Preise, Dauer des Prozederes und welche Kasse was bezahlt. Die Preise der Prototyp-Therapien sind enorm hoch. Vor allem wenn teilweise Verfahren wiederbelebt werden und als «orphan drugs» deklariert werden. Die EAK kann dem BAG nur empfehlen, die Preise zu verhandeln.
- **In welche Richtung geht der Trend bei den SK?**  
Langsam gibt es Bewegung, aber auch in der EAK gibt es verschiedene Meinungen und es muss Überzeugungsarbeit geleistet werden.

# LESUNG AUS DEM BUCH «HUSTEN VERBOTEN» EIN LEBEN MIT EINER SELTENEN KRANKHEIT

Hansruedi Silberschmidt, Wetzikon

→ [Webseite des Autors \(Link\)](#)

- Hansruedi Silberschmidt liest zwei Kapitel aus seinem Buch «Husten verboten», das er über seine Krankheitsgeschichte geschrieben hat.
- Im ersten Kapitel zum Thema Diagnose beschreibt Silberschmidt seinen Stafettenlauf von Arzt zu Arzt auf dem Weg zu einer Diagnose und wie er sich nach Erhalt der Diagnose fühlte – vom schwierigen Begreifen der Diagnose nach Jahren der Ungewissheit über Wut und Unverständnis über seine Behandlungsgeschichte bis zu den grundlegenden Änderungen, die die Diagnose in sein Leben bringt.
- Im Kapitel «Der Patient weiss mehr als der Arzt» erzählt Silberschmidt von einem operativen Eingriff. Er gibt Einblick in seine Zweifel über die vorgeschlagene Diagnosemethode und seine Abwägungen bis zum Entschluss für den Eingriff. Der Eingriff verläuft nicht wie geplant und erst im Nachhinein erfährt Silberschmidt, dass während des Eingriffs etwas durchgeführt wurde, dem er nicht zugestimmt hatte.
- Er schlussfolgert, dass sich ein Arzt auf das langjährige Wissen des Patienten zu seiner Krankheit einlassen und mit dem Patienten auf Augenhöhe sprechen und die Behandlung festlegen muss. Seiner Erfahrung nach kommt es leider zu häufig vor, dass Ärzte keine Zeit für den Patienten haben, den Patienten nicht ernst nehmen und nicht gut damit umgehen können, wenn ein Patient die Behandlungsmethoden in Zweifel zieht.

## Fragerunde

- **Soll der Patient verstecken, dass er mehr weiss über seine Krankheit als der Arzt oder soll er sein Wissen zeigen?**  
Ich möchte mich nicht verstecken. Ich muss mit dem Arzt offen diskutieren können.
- **Was wünschen Sie sich als Betroffener von der Gesellschaft?**  
Respekt und Rücksichtnahme, aber kein Mitleid. Ich möchte als gleichwertig angenommen werden. Ich habe immer damit gekämpft, dass ich meine Symptome bei der Arbeit versteckt habe. Es wäre schön, wenn Platz wäre für meine zusätzlichen Bedürfnisse.
- **Was wünschen Sie sich von den Fachpersonen?**  
Es ändert sich viel in der neuen Generation von Ärzt:innen. Ich wünsche mir Zeit und dass ich ernst genommen werde. Interdisziplinäre Zusammenarbeit ist für mich ein grosses Thema: bei meiner Krankheit sind vier Fachbereiche betroffen und dies bedingt eine grosse Koordination. Dafür müssen Lösungen gefunden werden.
- **Studierende können von echten Patienten gut lernen: wurden sie schon eingeladen um bei Medizinstudent:innen zu referieren?**  
Dazu bin ich gerne bereit, wurde aber noch nie eingeladen.
- **Gibt es eine französische Version des Buches?**  
Ich habe einen Verlag gefunden, der das Buch aufgenommen hat. Ich habe das Buch selbst vorfinanziert. Es bräuchte einen Sponsor für die Übersetzung des Buches.
- **Wie kann eine nicht sofort erkennbare Krankheit den Mitmenschen verständlich gemacht werden?**  
Ich unterscheide, wie gut ich eine Person kenne, bevor ich etwas erzähle. Während meiner Karriere war es früher häufig ein Thema, ob ich von einer Firma überhaupt angestellt werden konnte.
- **Heute ist der Zeitdruck der Ärzt:innen ein grosses Problem.**  
Das habe ich x-Mal erlebt. Wenn sich jemand einmal 2-3h Zeit genommen hätte für mich, wäre mir viel Leid erspart geblieben.

