
Nationales Konzept Seltene Krankheiten



Bern, 26. September 2014

Nationales Konzept Seltene Krankheiten

Inhalt

1	Einleitung	4
2	Hintergrund	4
2.1	<i>Politische Postulate</i>	4
2.2	<i>Methodologie</i>	4
2.3	<i>Definition einer seltenen Krankheit</i>	5
2.4	<i>Epidemiologie</i>	6
2.5	<i>Nationaler und internationaler Kontext</i>	8
2.5.1	Nationaler Kontext	8
2.5.2	Internationaler Kontext	15
2.6	<i>Konzept der Vulnerabilität und Aspekte der Ethik</i>	18
3	Situationsanalyse	20
3.1	<i>Befragung von Betroffenen und Fachpersonen</i>	20
3.1.1	Befragung der Patienten und ihrer Angehörigen	20
3.1.2	Befragung der Leistungserbringer und anderer Akteure	22
3.1.3	Zusammenfassende Gesamtschau der Resultate der Befragungen	23
3.2	<i>Erkenntnisse aus den Workshops</i>	24
3.2.1	Stellung und Mitteilung der Diagnose und ihre Vergütung	24
3.2.2	Zugang zu den Therapien und ihrer Vergütung	25
3.2.3	Pflegende Angehörigen	27
3.2.4	Zugang zur Finanzierung der Forschung	27
3.3	<i>EU-finanzierte Gesundheitsforschung allgemein</i>	28
3.4	<i>Forschungsprogramme zu seltenen Krankheiten</i>	29
4	Allgemeine und spezifische Ziele	29
4.1	<i>Zugang zur Diagnose und ihrer Vergütung</i>	30
4.2	<i>Zugang zu den Therapien und ihrer Vergütung</i>	30
4.3	<i>Patientinnen und Patienten und ihre Ressourcen unterstützen</i>	30
4.4	<i>Die Schweiz beteiligt sich an der Forschung</i>	31
4.5	<i>Sozioprofessionelle und administrative Unterstützung</i>	31
4.6	<i>Klinische Dokumentation und Ausbildung</i>	31
4.7	<i>Nachhaltigkeit des Konzepts Seltene Krankheiten sicherstellen</i>	32
5	Massnahmen, Rollen und Zuständigkeiten für die spezifischen Ziele des «Konzepts Seltene Krankheiten»	32
5.1	<i>Referenzzentren</i>	32
5.2	<i>Information</i>	33
5.3	<i>Ausbildung</i>	33

5.4	<i>Patienten-Unterstützung</i>	33
5.5	<i>Kostenübernahme</i>	34
5.6	<i>Forschung</i>	34
5.7	<i>Nachhaltigkeit des Konzepts</i>	35
6	Empfehlungen für die Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»	35
6.1	<i>Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»</i>	35
6.2	<i>Monitoring des Fortschritts der Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»</i>	36
7	Abkürzungen sowie Tabelle der Ziele und Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten	36

1 Einleitung

Der Bundesrat wurde beauftragt, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine nationale Strategie für seltene Krankheiten (orphan diseases) zu erarbeiten¹. Er hat sich bereit erklärt, unter Einbezug der betroffenen Akteure, Massnahmen im Bereich der seltenen Krankheiten zu prüfen und Bericht zu erstatten. Er anerkannte in verschiedenen Bereichen noch Handlungs- und Verbesserungsbedarf und war in diesem Sinne mit der Annahme des Postulates einverstanden.

Dieses Konzept folgt den 2013 vom Bundesrat verabschiedeten gesundheitspolitischen Prioritäten «Gesundheit 2020» und hat zum Ziel, zeitgemässe Versorgungsangebote und die Qualität der Leistungen und der Versorgung zu fördern.

2 Hintergrund

2.1 Politische Postulate

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten ist die Antwort auf zwei in den Jahren 2010 und 2011 im Nationalrat eingereichte Postulate (10.4055 Ruth Humbel und 11.4025 Gerhard Pfister).

Mit dem Postulat 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» wird der Bundesrat beauftragt, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine nationale Strategie für seltene Krankheiten zu erarbeiten. Ziel ist es, dass Patienten mit seltenen Krankheiten in der ganzen Schweiz medizinisch gleich gut versorgt werden. Dies beinhaltet eine rechtzeitige Diagnostik, eine zweckmässige Behandlung sowie den rechtsgleichen Zugang zu wirksamen, evidenzbasierenden Therapien und Arzneimitteln. Dazu braucht es eine Koordination der Fachkräfte, den Einbezug von Informations- und Kommunikationstechnologien für den Wissenstransfer sowie die Zusammenarbeit bundesweit wie auf internationaler Ebene. Das Postulat wurde am 18. März 2011 überwiesen.

Mit dem Postulat 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit» wird der Bundesrat beauftragt zu prüfen, ob analog der Härtefallkommission im Migrationsbereich eine solche Kommission für den Gesundheitsbereich eingerichtet werden kann. Konkret soll diese Kommission Fälle behandeln, in denen umstritten ist, ob der Krankenversicherer die teure Behandlung von seltenen Krankheiten übernehmen soll oder nicht. In dieser Kommission könnten Krankenversicherer, Ärzte, Ethiker und Psychologen vertreten sein. Dieses Postulat wurde am 23. Dezember 2011 überwiesen.

2.2 Methodologie

Das vorliegende Konzept Seltene Krankheiten basiert auf einem Ansatz, der es ermöglicht, alle betroffenen Akteure in die Problemanalyse (Kapitel 3) und die Definition der Ziele (Kapitel 4) und Massnahmen (Kapitel 5) einzubeziehen. 2011 und 2012 wurden zwei runde Tische mit dem Ziel durchgeführt, zusammen mit den Beteiligten eine Gesamtübersicht über die mit der Thematik Seltene Krankheiten verbundenen Herausforderungen zu erarbeiten. Im Anschluss daran wurden 2013 und 2014 vier Workshops organisiert, an welche die verschiedenen betroffenen Akteure ebenfalls eingeladen wurden. Am ersten Workshop wurde eine vertiefte Problemanalyse vorgestellt. Der zweite und der dritte Workshop dienten der Erarbeitung der Ziele. An einem vierten Workshop schliesslich wurden die Massnahmen definiert.

Um einen ganzheitlichen Ansatz für diese multidisziplinäre Thematik zu garantieren, war die

¹ Für weiterführende Informationen siehe Kapitel 2.1.

Mitwirkung der betroffenen Akteure bei der Erarbeitung dieses nationalen Konzepts massgebend. Sie trugen zur Reflexion und zur Validierung der Arbeiten bei. Besonderes Gewicht wurde auf die Mitwirkung der Patientinnen und Patienten gelegt, um die Herausforderungen und Probleme besser zu verstehen, mit denen Betroffene konfrontiert sind, und um ihren Bedürfnissen entsprechende Massnahmen zu definieren.

Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher Krankheiten wurde bei den Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen sowie den übrigen Akteuren eine Pilotstudie durchgeführt, um die Schwierigkeiten, denen die Betroffenen begegnen, besser zu erfassen (vgl. Punkt 3.1).

Parallel dazu hat die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) eine Definition des Begriffs «seltene Krankheiten» für die Schweiz ausgearbeitet. Zudem erstellte ein externer Experte einen Gesamtüberblick über die Pläne der einzelnen europäischen Länder, um die vorhandenen Ansätze in die Ausarbeitung des Schweizer Konzepts einbeziehen zu können (vgl. Punkt 2.5.2.2).

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten bezweckt vor diesem Hintergrund und unter Berücksichtigung des internationalen Umfelds, dass die Diagnose innert nützlicher Frist gestellt, die Qualität der Versorgung sichergestellt, die Angehörigen unterstützt und die Forschung gefördert werden.

2.3 Definition einer seltenen Krankheit

Die SAMW² hat sich mit dem Begriff «seltene Krankheit» befasst und schlägt die folgende Definition vor.

Der Begriff «seltene Krankheit» beruht grundsätzlich nicht auf einem wissenschaftlichen Konzept, sondern hat einen politischen Hintergrund und damit tendenziell etwas Willkürliches bzw. Subjektives.

Gemäss internationaler Übereinkunft³ wird eine «seltene Krankheit» definiert als eine Krankheit, die:

- in weniger als 5 Fällen pro 10'000 Einwohnerinnen und Einwohner auftritt, sowie
- lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist.