- **Wo kann man das Buch kaufen?**

Auf der ProRaris Website sind alle Informationen dazu aufgeschaltet und man kann das Buch direkt bei Hansruedi Silberschmidt beziehen ([husten verboten \(silberschmidt.ch\)](http://husten.verboten@silberschmidt.ch)).

## NATIONALES KONZEPT SELTENE KRANKHEITEN (NKSK)

**Sandra Schneider, Stv. Leiterin Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung,  
Bundesamt für Gesundheit**

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Überblick über den aktuellen Stand der Arbeiten des BAG
- Verdankung an ProRaris für ihr Engagement
- Ziele im NKSK werden mit einem Multi-Stakeholder-Ansatz umgesetzt. Dies setzt Massstäbe für Arbeiten in anderen Bereichen. Es braucht jedoch Zeit für die Umsetzung.
- Das Konzept ist ausgelaufen, aber das, was noch nicht umgesetzt ist, wird weitergetrieben mit allen Beteiligten.
- Im Postulatsbericht wurde festgestellt, dass viele Aktivitäten laufen und auf viele Akteure verteilt sind. Bei der Kostenübernahme ist es für den Bund massgebend, dass er nur eingreifen kann, wenn die Kantone nicht zuständig sind.
- Versorgung
  - Bei der Anerkennung der Diagnosezentren hat der Bund die Herausforderung, dass er keine gesetzliche Grundlage hat, diese Zentren anzuerkennen und finanziell zu unterstützen. Es ist ein Auftrag hängig, wie es weitergehen soll.
  - Kodierung: ICD11 ist eine Weiterführung der Kodierung. Die Zentren wenden noch die Orphacodes an. Bis wann die Kodierung anders laufen wird, ist noch offen.
  - Register: Für die Periode 2022-2024 ist jährliche Unterstützung von CHF 250'000 durch den Bund sichergestellt.
- Vergütung
  - Das BAG steht vor der Herausforderung bei den sehr teuren Medikamenten zu beurteilen, ob diese einen Nutzen bringen. Das BAG ist in einem Spannungsfeld zwischen Betroffenen und Pharmafirmen und muss dabei auch die Interessen aller Versicherten im Auge behalten. Wo der Nutzen klar ist, soll vergütet werden, dafür werden Lösungen gefunden.
  - Kostenübernahme im Einzelfall: Es gibt eine Evaluation des BAG in diesem Bereich. Es besteht Handlungsbedarf bei der einheitlichen Beurteilung und den klaren Rahmenbedingungen. Die Revision geht im ersten Halbjahr 2022 in die Vernehmlassung.
- Information: eine der Hauptherausforderungen
  - Orphanet bleibt eine Verantwortung des Bundes. Die Lage ist aber schwierig, da der Bund keine gesetzliche Grundlage für die Finanzierung hat.
  - Der Bundesrat hat dem EDI/BAG den Auftrag gegeben zu prüfen, ob eine gesetzliche Grundlage für die Unterstützung der Patientenorganisationen geschaffen werden soll. Der Bericht soll bis Ende 2022 vorliegen.
- Aus-, Weiter- und Fortbildung / Forschung:
  - Es gibt ein neues Portal, welches zeigt, welche Forschungen in welchem Bereich laufen und wo Patienten teilnehmen können.
  - Die internationale Forschung hängt in der Luft, da unklar ist, ob die Schweiz an Horizon weiter teilnehmen kann. Momentan besteht noch eine Zusammenarbeit.
- Internationale Anbindung funktioniert sehr informell und die Schweiz kann nicht alles machen, da wir die EU-Richtlinie nicht anwenden.

- Fazit: es gibt weiterhin grosse Herausforderungen. Das BAG hat in zwei Bereichen einen Auftrag: Schaffung von Versorgungszentren und Orientierungshilfen für Betroffene.
- Die Behandlung der Motion 21.3978 «Für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten» wurde aufgrund des Ukraine-Konflikts nicht in der Frühlingssession im Nationalrat behandelt. Wenn die Motion überwiesen ist, wird das BAG weitere Fragen zur Finanzierung klären.