Subtypen von insgesamt häufigen Erkrankungen sind in diese Definition nicht eingeschlossen⁴.

Qualifizierung seltener Krankheiten im Hinblick auf den Unterstützungsbedarf

Eine nationale Strategie für seltene Krankheiten sollte aus Gerechtigkeitsgründen insbesondere denjenigen Patienten zugutekommen, die besonders benachteiligt sind. Es ist deshalb sinnvoll, «gut betreute seltene Krankheiten» von «vernachlässigten seltenen Krankheiten» zu unterscheiden. Die Bemessung des zusätzlichen Unterstützungsbedarfs für eine seltene Krankheit sollte darauf ausgerichtet sein, dass möglichst viele der folgenden Kriterien erfüllt werden können:

² Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2014), «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren (siehe Kasten).

³ Als «Krankheit» wird eine nosologische Einheit bezeichnet, die sich dadurch auszeichnet, dass davon betroffene Patienten bezüglich klinischem bzw. pathologisch-anatomischem Krankheitsbild und/oder pathogenetischen Mechanismen und/oder Aetiologie Einheitlichkeit zeigen, sich aber in mindestens einem der drei Kriterien von Patienten mit anderen Krankheiten unterscheiden. Subtypen von Krankheiten können sich bezüglich Verlaufsform, diagnostischem Analyseprofil, pathomorphologischer Differenzierung, Prognose und Therapiemöglichkeiten unterscheiden.

⁴ Als Krankheit wird eine nosologische Einheit bezeichnet, die sich dadurch auszeichnet, dass davon betroffene Patienten bezüglich klinischem bzw. pathologisch-anatomischem Krankheitsbild und/oder pathogenetischen Mechanismen und/oder Aetiologie Einheitlichkeit zeigen, sich aber in mindestens einem der drei Kriterien von Patienten mit anderen Krankheiten unterscheiden. Subtypen von Krankheiten können sich bezüglich Verlaufsform, diagnostischem Analyseprofil, pathomorphologischer Differenzierung, Prognose und Therapiemöglichkeiten unterscheiden.

1. Die Krankheit wird in der Regel im Frühstadium erkannt.
2. Es gibt ein klar definiertes und einfach zugängliches diagnostisches Prozedere.
3. Es existiert eine etablierte spezifische Therapie, die von der Krankenversicherung vergütet wird.
4. Die Expertise zur Behandlung der Krankheit ist weit verbreitet oder an einem Referenzzentrum (bzw. mehreren Referenzzentren) verfügbar.
5. Der Bedarf an supportiver Therapie, Rehabilitation und psychosozialer Therapie ist gedeckt.
6. Der «Burden of disease» bei behandelter Krankheit ist klein.

Falls alle diese Aussagen mit «Ja» beantwortet werden, ist davon auszugehen, dass es sich um eine «gut betreute seltene Krankheit» handelt, bei der aktuell keine zusätzlichen Fördermassnahmen (im Sinne der «Nationalen Strategie») notwendig sind. Je mehr «Nein»-Antworten hingegen vorliegen, desto eher handelt es sich um eine «vernachlässigte» Krankheit und umso eher ist sie (bzw. sind die davon betroffenen Patientinnen und Patienten) auf Unterstützung angewiesen.

Im Durchschnitt werden jede Woche fünf neue seltene Krankheiten erstmals in der medizinischen Fachliteratur beschrieben. Die Abgrenzung, ob eine Krankheit aus medizinischer Sicht als „orphan“ klassifiziert wird, ist von der Schärfe des analytischen Vorgehens abhängig. D.h. differenziertere Untersuchungen lassen mehr Unterschiede zwischen einzelnen Unterpopulationen von Patienten mit einer bestimmten Krankheit erkennen.

2.4 Epidemiologie

Das Institut universitaire de médecine sociale et préventive de Lausanne (Institut für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Lausanne; IUMPS)⁵ hat die Prävalenz der Anzahl Personen mit einer seltenen Krankheit auf der Basis von Daten von Orphadata geschätzt. Orphadata wurden die Prävalenzen von 6839 seltenen Krankheiten entnommen und auf die Schweizer Bevölkerung angewendet. Die unten aufgeführten Daten stellen eine Schätzung gemäss einer Minimalvariante, einer mittleren Variante und einer Maximalvariante der Anzahl Personen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz dar. Die Schätzungen der Minimal- und der Maximalvariante wurden anhand der Angaben der minimalen oder maximalen Prävalenzen, welche im Orphadata Datenset aufgeführt werden, berechnet. Die Prävalenz der seltenen Krankheiten in der Schweiz wird auf 7,2% geschätzt. Das entspricht 582'450 Personen, die 2012 in der Schweiz von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Die Schätzung schwankt zwischen einem Wert von mindestens 2,2% (178'391) und höchstens 12,3% (988'266) Personen mit einer seltenen Krankheit, die in der Schweiz leben.

⁵ Bochud M, Paccaud F, (2014), Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report, Institute of Social and Preventive Medicine.

Tabelle 1 Geschätzter Medianwert für die Prävalenz seltener Krankheiten in der Schweiz 2012 (Szenario 1)

Prävalenzkategorie	Prävalenz	Fälle pro Krankheit	Anzahl Krankheiten	Anzahl Fälle
1-5 / 10 000	0.0003	2411.718	170	409'992
6-9 / 10 000	0.00075	6029.295	2	12'059
1-9 / 100 000	0.00005	401.953	355	142'693
1-9 / 1 000 000	0.000005	40.1953	222	8'923
<1 / 1 000 000	0.0000005	4.01953	2'185	8'783
Unbekannt		0	1'361	0
Daten fehlen		0	2'544	0
Total			6'839	582'450
Prävalenz 2012				7,2%

Datenquelle: Orphadata, abgerufen am 5. März 2013. Bevölkerung in der Schweiz (Ende 2012, Bundesamt für Statistik [BFS]): 8'039'060.

Tabelle 2 Geschätzter Niedrigstwert für die Prävalenz seltener Krankheiten in der Schweiz 2012 (Szenario 2)

Prävalenzkategorie	Prävalenz	Fälle pro Krankheit	Anzahl Krankheiten	Anzahl Fälle
1-5 / 10 000	0.0001	803.906	170	136'664
6-9 / 10 000	0.0006	4823.436	2	9'647
1-9 / 100 000	0.00001	80.3906	355	28'539
1-9 / 1 000 000	0.000001	8.03906	222	1'785
<1 / 1 000 000	0.0000001	0.803906	2'185	1'757
Unbekannt		0	1'361	0
Daten fehlen		0	2'544	0
Total			6'839	178'391
Prävalenz 2012				2,2%

Tabelle 3 Geschätzter Höchstwert für die Prävalenz seltener Krankheiten in der Schweiz 2012 (Szenario 3)

Prävalenzkategorie	Prävalenz	Fälle pro Krankheit	Anzahl Krankheiten	Anzahl Fälle
1-5 / 10 000	0.0005	4019.53	170	683'320
6-9 / 10 000	0.0009	7235.154	2	14'470
1-9 / 100 000	0.00009	723.5154	355	256'848
1-9 / 1 000 000	0.000009	72.35154	222	16'062
<1 / 1 000 000	0.000001	8.03906	2'185	17'565
Unbekannt		0	1'361	0
Daten fehlen		0	2'544	0
Total			6'839	988'266
Prävalenz 2012				12,3%

Anhand der aktuellen Daten kann die Zahl der Fälle einer seltenen Krankheit, die zu einer hohen Krankheitslast führen, nicht ermittelt werden. Deshalb wird eine einheitliche Kodierung der seltenen Krankheiten empfohlen, um die Zahl der Personen mit einer seltenen Krankheit und ihren Schweregrad genauer einschätzen zu können. Man kann davon ausgehen, dass die Anzahl Fälle welche zu einer hohen Krankheitslast führen, sich eher auf den geschätzten Niedrigstwert beziehen als auf den geschätzten Höchstwert. Laut IUMSP hat ein Vergleich mit Da-

ten aus dem New Born Screening ergeben, dass sich die Prävalenz einzelner Krankheiten ebenfalls eher am geschätzten niedrigsten Wert befindet.