### Fragerunde

- **Wie kann die kosek künftig finanziert werden?**  
Momentan wird die kosek mit einem kleinen Betrag unterstützt. Die Finanzierung ist eine grosse Herausforderung, da sie nicht eine Aufgabe des Bundes ist. Wir könnten mit einer gesetzlichen Grundlage eine Lösung finden. Diese Abklärung ist Teil des Prüfauftrags, den das BAG momentan wahrnimmt.
- **Private Patientenorganisationen (durch Spendengelder finanziert und mit ehrenamtlicher Arbeit getragen) haben viele Fortschritte bei der Versorgung, Diagnostik und Information der Betroffenen erreicht. Wann steigt der Bund ein?**  
Der Bund hat nicht nichts getan, sondern er ist schon in den Bereichen tätig, in denen er grundsätzlich tätig ist. Die Diagnose ist aber beispielsweise eine Aufgabe der Kantone.
- **Mit der IV-Revision wurde die Geburtsgebrechen-Liste (GGL) aktualisiert. Ist die Aktualisierung nun ein kontinuierlicher Prozess?**  
Der Prozess wurde neu aufgesetzt. Neu findet man auf der Website des Bundesamts für Sozialversicherung BSV ein [Antragsformular](#), mit dem ein Antrag gestellt werden kann, wenn eine Krankheit nicht auf der GL aufgeführt ist. Das BSV prüft den Antrag und nimmt die Krankheit auf die Liste, wenn die Kriterien erfüllt sind.
- **Wann erhalte ich ein neues Medikament? Der Prozess nach Art. 71 ist schwierig für die Patient:innen.**  
Bei der Aufnahme in die SL und in die ordentliche Vergütung ist das BAG recht schnell, solange es eine realistische Preisforderung der Pharmafirma gibt. Kranken tut es daran, dass die Preisforderungen zu hoch sind. Das BAG sieht sich dann mit der Schwierigkeit konfrontiert, dass wir das Medikament den Patienten zur Verfügung stellen möchten, aber dass es eine grosse finanzielle Hürde ist, dies für alle zuzulassen. Aus diesem Grund gibt es den Prozess nach Art. 71 für die individuelle Zulassung. Es können aber unterschiedliche Entscheide fallen. Momentan wird eine Gesetzesrevision vorbereitet, die einheitlichere Beurteilungen zum Ziel hat. Präferiert wird, dass ein Medikament auf dem ordentlichen Weg vergütet wird und Art. 71 nicht zu stark genutzt wird. Wir können uns immer verbessern und wir machen vorwärts.

## DIE NATIONALE KOORDINATION SELTENE KRANKHEITEN KOSEK

**Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident kosek**

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Wasserfallen gibt eine Übersicht über den Werdegang der kosek, ihre Arbeitsstrukturen, die Zentren für seltene Krankheiten, die Referenzzentren, ihr Netzwerk sowie einen Ausblick auf 2022 und zur Zukunft von kosek.
- Zentren für seltene Krankheiten:
  - Ziele wurden erreicht und die Zentren sind doppelt nützlich – für die Patienten und die Patient:innen ohne Diagnose.
  - 9 Zentren wurden 2020 und 2021 anerkannt. Alle zwei Jahre werden die Anerkennungskriterien geprüft. Die nächste Prüfung ist 2025.

- Aktuell sind keine weiteren neuen Kandidaturen vorgesehen und der Prozess wird bis Ende 2022 umgesetzt.
- Referenzzentren
  - Der Bewerbungsprozess wurde verbessert und es werden Informationsveranstaltungen für alle Kandidaten organisiert. Anfang 2023 werden zwei Bereiche für die Prüfung der Bewerbungen ausgesucht.
  - 2 Pilotprojekte wurden durchgeführt und mittels Umfrage evaluiert.
  - Es wurde auf die beiden Bereiche metabolische Krankheiten und neuromuskuläre Erkrankungen fokussiert, da es dort schon bestehende Zusammenarbeiten und Koordination gab.
  - Fazit: Die Netzwerke funktionieren wie gewünscht. Die Koordination durch die Fachverbände ist effizienter als durch Patientenorganisationen, weil sie auf eine höhere Akzeptanz stossen. Daher wird versucht, die Fachverbände zum Engagement zu bewegen.
- Kosek ab 2022
  - Grundproblem ist die Finanzierung: Die aktuellen Strukturen sind bis Ende 2022 mit einem ausserordentlichen Beitrag sichergestellt.
  - Orphanet ist nur noch teilweise für 2022 finanziert.
  - Das Register ist bis Ende 2024 finanziell gesichert.
  - Es scheint so, als wolle dies niemand weiter finanzieren. Die Schwierigkeit liegt darin, dass die Arbeiten ohne rechtliche Grundlage nicht weitergeführt werden können. Bund und Kantone spielen sich den Ball immer wieder gegenseitig zu. Das Parlament muss nun einen Entscheid fällen. Mit den bestehen Ressourcen kommen wir nur im Schneckentempo voran und alle Arbeiten sind in Gefahr, da wir jedes Jahr wieder neu über die Finanzierung verhandeln müssen.
  - Gute Nachrichten: Durchführung eines CAS zu den SK im Kanton Wallis und in der Deutschschweiz. Damit wird eine Informationslücke gefüllt. Im Kanton Wallis wurde dem Verband Maraval ein Versorgungsauftrag erteilt. Dies könnte auch in anderen Kantonen Schule machen.
  - Die FMH ermöglicht, dass Artikel über die kosek in ihrer Publikation veröffentlichen. So können wichtige Information an die Ärzteschaft weitergegeben werden.
  - Fazit: Die kosek nimmt eine Rolle wahr, die sonst niemand im Gesundheitswesen hat. Wir brauchen nun unbedingt eine gesetzliche und finanzielle Grundlage, um unsere Arbeiten weiterführen können