2.5 Nationaler und internationaler Kontext⁶

2.5.1 Nationaler Kontext

2.5.1.1 Rechtlicher Rahmen KVG

Die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) übernimmt die Kosten für Leistungen, die der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen (Art. 25 Abs. 1 des Bundesgesetzes vom 18. März 1994 über die Krankenversicherung [KVG; SR 832.10]). Die Leistungen umfassen u.a. die ärztlich oder unter den vom Bundesrat bestimmten Voraussetzungen von Chiropraktoren oder Chiropraktorinnen verordneten Analysen und Arzneimittel (Art. 25 Abs. 2 Bst. b KVG).

Arzneimittel

In der Schweiz sind Arzneimittel gegen seltene Krankheiten (orphan drugs), solche welche zur Diagnose, Verhütung oder Behandlung eines Leidens bestimmt sind, das lebensbedrohlich ist oder bei Nichtbehandlung eine chronische Invalidität oder ein schweres chronisches Leiden hervorruft und nicht mehr als fünf von 10'000 Personen betrifft (Art. 4 Abs. 1 Bst. a der Verordnung vom 22. Juni 2006 des Schweizerischen Heilmittelinstituts über die vereinfachte Zulassung von Arzneimitteln und die Zulassung von Arzneimitteln im Meldeverfahren [VAZV; SR 812.212.23]). Knapp 70% der von Swissmedic zugelassenen Arzneimittel mit Orphan Status sind in der Spezialitätenliste (SL) aufgeführt.

Die Schweiz kennt für die Vergütung von Orphan Drugs keine speziellen rechtlichen Grundlagen. Grundsätzlich wird ein Arzneimittel nur vergütet, wenn es in der SL aufgeführt ist. Dazu muss es von Swissmedic zugelassen sein und die Kriterien der Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit erfüllen. Zurzeit sind rund 2400 Arzneimittel in der SL aufgeführt und werden von der OKP vergütet.

Mit Inkrafttreten der Artikel 71a und 71b der Verordnung vom 27. Juni 1995 über die Krankenversicherung (KVV; SR 832.102) wurde per 1. März 2011 die Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall ausserhalb der Fachinformation von Swissmedic oder ausserhalb der SL auf Verordnungsstufe geregelt. Dabei wurde unterschieden, ob ein Arzneimittel in der SL aufgeführt ist (Art. 71a KVV) oder nicht (Art. 71b KVV).

Die in diesen Artikeln formulierten Kriterien entsprechen der langjährigen Rechtsprechung des Bundesgerichtes und widerspiegeln die geltende Praxis. Die OKP übernimmt die Kosten der Arzneimittel in den Fällen von Artikel 71a und 71b KVV nur auf besondere Gutsprache des Versicherers nach einer Konsultation des Vertrauensarztes oder der Vertrauensärztin. Der Versicherer legt die Höhe der Vergütung fest, wobei die Kosten in einem angemessenen Verhältnis zum therapeutischen Nutzen stehen müssen. Die Artikel 71a und 71b KVV gelten für alle Arzneimittel, und somit auch für Arzneimittel gegen seltene Krankheiten.

Die Umsetzung der Artikel 71a und 71b KVV wurde vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) zwischen Juni 2013 und Dezember 2013 evaluiert. Ein entsprechender Bericht wurde im Februar 2014 publiziert⁷. Die Evaluation hat gezeigt, dass pro Jahr schätzungsweise rund 6'000 bis 8'000 Gesuche um Kostengutsprache nach den Artikeln 71a und 71b KVV gestellt werden. Rund drei Viertel der Gesuche betreffen Arzneimittel der SL. Die Quote der Gutheissung der

⁶ Zum Rechtlichen Rahmen siehe auch: Franziska Sprecher, Seltene Krankheiten, in Jusletter, 19. Mai 2014

⁷ Siehe Schlussbericht Off-Label Use in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung, Evaluation Umsetzung der Artikel 71a und 71b KVV, <http://www.bag.admin.ch/evaluation/01759/02074/13897/index.html?lang=de> (01.04.2014).

Gesuche liegt zwischen 73% und 92%. Häufigster Ablehnungsgrund ist, dass der therapeutische Nutzen als zu wenig gross eingestuft wurde. Dem Bericht ist zu entnehmen, dass seit in Kraft treten der Artikel 71a und 71b KVV im März 2011 bei den Versicherern verbesserte prozessuale Voraussetzungen geschaffen worden sind, um die Gewährung des rechtsgleichen Zugangs zu Therapien nach Artikel 71a und 71b KVV sicherzustellen. Die neu entwickelten Beurteilungsinstrumente und Routineprozesse haben zu einer gewissen Konvergenz unter den einzelnen Krankenversicherern geführt.

In den meisten Fällen wird die Vergütung zwischen Versicherer und ZulassungsinhaberIn im Einzelfall ausgehandelt. Zahlreiche Versicherer haben aber zu einzelnen Arzneimitteln für bestimmte, nicht zugelassene oder in der Limitation nicht enthaltene Indikationen auch pauschale Vereinbarungen mit den ZulassungsinhaberInnen abgeschlossen. Trotzdem wird häufig noch der von den Zulassungsinhabern verlangte Höchstpreis vergütet oder es erfolgt in Einzelfällen aufgrund einer fehlenden Einigung zwischen Versicherer und ZulassungsinhaberIn keine Vergütung. Gewisse Probleme und Unzufriedenheiten bestehen auch bei der Distribution und Verrechnung der Arzneimittel. Aufgrund der direkten Verhandlungen zwischen Krankenversicherern und ZulassungsinhaberInnen werden Arzneimittel, die ausserhalb der zugelassenen Indikation oder Limitation angewendet werden, teilweise nicht mehr über die üblichen Vertriebskanäle vertrieben, was insbesondere für die Logistik der Spitäler ein Problem darstellt. Auch rechnet der Versicherer teilweise direkt mit der ZulassungsinhaberIn ab, statt wie üblicherweise mit dem Leistungserbringer. Dadurch erhält der Leistungserbringer den sonst üblichen Vertriebsanteil nicht und wird somit für seine Leistungen bezüglich Logistik nicht entschädigt.

Die Erledigung von Gesuchen dauert durchschnittlich knapp eine Kalenderwoche. Bei kleinen Versicherern kann die durchschnittliche Dauer höher ausfallen und variiert stärker. Versicherte Personen haben jedoch wegen einer langen Bearbeitungsdauer keine gravierenden negative Konsequenzen zu tragen. Ein wichtiger Grund für Verzögerungen liegt nach Darstellung der Versicherer in einer häufig ungenügenden Qualität der eingereichten Kostengutsprache gesuche, was die Nutzenbewertung beeinträchtigt.

Die Evaluation zeigt folgende Handlungsmöglichkeiten auf:

- Verbesserter Informationsgehalt der Kostengutsprache gesuche
- Vereinheitlichung der Nutzenbeurteilung
- Erstellen einer allgemeine Regelung zur Vergütungshöhe
- Erwähnung der ZulassungsinhaberInnen als Normadressaten bei der Umsetzung von Artikel 71a und 71b KVV, um diese zur Beteiligung an den Kosten zu verpflichten
- Regelung zum Vertriebsanteil bei Preisreduktionen.

Das BAG ist daran, mithilfe der vorliegenden Evaluation zu prüfen, wo und inwieweit im Detail ein Handlungsbedarf für den Bund besteht und welche Massnahmen allenfalls angezeigt sind, um die Umsetzung der Artikel 71a und 71b KVV weiter zu optimieren.

Analysen

Die Analysenliste (AL) enthält die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen. Sie stellt eine Positivliste dar, d.h. einzig die darin aufgeführten Analysen dürfen von einem Versicherer vergütet werden. Die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen müssen nach Artikel 25 Absatz 1 KVG der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen. Die Diagnostik soll mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit einer der folgenden Punkte ermöglichen:

- einen Entscheid über die Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung oder
- eine richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung oder

- eine richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen) oder
- einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden.

Analysen, bei denen bereits zum Zeitpunkt der Anordnung feststeht, dass das Resultat keine der oben erwähnten Konsequenzen hat, sind von der Kostenübernahme ausgeschlossen.

Am 1. April 2011 wurde in der AL die „Orphan-Disease-Regelung“ in Kraft gesetzt. Es ist eine Pauschalregelung zur Vergütung von molekulargenetischen Laboruntersuchungen seltener genetischer Krankheiten und wurde geschaffen, damit nicht für eine Vielzahl von seltenen bis extrem seltenen genetischen Krankheiten je separat ein Antrag gestellt und eine Auflistung in der AL vorgenommen werden muss. In Bezug auf die Limitationen wird u.a. festgehalten, dass die Kostenübernahme zu Lasten der OKP nur auf vorgängige besondere Gutsprache des Versicherers und mit ausdrücklicher Bewilligung des Vertrauensarztes oder der Vertrauensärztin erfolgt. Der Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin hat Experten der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) beizuziehen. Letztere geben, gestützt auf die "Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) betreffend Beurteilung von Anträgen zur Vergütung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste" vom 12.10.2010 (<http://www.bag.admin.ch/ref>) Empfehlungen ab.

Im Zusammenhang mit der heutigen Orphan-Disease-Regelung besteht einerseits ein hoher administrativer Aufwand, andererseits ist in der Praxis die Handhabung bei den Krankenversicherern unterschiedlich. Eine Anpassung der im Zusammenhang mit der Orphan-Disease-Regelung massgeblichen Richtlinien der SGMG sowie eine allfällige Anpassung der Analysenliste werden geprüft.

Das Institut des Vertrauensarztes

Bei der Frage der Kostenübernahme von Arzneimitteln und Analysen im Bereich der seltenen Krankheiten zu Lasten der OKP können die Krankenversicherer, wie in allen anderen Fällen auch, den Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin beiziehen (die Konsultation des Vertrauensarztes ist beispielsweise vorgesehen für die Klärung der Frage, ob die Kosten eines Arzneimittels gemäss Art. 71a und 71b KVV [siehe vorstehend Seite 8] oder die Kosten einer bestimmten Analyse gemäss „Orphan-Disease-Regelung“ [siehe vorstehend Seite 10] übernommen werden sollen).⁸ Im Einzelfall ist die vertrauensärztliche Zustimmung nicht formelle Anspruchsvoraussetzung.⁹

Artikel 57 KVG regelt das Institut des Vertrauensarztes. Der Vertrauensarzt ist ein Organ der OKP¹⁰ und nicht ein gesellschaftsrechtliches Organ des jeweiligen Krankenversicherers¹¹. In administrativer Hinsicht sind die Vertrauensärzte häufig, aber nicht zwingend in die Hierarchie der Versicherer eingegliedert. Die Aufgaben des Vertrauensarztes sind in Artikel 57 Absätze 4 und 5 KVG umschrieben. Danach berät er den Versicherer in medizinischen Fachfragen sowie in Fragen der Vergütung und der Tarifierung. Zudem kommt ihm eine Überwachungs- und Kontrollfunktion zu. Er überprüft die Voraussetzungen der Leistungspflicht des Versicherers (Art. 57 Abs. 4 KVG). Ihm obliegt die Kontrolle der Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit der Behandlung im Sinne von Artikel 32 und Artikel 56 KVG.¹² Seine Kompetenz beschränkt sich auf die Beantwortung medizinischer Fachfragen. In fachlicher Hinsicht kann ihm der Versicherer nichts vorschreiben. Als Durchführungsorgane der OKP hat der Vertrauensarzt auch das übrige Recht zu wahren, insbesondere das Legalitätsprinzip, das

⁸ Die Rechtsprechung hatte noch nicht zu klären, ob die vertrauensärztliche Zustimmung eine formelle Anspruchsvoraussetzung im Sinne einer *conditio sine qua non* darstellt.

⁹ Vgl. u.a. BGE 129 V 32 E. 5.3.2; K 156/01 = RKUV 2004 KV 272 109 E. 3.3.2.2

¹⁰ BGE 127 V 43 E. 2d

¹¹ Urteil K 123/00 vom 08.08.2001 E. 2e/bb

¹² Vgl. u.a. Urteil K6/01 = SVR 2002 KV Nr. 17 S. 65 E. 3 = RKUV 2001 KV 189 490

Gleichheitsprinzip und das Prinzip von Treu und Glauben, einheitliche Beurteilungskriterien anzuwenden und bei der Kontrolle der Wirtschaftlichkeit der Behandlung das Verhältnismässigkeitsprinzip zu respektieren.¹³

Die Vertrauensärzte sind in ihrem Urteil unabhängig; weder Versicherer noch Leistungserbringer noch deren Verbände können ihnen Weisungen erteilen (Art. 57 Abs. 5 KVG). Diese Unabhängigkeit des Urteils bezieht sich auf die gesetzliche Aufgabe, die der Vertrauensarzt wahrzunehmen hat.¹⁴ Vertrauensärztliche Stellungnahmen haben Begutachtungsfunktion und sind – sowohl für die Justiz als auch für den Versicherer – unverbindliche Meinungsäusserungen oder Empfehlungen.¹⁵

In den Fällen von Artikel 71a und 71b KVV ist bei allen Versicherern der vertrauensärztliche Dienst an der Prüfung der in diesen Artikel erwähnten Kriterien beteiligt oder alleine dafür zuständig. Die meisten vertrauensärztlichen Dienste verwenden zur Beurteilung des therapeutischen Nutzens eines der neu entwickelten Beurteilungsinstrumente (z.B. 9-Felder-Modell, MediScore-Modell). Der Vertrauensarzt gibt entsprechende Empfehlungen an den Versicherer ab, welcher dann mittels Kostengutsprache oder Ablehnung der Leistung entscheidet.

Weiter können Arzneimittel der SL aufgrund von Artikel 73 KVV mit einer Limitierung in die SL aufgenommen werden, welche sich insbesondere auf die Menge oder die medizinische Indikation beziehen kann. Dabei kann das BAG auch vorsehen, dass der Leistungserbringer beim Versicherer eine Kostengutsprache einholen muss, wobei der Vertrauensarzt prüfen muss, ob die Voraussetzungen für eine Vergütung entsprechend der vom BAG verfügbaren Limitierung erfüllt sind. Er gibt dem Krankenversicherer entsprechende Empfehlungen ab. Dieser entscheidet letztlich über die Kostenübernahme.

2.5.1.2 Rechtlicher Rahmen IV

Die Invalidenversicherung (IV) bezweckt, die Invalidität zu verhindern, zu vermindern oder zu beheben, die verbleibenden ökonomischen Folgen der Invalidität auszugleichen und zu einer eigenverantwortlichen und selbstbestimmten Lebensführung der betroffenen Versicherten beizutragen (Art. 1 IVG, SR 831.20). Die Geburtsgebrechen sind ein Sonderfall in der IV, da sie innerhalb der IV eine Krankenversicherung darstellen. Der Grund dafür ist historischer Art. Bei der Schaffung der Invalidenversicherung im Jahr 1959 gab es noch kein Krankenversicherungsobligatorium. Kinder, die mit Missbildungen oder Geburtsgebrechen geboren wurden, verfügten deshalb nicht immer über einen Versicherungsschutz.

Im Rahmen der Wiedereingliederungsmassnahmen garantiert die IV für Versicherte mit Geburtsgebrechen unabhängig von der Möglichkeit einer späteren Eingliederung ins Erwerbsleben die Kosten für die zur Behandlung dieser Geburtsgebrechen notwendigen medizinischen Massnahmen bis zum vollendeten 20. Altersjahr. Die Geburtsgebrechen werden vom Bundesrat definiert und in der Verordnung über Geburtsgebrechen (GgV, SR 831.232.21) genau festgelegt. 70 von 200 Gruppen die von der IV anerkannten Geburtsgebrechen gehören zur Kategorie der seltenen Krankheiten. Die Kosten der medizinischen Massnahmen für alle Geburtsgebrechen belaufen sich pro Jahr auf CHF 700 Mio. Die (rund 100) Geburtsgebrechen, die zu den seltenen Krankheiten zählen, führen zu jährlichen Kosten von rund CHF 160 Mio. zu Lasten der IV. In diesem Zusammenhang ist darauf hinzuweisen, dass nicht alle seltenen Krankheiten in der Kindheit ausbrechen. Einige manifestieren sich erst im Erwachsenenalter.