### **Fragerunde**

- **Was sind die nächsten Projekte für die Anerkennung in den Zentren?**  
Aktuell können wir noch nicht sagen, welche Bereiche als nächstes geprüft werden. Wir haben die Bedingungen noch nicht festgelegt. Mehr Informationen können wir Ende Jahr mitteilen.
- **Sehen Sie schon, ob sich etwas bei der Diagnosefindung verbessert hat? Wie kann dies ausgewertet werden?**  
Es ist noch zu früh, eine Bilanz zu ziehen. Es wird alle zwei Jahr eine Auswertung geben (das nächste Mal Anfang 2024).

# ETHISCHE, RECHTLICHE UND SOZIALE FRAGEN INNOVATIVER THERAPIEN

Prof. Dr. med. Dr. phil. Nikola Biller-Andorno, Direktion Institut für Biomedizinische Ethik und Medizingeschichte (IBME), Universität Zürich

→ Präsentation (Link)

- Vorstellung von ITINERARE und Überblick über innovative Therapien und DIPEX-Interviewstudie.
- ITINERARE:
  - interdisziplinär, bringt junge Wissenschaftler:innen an Board
  - Hoffnung, dass dadurch strukturelle Effekte bewirkt werden können und neue Behandlungen und Therapien entstehen sowie patientenzentrierte Policies und Fort- und Weiterbildungen
- Themen im Bereich SK
  - Ethische Fragen: Forschungsethik, Allokation der Forschungsmittel, klinische Ethik
  - Rechtliche Fragen: Versicherungsrechtliche Fragen, Zulassung und Kostenerstattung
  - Soziale Fragen: Fairness der Versorgung, wie gut werden welche Stakeholder eingebunden, Lebensqualität bei SK (Messung)
  - Soziale Netzwerke: wie können Synergien geschaffen werden, was sind Barrieren für Betroffene, subjektives Erleben der Menschen mit SK
  - Forschungsrelevante Fragen: wie arbeitet der Privatsektor
- Durchführung einer Citizen Science Studie zur Priorisierung der Mittel für Menschen mit SK
- DIPEX (vgl. beigelegten Flyer):
  - Aufbau einer Datenbank mit individuellen Patientenerfahrungen
  - Beweggründe: Patienten sind Experte der eigenen Erkrankung (Einbezug der Patientensperspektive), Interviews dienen der Unterstützung und Information von anderen Betroffenen und Fachpersonen, Interviews sind Ausbildungsmaterialien für Studierende in Gesundheitsberufen
  - Durchführung einer qualitativen Interviewstudie (30-40 Interviews mit unterschiedlichen Altersgruppen), um individuelle Bedürfnisse besser zu verstehen und zu erfahren welche Aspekte in der Versorgung wirklich wichtig sind für die Betroffenen.
  - Alle Ergebnisse werden nach einer qualitativen Analyse in eine öffentlich zugängliche Datenbank, DIPEX, eingespielen werden (in unterschiedlichen Formaten).
  - Besonders wertvoll im Bereich der SK ist der internationale Vergleich
- Ausblick auf eine qualitative Fokusgruppenstudie mit strukturierten Gruppendiskussionen.
- Alle diese Forschungsaktivitäten fließen im Jahr 2024 in eine Delphi Studie ein.