Aus der Tabelle unten ist ersichtlich, dass bei den Geburtsgebrechen, die zu den seltenen Krankheiten zählen, die höchsten durchschnittlichen Kosten pro Versicherten jährlich rund CHF 150'000.- betragen. Obwohl die Kosten im Einzelfall hoch sind, hat diese Krankheit in den Gesamtkosten nur ein relatives Gewicht. Andere Geburtsgebrechen mit niedrigeren

¹³ BGE 127 V 43

¹⁴ Vgl. u.a. Urteil K/01 = SVR 2002 KV Nr. 17 S. 65 E. 3 = RKUV 2001 KV 189 490

¹⁵ RSKV 1969 52 118

durchschnittlichen Kosten haben eine viel grössere Bedeutung für die Kosten, da sie häufiger auftreten.

Tabelle 4: zu den seltenen Krankheiten gehörende Geburtsgebrechen mit den höchsten Kosten

	Medizinische Massnahmen					
	Anzahl		Gesamtkosten		Durchschnittskosten	
	2008	2012	2008	2012	2008	2012
462	1'035	1'445	25'417'777	30'801'927	24'558	21'316
184	377	418	6'159'075	8'213'053	16'337	19'648
324	316	322	17'291'773	18'095'934	54'721	56'199
326	114	171	2'748'205	5'190'984	24'107	30'357
383	320	320	4'960'166	5'133'154	15'501	16'041
384	331	358	7'729'785	9'716'411	23'353	27'141
452	251	284	4'338'759	5'685'279	17'286	20'019
453	155	225	5'433'461	5'394'077	35'055	23'974
454	44	40	6'571'054	5'880'789	149'342	147'020

462	Angeborene Störungen der hypothalamohypophysären Funktion (hypophysärer Kleinwuchs, Diabetes insipidus, Prader-Willi-Syndrom und Kallmann-Syndrom) [...]
184	Dystrophia musculorum progressiva und andere congenitale Myopathien
324	Angeborene Koagulopathien und Thrombozytopathien (Hämophilien und andere Defekte von Gerinnungsfaktoren)
326	Angeborenes Immun-Defekt-Syndrom (IDS)
383	Heredo-degenerative Erkrankungen des Nervensystems (wie Friedreichsche Ataxie, [...])
384	Medulloblastome, Ependymome, Gliome, Plexuspapillome und Chordome
452	Angeborene Störungen des Aminosäuren- und Eiweissstoffwechsels (wie Phenylketonurie, Zystinose, [...])
453	Angeborene Störungen des Fett- und Lipoprotein-Stoffwechsels (wie Amaurotische Idiotie, Morbus Niemann-Pick [...])
454	Angeborene Störungen des Mucopolysaccharid- und Glykoprotein-Stoffwechsels (wie Morbus Pfandler-Hurler, Morbus Morquio) [...]

Der Begriff «Geburtsgebrechen» wird im Bundesgesetz über den Allgemeinen Teil des Sozialversicherungsrechts (ATSG, SR 830.1) als Krankheit definiert, die bei vollendeter Geburt besteht. Gemäss Artikel 13 IVG werden die Leistungen von der IV nur dann übernommen, wenn es sich um Geburtsgebrechen handelt, die im Anhang zur GgV aufgeführt sind. In diesem Fall können Versicherte die zur Behandlung dieser Geburtsgebrechen notwendigen medizinischen Massnahmen unabhängig von der Möglichkeit einer späteren Eingliederung in das Erwerbsleben beanspruchen. Leiden, die als solche keiner wissenschaftlich anerkannten Behandlung zugänglich sind, stehen heute nicht in der Geburtsgebrechenliste (und werden daher von der IV nicht übernommen). Wenn ein Geburtsgebrechen nicht in der GgV-Liste aufgeführt ist, bedeutet dies nicht, dass es nicht anerkannt wird, sondern dass die Übernahme nicht im Rahmen der medizinischen Massnahmen durch die IV erfolgt. Ein Anspruch auf andere IV-Leistungen, wie Hilflosenentschädigungen, Assistenzbeitrag, Hilfsmittel, berufliche Massnahmen oder Rente, besteht unabhängig von der GgV-Liste.

Nach Empfang einer Meldung eines Leistungserbringers prüft die IV-Stelle, ob die allgemeinen Voraussetzungen erfüllt sind. Normalerweise klärt ein multidisziplinäres Team, mit dem die Ärzte des Regionalen Ärztlichen Dienstes RAD aktiv zusammenarbeiten, den Fall ab und erarbeitet den Entscheid. Bei Bedarf untersucht der RAD-Arzt den Versicherten oder es werden ergänzende medizinische Unterlagen angefordert.

Nach Abschluss der Abklärung stellt die IV-Stelle dem Versicherten einen Vorbescheid zu. Dieser kann innerhalb von 30 Tagen dazu Stellung nehmen. Wenn keine Einwände vorgebracht werden, fällt die IV-Stelle ihren Beschluss. Ist der Entscheid getroffen und steht klar

fest, dass es sich um ein Geburtsgebrechen handelt, werden die medizinischen Massnahmen ohne weitere Frist von der IV übernommen. Bestehen Zweifel darüber, welche Sozialversicherung die Leistungen zu erbringen hat, ist die Krankenversicherung gemäss Artikel 70 Absatz 2 ATSG vorleistungspflichtig. Für den Versicherten gibt es keine Kostenübernahmefristen.

Die medizinischen Massnahmen umfassen (Art. 14 Abs. 1 IVG) die Behandlung, die vom Arzt selbst oder auf seine Anordnung durch medizinische Hilfspersonen in Anstalts- oder Hauspflege vorgenommen wird, sowie die Abgabe der Arzneimittel. Als medizinische Massnahmen, die für die Behandlung eines Geburtsgebrechens notwendig sind, gelten sämtliche Vorkehren, die nach bewährter Erkenntnis der medizinischen Wissenschaft angezeigt sind und den therapeutischen Erfolg in einfacher und zweckmässiger Weise anstreben (Art. 2 Abs. 3 GgV). Die WZW-Kriterien der Krankenversicherung, insbesondere das Kriterium der Wirtschaftlichkeit, gelten ebenfalls im Bereich der IV¹⁶.

Zusammenfassend ist festzuhalten, dass nur die Geburtsgebrechen gemäss Anhang der GgV durch die IV gedeckt sind. Dies bedeutet aber nicht, dass der Versicherungsschutz eine Lücke aufweist, da die Pflicht zum Abschluss einer Krankenpflegeversicherung besteht.

Aufgrund der ständig steigenden Ausgaben hat die Eidgenössische Finanzkontrolle (EFK) die Situation im Bereich der medizinischen Massnahmen der Invalidenversicherung in einem Bericht evaluiert¹⁷. Sie suchte nach den Ursachen für die steigende Kostenentwicklung und nach möglichen Erklärungsfaktoren für diesen Anstieg. Sie befasste sich auch mit der Funktionsweise des Systems. Unter anderem hat die Evaluation aufgezeigt, dass die IV eine Rolle als Krankenversicherung spielt und dass die Liste der Geburtsgebrechen veraltet ist. Die EFK gibt Empfehlungen für eine Optimierung der medizinischen Massnahmen der IV ab. Diese sehen namentlich eine Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen vor.

Parallel zur Tätigkeit der EFK hat die Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit des Nationalrats (SGK-N) das Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV) beauftragt, einen Bericht zu den medizinischen Massnahmen in der Invalidenversicherung zu erstellen. Dieser sollte insbesondere die Unterschiede zwischen IV und KV aufzeigen und Varianten enthalten, welche medizinischen Massnahmen von der IV zur KV transferiert werden könnten¹⁸. Im Bericht werden die Schnittstellen und Unterschiede zwischen Krankenversicherung und Invalidenversicherung dargelegt und vier Varianten für eine Systemanpassung vorgestellt.

Das BSV erarbeitet zurzeit ein Konzept zur Variante "Optimierung der medizinischen Massnahmen", um die Auswirkungen auf die Versicherten und die Versicherung sowie die gesetzgeberischen und organisatorischen Konsequenzen aufzuzeigen. Diese Variante beinhaltet neben einer Klärung der Situation bei den seltenen Krankheiten insbesondere die Revision der Liste der Geburtsgebrechen, die Verbesserung der medizinischen Leistungen bei frühkindlichen psychischen und somatischen Entwicklungs- und Verhaltensstörungen, die Angleichung der IV-Kriterien für die Beurteilung neuer Leistungen und Medikamente an die Kriterien der KV für Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit (WZW-Kriterien), die Schaffung eines Expertengremiums für die Anerkennung von Geburtsgebrechen und die Verstärkung der Steuerung der medizinischen Massnahmen durch das BSV.

2.5.1.3 Rechtlicher Rahmen Heilmittelgesetz

Die Schweiz verfügt bereits über Regelungen, die die Zulassung von Orphan Drugs und damit den Zugang zu dieser Kategorie von Arzneimitteln erleichtern. Das Heilmittelgesetz (HMG, SR 812.21) und seine Ausführungsverordnungen sehen ein vereinfachtes Zulassungsverfahren für wichtige Arzneimittel für seltene Krankheiten (Art. 14 Abs. 1 Bst. f HMG), die Reduktion

¹⁶ Urteil I 19/03 vom 29.1.2004 Erw. 2.4 und Urteil 8C_590/2011 vom 13. Juni 2012, Erw. 2.4.

¹⁷ www.efk.admin.ch > Publikationen > Evaluationen > Handlungsbedarf bei den medizinischen Massnahmen der Invalidenversicherung

¹⁸ www.bsv.admin.ch > Dokumentation > Publikationen > Studien, Gutachten > Die medizinischen Massnahmen in der Invaliden- und Krankenversicherung – Bericht des BSV zuhanden der SGK-N vom 15. März 2013.

oder den Erlass von Gebühren für ihre Bewilligung (Art. 65 Abs. 6 HMG, Art. 6 Abs. 1 der Heilmittel-Gebührenverordnung [HGebV; SR 812.214.5]) sowie die Möglichkeit vor, von Swissmedic wissenschaftliche Unterstützung zu erhalten (Art. 25 der Verordnung über die vereinfachte Zulassung von Arzneimitteln und die Zulassung von Arzneimitteln im Meldeverfahren [VAZV; SR 812.212.23]). Bisher hat Swissmedic rund 120 Orphan Drugs (Humanarzneimittel) zugelassen¹⁹.

Einige Bestimmungen des HMG ermöglichen zudem eine Verbesserung des Zugangs zu Arzneimitteln für seltene Krankheiten, die in der Schweiz nicht zugelassen sind: Zum Beispiel kann die Abgabe oder der Vertrieb von Arzneimitteln gegen lebensbedrohende Krankheiten (darunter auch Orphan Drugs) ausnahmsweise befristet bewilligt werden, wenn dies mit dem Schutz der Gesundheit vereinbar ist, von der Anwendung ein grosser therapeutischer Nutzen zu erwarten ist und kein vergleichbares Arzneimittel zur Verfügung steht (Art. 9 Abs. 4 HMG). Unter bestimmten Voraussetzungen können in der Schweiz nicht zugelassene, verwendungsfertige Arzneimittel auch durch Medizinalpersonen eingeführt werden (Art. 20 Abs. 2. Bst. b HMG). Darüber hinaus berät das Parlament derzeit im Rahmen der zweiten Etappe der laufenden Revision des Heilmittelgesetzes über die Einführung weiterer Massnahmen, um die Erforschung von Orphan Drugs zu fördern und die Versorgung zu verbessern (beispielsweise mit dem Instrument der Marktexklusivität)²⁰. Für die Medizinprodukte zur Behandlung seltener Krankheiten gibt es in der Schweiz hingegen kein vereinfachtes Zulassungsverfahren²¹. Swissmedic kann aber für das Inverkehrbringen einzelner nicht konformer Medizinprodukte Ausnahmen gewähren, wenn sie der Behebung lebensbedrohender Zustände dienen und kein konformes Medizinprodukt vorhanden ist (Art. 9 Abs. 4 der Medizinprodukteverordnung [MepV; SR 812.213]). Diese Bestimmung kann somit in dringenden Fällen zur vereinfachten Versorgung mit Medizinprodukten für seltene Krankheiten angewendet werden, sofern diese Produkte ausschliesslich für Einzelpersonen bestimmt sind.

2.5.1.4 Rechtlicher Rahmen GUMG

Das Bundesgesetz vom 8. Oktober 2004 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12) regelt die wesentlichen Aspekte der Durchführung von genetischen Analysen. Dazu gehören der Schutz der Menschenwürde, die Verhinderung von Missbräuchen und die Sicherstellung der Qualität der Untersuchungen. Genetische Untersuchungen beim Menschen erweitern das Spektrum von diagnostischen, präventiven und therapeutischen Möglichkeiten bisher unheilbarer Krankheiten. Bestimmte Krankheitsveranlagungen können so vor dem Auftreten klinischer Symptome entdeckt oder genetische Defekte bereits vor der Geburt festgestellt werden. Genetische Untersuchungen können deshalb heikle ethische, psychologische und soziale Fragen bezüglich der Lebens- und Familienplanung aufwerfen.

Veranlassen genetischer Untersuchungen

Genetische Untersuchungen dürfen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die zur selbstständigen Berufsausübung oder zur Berufsausübung unter Aufsicht befugt sind (Art. 13 GUMG).

¹⁹ Stand per 01.05.2014; vgl. Swissmedic:

<https://www.swissmedic.ch/arzneimittel/00156/00221/00222/00223/00224/00227/00228/index.html?lang=de>

²⁰ Medienmitteilung SGK-N vom 08.11.2013: <http://www.parlament.ch/d/mm/2013/Seiten/mm-sgk-n-2013-11-08.aspx>

²¹ Anders als die Arzneimittel durchlaufen die Medizinprodukte keine behördliche Zulassung. Für diese Produkte hat die Schweiz das System der Konformitätsbewertung bzw. Zertifizierung der Europäischen Union (EU) übernommen, um einen bilateralen Vertrag über die gegenseitige Anerkennung von Konformitätsbewertungen abschliessen zu können. Die Konformität zu den international geltenden Normen wird dabei von privaten Stellen bewertet. Hauptaufgabe von Swissmedic ist deshalb, diese privaten Stellen in der Schweiz zu kontrollieren und eine effiziente Marktüberwachung sicherzustellen.

Bewilligungspflicht (Art. 8 GUMG)

Für die Durchführung von zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen und Reihenuntersuchungen ist eine Bewilligung des BAG erforderlich. Die Bewilligungspflicht für Reihenuntersuchungen betrifft nicht nur die zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen. Weitere Laboruntersuchungen, die darauf abzielen, Informationen über ererbte oder während der Embryonalphase erworbene Eigenschaften des Erbguts zu erhalten, sind in diesem Zusammenhang ebenfalls bewilligungspflichtig. Dazu gehören beispielsweise die Untersuchungen im Rahmen des Neugeborenen Screenings. Die genauen Voraussetzungen für die Erlangung einer Bewilligung sind in der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV, SR 810.122.1) und der Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV-EDI, SR 810.122.122) festgehalten. Eine Liste der bewilligten Laboratorien kann auf der BAG-Website unter folgendem Link abgerufen werden: <http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/03677/index.html?lang=de>

Abschliessen von Lebensversicherungen

Falls eine Person eine Lebensversicherung mit einer Versicherungssumme von mehr als 400 000 Franken oder eine freiwillige Invaliditätsversicherungen mit einer Jahresrente von mehr als 40 000 Franken abschliessen möchte, muss sie die Ergebnisse aus früher durchgeführten präsymptomatischen genetischen Untersuchungen offenlegen, falls die betreffende Untersuchung technisch und in der medizinischen Praxis zuverlässige Ergebnisse liefert und der wissenschaftliche Wert der Untersuchung für die Prämienberechnung nachgewiesen ist. Hingegen dürfen Versicherungseinrichtungen nicht verlangen, dass eine Person im Hinblick auf die Abschliessung einer Lebensversicherung einen genetischen Test durchführt.

2.5.2 Internationaler Kontext

2.5.2.1 Seltene Krankheiten in der Europäischen Union (EU) und in der Weltgesundheitsorganisation (WHO)

In der Europäischen Union (EU) gingen der Verabschiedung des ersten gemeinschaftsrechtlichen Gesetzgebungsakt zu seltenen Krankheiten, der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden²², verschiedene Massnahmen in den einzelnen Mitgliedstaaten voran. Die Verordnung sieht Anreize (wie die Marktexklusivität) für die Pharmaindustrie vor, Arzneimittel für seltene Krankheiten zu angemessenen Preisen zu entwickeln. Die Frage der Kostenübernahme für Arzneimittel für seltene Krankheiten durch das System der sozialen Sicherheit fällt hingegen in die Kompetenz der Mitgliedstaaten. 2009 lud der EU-Rat die Mitgliedstaaten ein, nationale Pläne zu seltenen Krankheiten auszuarbeiten. Im Rahmen des Projekts EUROPLAN stellte ihnen die Europäische Kommission die nötige technische Unterstützung zur Verfügung (vgl. Kapitel 2.5.2.2). Im Übrigen besteht die Politik der EU im Bereich der seltenen Krankheiten hauptsächlich darin, gemeinsame Massnahmen zu unterstützen und zu fördern, um die knappen, über die Mitgliedstaaten verstreuten Mittel zu bündeln und Patientinnen und Patienten sowie dem Gesundheitspersonal dabei zu helfen, Fachwissen und Informationen über die Grenzen hinweg auszutauschen²³.