## Fragerunde

- **Gibt es Patientenbeispiele über alle Krankheitsgruppen?**

Ja, es gibt Module zu allen Krankheiten. Die SK sind ein Modul auf der Plattform.
- **Wie suchen sie die Patienten?**

Je nach Krankheitsbild verläuft die Suche unterschiedlich: über die Zusammenarbeit mit involvierten Experten, Veranstaltungen wie der RDD oder Kontakt mit Zentren.
- **Wie können Patienten in Forschungsaktivitäten einbezogen werden?**

Verweis auf ein Projekt der partizipativen Wissenschaftsakademie der Universität Zürich.
- **Wie sieht ein Gerechtigkeitskonzept auf Weltebene aus im Vergleich zum schweizerischen Konzept der SK?**

Das ist ein ähnliches Thema wie die globale Covid-Impfstoffverteilung. Wie können wir weltweit schlaue Synergien schaffen.

# DAS ZENTRUM SELTENE KRANKHEITEN ZÜRICH UND DEREN HELPLINE STELLEN SICH VOR

**Dr. med. Corinne Rüegger, Koordinatorin Zentrum Seltene Krankheiten, UniversitätsSpital Zürich**

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Vorstellung des Zentrum Seltene Krankheiten ZSK Zürich und seinen vier Institutionen (UniversitätsSpital Zürich, Universitätsklinik-Balgrist, Universitäts-Kinderspital Zürich, Institut für medizinische Genetik der Universität Zürich)
- Ziel: Verbesserung der Versorgung von Patient:innen
  - Patient:innen mit Diagnose: Suche Fachspezialist:innen, Vereinfachung Zuweisung, allgemeine Beratung
  - Patient:innen mit Verdachtsdiagnose: Suche Fachspezialist:innen, Vereinfachung Zuweisung
  - Patient:innen ohne Diagnose: Anlaufstelle für erneute Evaluation

**Eva Kauder, Mitarbeiterin Helpline Seltene Krankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich**

- Die Helpline ist zuständig für alle Anliegen, die eine SK und SK im Allgemeinen betreffen
- Unser Ziel: möglichst den Bedürfnissen der anrufenden Person entsprechend zu recherchieren. Bei einem Anruf wissen wir zunächst nicht, um was für eine Krankheit es sich handelt und müssen erst recherchieren.
- Angebot: Informationen zu bestehenden Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppe, Austauschmöglichkeiten, Anlaufstellen (medizinisch, rechtlich, finanziell, etc.)
- Wir achten auf die vertrauliche Nutzung von Daten und man kann sich anonym melden.
- Wer kontaktiert uns? Grösster Teil der Anfragen kommt via Email von Betroffenen oder deren Angehörigen (60% Erwachsene); dann erfolgt telefonische Rückfrage durch Helpline, um genau zu verstehen, was die betroffene Person möchte.
- Fallbeispiele:
  - Ich brauche jemanden, der sich mit meiner SK auskennt. Bitte helfen Sie mir.
    - Beantwortung der zentralen Frage: wer betreut bereits Patient:innen mit dieser Krankheit?
    - Im Idealfall Verweis an ein Referenz- und Kompetenzzentren oder Spezialprechstunde. Wenn es das nicht gibt, wird es kompliziert. Rückfrage bei Fachpersonen und in den sozialen Medien.
  - Ich fühle mich so allein mit meiner Krankheit. Gibt es andere Betroffene, mit denen ich sprechen könnte?
  - Die Therapie meiner Tochter wird nicht bezahlt. Helfen Sie mir.
    - Abklärung: Welche Hilfsmittel wurden bereits genutzt? Normalerweise wissen Fachärzt:innen oder Pro Infirmis und Procapgut Bescheid. Anfrage an Stiftungen für teilweise Übernahme.
  - Ich habe eine SK, die mein Gehirn betrifft und ich möchte dieses zu Forschungszwecken nur für diese spezifische Krankheit zur Verfügung stellen. Wer will mein Gehirn nach meinem Tod?
    - Unser Netzwerk war unglaublich wichtig bei dieser Anfrage. Es ist gelungen, ein ausländisches Institut zu finden, das sich auf die Erforschung dieser SK spezialisiert hat.
- Was ist uns wichtig? Wir hören genau zu und fragen nach. Wir nehmen alle Anliegen ernst. Wir recherchieren sorgfältig und nutzen unser Netzwerk. Wir prüfen die Qualität unserer Dienstleistung mittels Umfragetools.

**Dr. med. Micha Gundelfinger, Sprechstunde Patienten ohne Diagnose, Oberarzt Klinik und Poliklinik für Innere Medizin, UniversitätsSpital Zürich**

→ Präsentation (Link)

- Präsentation des Ablaufs, wenn sich ein Patient ohne Diagnose meldet:
  - Anmeldung und Prätriagierung
  - Orientierungstermin, um Hauptbeschwerden herauszufinden
  - Triage im Spezialist:innen-Board des ZSK (in welcher Klinik wird der Patient am besten weiter abgeklärt?)
  - Patient füllt Fragebogen aus
  - Aufarbeitung der medizinischen Akten
  - Spezialsprechstunde mit dem Patienten
  - Weitere Abklärungen werden bei Bedarf in die Wege geleitet
  - Abschluss mit therapeutischer Behandlung und Information über Anlaufstelle

**Fragrunde**

- **In welcher Sprache gibt es die Helpline und besteht eine Zusammenarbeit mit anderen Helplines?**

Die Helpline wird auf Deutsch und Englisch bedient. Es besteht Kontakt mit anderen Helplines in der Schweiz, aber es gibt keine regelmässige Zusammenarbeit. Es besteht eine Zusammenarbeit mit Eurordis, wo schwierige Fragen auf europäischer Ebene besprochen werden können.
- **Auf der Webseite werden die Patientenorganisationen nicht im Netzwerk aufgelistet.**

Die Patientenorganisationen sind auf der ZSK Website aufgelistet und wir arbeiten eng mit ihnen zusammen. Wir verweisen oft auf Patientenorganisationen.
- **Wenn man keine Diagnose stellen kann, wie wird dieser Patient weiterverfolgt?**

Das ist sehr verschieden. Es hilft den Patienten meistens, wenn jemand nochmals das gesamte Dossier genau anschaut und sicherstellt, dass bei den bisherigen Abklärungen nichts verpasst wurde und dass alles getan wurde aufgrund des heutigen Wissensstands.

## **NEUE REFERENZZENTREN UND DEREN NETZWERKE**

**Prof. Dr. med. Hans Heinrich Jung, Leitender Arzt, Klinik für Neurologie, UniversitätsSpital Zürich**

→ Präsentation (Link)

- Vorstellung des Referenzzentrums für Neuromuskuläre Krankheiten.
- Netzwerk Myosuisse wurde 2002 geschaffen und ist in sieben Spitälern präsent.
- kosek Anerkennung im Dezember 2021.
- Angebot: Integrale Diagnostik, Therapie und Betreuung von Patienten, regelmässige Fortbildungen.
- Pädiatrie und Behandlung der Erwachsenen setzt andere Schwerpunkte, aber es gibt teilweise gemeinsame Behandlungen.
- Einbindung ins Zentrum SK und eine aktive Zusammenarbeit untereinander.

**Prof. Dr. med. et phil. nat. Marianne Rohrbach, Leitende Ärztin, Leiterin klinischer Bereich Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich**

→ [Präsentation \(Link\)](#)

- Präsentation des Referenzzentrums für angeborene Stoffwechselkrankheiten (SGbenebenIEM).
- Gründung einer schweizerischen Arbeitsgruppe 2004.
- Um das Wissen zu vermehren, werden auch Netzwerkpartner in nicht-universitären Spitälern eingebunden.
- kosek Anerkennung im Dezember 2021: Anerkennung eines schweizweiten Netzwerkes mit dem gleichen Angebot in der ganzen Schweiz (verteilt auf drei Levels mit Referenzzentren in Zürich, Bern, Lausanne, «Associated Centres» und «Care facilities»).
- Zum Standort Zürich: aufgesetzt für Kinder und Erwachsene, nationales Neugeborenen Screening ist dort angegliedert, spezifische Expertise und Forschungstätigkeit, gesamtes Spektrum der Erkrankungen ist abgebildet, enge Vernetzung regional und überregional

## **SCHLUSSWORT**

**Dr. Alfred Wiesbauer, Vize-Präsident ProRaris**

### **Fokus**

- Wir haben heute das ganze Spektrum der Perspektiven gehört – vom Patienten über den Forscher bis zu den Leistungserbringern.
- Auch die offizielle Sichtweise wurde von Seiten BAG und kosek präsentiert.
- Dank an alle für ihr grosses Engagement für die Patientinnen und Patienten.
- Bitte an alle um Geduld. Wir Engagierte bemühen uns die Anliegen der Patienten zu lindern, aber wir haben begrenzte Ressourcen.
- Aufruf, dass wir mehr finanzielle Mittel für unsere Arbeit erhalten.

**Jacqueline de Sà (Generalsekretärin ProRaris)**

Verdankung aller Referent:innen und Sponsoren sowie Verabschiedung.