In diesem Sinne regelt Artikel 13 der Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patienten-

²² Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden.

²³ Vgl. insbesondere (i) [die Empfehlung des Rates](#) vom 8. Juni 2009 für eine Massnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02), welche die Mitgliedstaaten einlädt, nationale Pläne auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten auszuarbeiten, und den Aufbau von Registern und Datenbanken fördert; (ii) die [Mitteilung der Kommission](#) KOM (2008) 679 endg. vom 11. November 2008 «Seltene Krankheiten – Eine Herausforderung für Europa» schlägt den Mitgliedstaaten vor, sich auf einen gemeinsamen Ansatz bei der Bekämpfung seltener Krankheiten zu stützen.

rechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung²⁴ den Umgang mit seltenen Krankheiten. In dieser Bestimmung wird die Kommission aufgefordert, die Mitgliedstaaten bei der Zusammenarbeit im Bereich der Stärkung der Diagnose und Behandlungskapazität zu unterstützen. In Artikel 12 der Richtlinie ist der Aufbau von Europäischen Referenznetzwerken (*European Reference Networks, ERN*) zwischen Leistungserbringern und Fachzentren in den Mitgliedstaaten vorgesehen. Diese Netzwerke sollten die Diagnose und die Bereitstellung einer hochwertigen Gesundheitsversorgung für alle Patienten mit Gesundheitsproblemen verbessern, die eine besondere Konzentration von Ressourcen oder Fachwissen erfordern, was insbesondere für die seltenen Krankheiten gilt.

Die europäische und internationale Zusammenarbeit beim Austausch von Wissen und Informationen über seltene Krankheiten ist auch für die Schweiz wesentlich. Die Richtlinie 2011/24/EU ist nicht Bestandteil des Vertragsverhältnisses Schweiz. Eine formelle Teilnahme der schweizerischen Referenzzentren an den im Rahmen der Richtlinie aufgebauten europäischen Netzwerken bedingte eine Vereinbarung mit der EU. Dies könnte mit den Verhandlungen im Bereich der öffentlichen Gesundheit angestrebt werden. Zurzeit ist jedoch nicht vorgesehen, die Richtlinie 2011/24/EU im Rahmen der Verhandlungen in den Bereichen Landwirtschaft, Lebensmittelsicherheit, Produktesicherheit und öffentliche Gesundheit zu übernehmen. Diese Frage wird zu gegebener Zeit erneut zu prüfen sein. Entsprechend wird in der Zwischenzeit der informelle Austausch so weit als möglich gefördert und die Beteiligung der Schweizer Experten in den in diesem Bereich tätigen internationalen Gremien und Expertengruppen angestrebt.

Ein sehr wichtiger Aspekt der EU-Politik im Bereich der seltenen Krankheiten ist die Förderung der Forschung. Zwischen 2007 und 2013 hat die Kommission nahezu 500 Millionen Euro in die Forschung zu seltenen Krankheiten investiert²⁵. Die seltenen Krankheiten werden auch im 8. Forschungsrahmenprogramm der EU für den Zeitraum 2014 bis 2020, Horizon 2020²⁶, berücksichtigt. Horizon 2020 ist das grösste Programm für Forschung und Innovation in der Geschichte der EU mit einem Gesamtbudget von rund 70 Milliarden Euro für die siebenjährige Dauer. Im Gesundheitsbereich sollen Mittel für Projekte eingesetzt werden, die namentlich die Entwicklung neuer Therapien für seltene Krankheiten bezwecken (vgl. Kapitel 3.3).

In der Weltgesundheitsorganisation (WHO) gehören die «seltenen Krankheiten» im Sinne dieses Konzepts im Gegensatz zu den «vernachlässigten Tropenkrankheiten» nicht zu den aktiv behandelten Themen. Bei den vernachlässigten Tropenkrankheiten handelt es sich um chronische Infektionskrankheiten, von denen nach Schätzung der WHO eine Milliarde Menschen vor allem in den armen Ländern betroffen sind. Die seltenen Krankheiten werden aber bei der Ausarbeitung der neuen Version der Internationalen Klassifikation der Krankheiten (ICD-11) berücksichtigt²⁷.

2.5.2.2 Weitere nationale Pläne

Gemäss Vorgaben der Europäischen Kommission sollen alle Staaten der EU per Ende 2013 eine Nationale Strategie für den Umgang (Information, Prävention, Diagnose, Therapie, Langzeitbetreuung und Forschung) mit seltenen Krankheiten vorlegen. In einem internen Bericht²⁸ sind die in anderen Staaten vorliegenden Erfahrungen und Erkenntnisse zu seltenen Krank-

²⁴ [Richtlinie 2011/24/EU](#) des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (Abl. L 88 vom 4.4.2011, S. 45–65).

²⁵ Europäische Kommission - [MEMO/13/148](#) vom 28. Februar 2013 «Q&A on 26 new EU research projects on rare diseases».

²⁶ 8. Rahmenprogramm der Europäischen Union für Forschung und Innovation (2014-2020), [Work Programme 2014/15](#), errichtet durch Beschluss C (2013)8631 vom 10. Dezember 2013, Teil 8, «Health, demographic change and wellbeing», Personalising health and care (PHC) Nr. 14, «New therapies for rare diseases», S. 24f und HCO-Koordinationsaktivität Nr. 10 «Rare Disease research implementing IRDiRC objectives», S. 75f.

²⁷ Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme (ICD), deren Version ICD-10 gegenwärtig in Kraft ist. Die ICD ist ein von der WHO publiziertes [internationales Kodierungssystem](#), das zur Einordnung von Krankheiten und zur Erstellung von Statistiken über Sterblichkeit und Morbidität und ihre Ursachen dient.

²⁸ Christen Markus (2013), Schlussbericht Nationale Strategien zum Thema Rare Diseases, BAG-Rechercheauftrag

heiten nationale Strategien gesammelt worden. Diese Analyse zeigt ein heterogenes Bild: bislang können 13 europäische Staaten (z.B. Deutschland, Frankreich und die Niederlande) eine solche Strategie sowie Umsetzungen von zumindest einigen Teilen dieser Strategie vorlegen. Zahlreiche weitere Staaten sind erst im Prozess der Erstellung einer Planung.

Basierend auf den nationalen Strategien zu seltenen Krankheiten dieser 13 Staaten können folgende Schlüsse gezogen werden:

- Nur in sehr wenigen Fällen ist eine umfassende gesetzliche Grundlage für eine nationale Strategie zu seltenen Krankheiten geschaffen worden.
- Umsetzung und Steuerung der Strategie sind entweder einer Einheit des Gesundheitsministeriums oder aber einer teilautonomen Institution zugeordnet, die möglichst alle Stakeholder umfasst.
- Für eine einheitliche Klassifizierung von seltenen Krankheiten wird oft auf die in Vorbereitung stehende ICD-11 verwiesen. Angesichts der Unsicherheit, wann ICD-11 umgesetzt wird, greifen mehrere Staaten auf die Orpha-Codes von Orphanet zurück. Dies dürfte auch für den Aufbau von Schweizer Registern der richtige Weg sein.
- Gesicherte Daten für die Zahl von Betroffenen fehlen weiterhin. Die heute vorliegenden Indizien weisen darauf hin, dass der Wert eher am unteren Rand der meist angegebenen Bandbreite (5-8% der Bevölkerung) liegen dürfte.
- Für viele Staaten ist Orphanet eine zentrale Komponente für die Information der Betroffenen. Auch für die Schweiz dürfte es demnach sinnvoller sein, sich primär auf Orphanet abzustützen, um eine sachgerechte Information der Betroffenen zu gewährleisten.
- Hinsichtlich Aus- und Weiterbildung von medizinischen Fachleuten dürfte insbesondere die Entwicklung von IT-Hilfsmitteln für die Diagnosestellung und die Schulung der Experten in der Nutzung dieser Instrumente wichtig sein.

Bedingt durch die kleinen Fallzahlen wird die Kooperation auf internationaler Ebene zu diesen Themen generell als sehr wichtig erachtet.

2.5.2.3 Internationale Akteure

Orphanet ist ein 1997 von der französischen medizinischen Genetikerin und Epidémiologin Ségolène Aymé gegründetes Referenz-Portal. Diese kostenlose Plattform beinhaltet unter anderem ein Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Orphan Drugs sowie ein Klassifikationssystem, eine Enzyklopädie und verschiedene Leistungen und Dokumente (Sprechstunden, Forschungsaktivitäten, Register, klinische Studien, Selbsthilfegruppen oder Empfehlungen und Berichte). Orphanet besteht aus einem Konsortium von rund vierzig Ländern, darunter die Schweiz durch ein Team des INSERM (nationales Institut für Gesundheit und medizinische Forschung Frankreichs) koordiniert wird. Dieses ist verantwortlich für die Infrastruktur, die Bearbeitungstools, die Qualitätskontrolle, die Aktualisierung des Verzeichnisses der seltenen Krankheiten, die Klassifizierung und die Erstellung der Enzyklopädie.

Das Internationale Forschungskonsortium für seltene Erkrankungen (IRDiRC) wurde im April 2011 als Initiative der Europäischen Kommission und des U.S. National Institutes of Health ins Leben gerufen. Dieses internationale Projekt bringt Regulierungsorganisationen, Forscher, Patientenorganisationen, Vertreter der Pharma-Industrie und der Gesundheitsberufe aus der ganzen Welt zusammen, die sich für die Forschung für seltene Krankheiten engagieren. Bis 2020 sollen 200 neue Therapien für seltene Krankheiten entwickelt werden. Die Schweizer Akteure sind zurzeit nicht an diesem Konsortium beteiligt.

Die unter dem Vorsitz der Europäischen Kommission stehende Expertengruppe für seltene Krankheiten²⁹ ersetzte am 30. Juli 2013 den 2009 von der Europäischen Kommission gegründeten Sachverständigenausschuss EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare*

²⁹ [Beschluss der Kommission](#) (2013/C 219/04) vom 30. Juli 2013 zur Einsetzung einer Expertengruppe der Kommission für seltene Krankheiten und zur Aufhebung des Beschlusses 2009/872/EWG.

Diseases). Die neue Expertengruppe unterstützt die Kommission bei der Durchführung ihrer Massnahmen im Bereich seltene Krankheiten mit Fachwissen. Sie besteht aus Vertretern der EU/EWR-Mitgliedstaaten, unabhängigen Experten sowie Vertretern von Patientenorganisationen, Ärzteverbänden und der Pharmaindustrie. Die Schweiz ist als EU/EWR-Drittstaat zur Zeit nicht Mitglied dieser Gruppe.

EURORDIS ist eine nichtstaatliche, patientengesteuerte «Allianz» von Patientenorganisationen. Sie vertritt 633 Organisationen von Patienten mit seltenen Krankheiten aus 59 Ländern, darunter der Schweiz.

2.6 Konzept der Vulnerabilität und Aspekte der Ethik³⁰

Das solidarische Gesundheitssystem der Schweiz strebt eine hochqualitative Versorgung für alle an. Mittels der geplanten Nationalen Strategie in Reaktion auf das Postulat Humbel soll nun – auf der Grundlage eines hohen allgemeinen Versorgungsniveaus – gezielt die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessert werden. Um gezielte Massnahmen ergreifen zu können, ist es notwendig zu verstehen, welche vermeidbaren Faktoren zur Vulnerabilität von Patienten mit seltenen Krankheiten beitragen und worin ungerechtfertigte Ungleichheiten bestehen. Dabei geht es nicht nur um den Zugang zu (möglicherweise teuren) Arzneimitteln, sondern ebenso um Zugang zu Information und wissenschaftlichem Erkenntnisfortschritt, gut fortgebildeten Ärzten, Diagnostik, Therapie im umfassenden Sinne einschliesslich psychosozialer Unterstützung und einer fairen und unkomplizierten Kostenübernahme.

Es besteht ein Konsens darin, dass einem fairen Diskurs eine grundlegende Rolle zukommt, wenn Fragen der Versorgungsgerechtigkeit verhandelt werden. Zu den Kriterien für einen solchen fairen Diskurs zählt, dass alle potentiell Betroffenen die Chance haben, gehört zu werden und dass alle relevanten Argumente erwogen und im Lichte verfügbarer Evidenzen gewürdigt bzw. ggf. revidiert werden³¹.

Dieser Ansatz kann die Erarbeitung einer Strategie für Seltene Krankheiten unterstützen und auf die Prozesse hinweisen, welche zu einem Konsens bezüglich des weiteren Vorgehens führt. Mit seinen Workshops und runden Tischen hat sich das BAG bereits in diese Richtung orientiert.

Kriterien eines fairen Diskurs wurden im Zusammenhang mit Fragen der Versorgungsgerechtigkeit entwickelt, und können aber darüber hinaus auch für andere Fragestellungen, zu denen ein Konsens erarbeitet werden soll, Rahmenbedingungen für ein faires Verfahren bieten. Wenn es um einen gerechten Zugang von Patienten mit seltenen Krankheiten zu Gesundheitsleistungen geht, wird bisweilen moniert, der Status einer seltenen Erkrankung als solcher könne keine Sonderbehandlung begründen.

In der Tat liesse sich ein solcher Vorzug nur aufgrund der geringen Häufigkeit einer Krankheit nicht begründen. Auch hat es in der bioethischen Debatte sich als wenig zielführend erwiesen, bestimmte Personengruppen pauschal als «vulnerabel» zu klassifizieren, um damit bestimmte Schutzrechte oder Ansprüche zu begründen. Hingegen ist ein Verständnis der spezifischen Vulnerabilitäten von Betroffenen gefordert, um konkrete Massnahmen zur Verbesserung der aktuellen Situation erkennen und ergreifen zu können.

Wer in welcher Weise vulnerabel ist, hängt nicht nur von Charakteristika des Individuums ab, sondern auch von den Umständen und Situationen, in denen es sich befindet. Ein bestimmtes körperliches Merkmal mag sich in einer Gesellschaft als Vorzug, in einer anderen als Behinderung erweisen. Vulnerabilität ist damit auch dynamisch und verändert sich mit der Situation des Individuums bzw. seiner Umwelt. Personen sollen nicht als insgesamt vulnerabel oder

³⁰ Biller-Andorno, N, Schabel M (2014), Ethische Fragen bei der Versorgung von Patienten mit Seltene Krankheiten, Gutachten.

³¹ Vgl. Norman Daniels' Modell der Accountability for Reasonableness (Daniels N: Just Health: Meeting Health Needs Fairly. Cambridge University Press, 2007).

nicht-vulnerabel betrachtet werden³², sondern dass es «Schichten» von Vulnerabilitäten gibt, die einzeln abgetragen werden können. Wenn mehrere dieser «Schichten» zusammenkommen, kann dies zu einem Kaskadeneffekt führen, der die Person in besonderer Weise verletzlich macht.

Ein solches Verständnis situativ bedingter «Vulnerabilitätsschichten» – statt einer Definition von Vulnerabilität als «Wesensmerkmal» eines Individuums oder einer Gruppe – führt direkt zur Frage, wie diesen Vulnerabilitäten im Sinne eines Empowerment der Betroffenen begegnet werden kann. Damit wird die Diskussion statt auf die Rechtfertigung eines speziellen Schutzstatus, der den Betroffenen bisweilen eher zum Nachteil gereicht³³ auf konkrete Massnahmen zur Verbesserung der aktuellen Situation gelenkt. Im Falle von Patienten mit seltenen Krankheiten und ihren Angehörigen dürfen die Ursachen für Vulnerabilitäten in den Bereichen Mangel an Information, Fehlen einer Diagnose, psychologische Probleme (durch Isolation, schwierige ökonomische Situation, Absorption durch Pflegeaufwand etc.), und erschwerter Zugang zu Behandlung und Vergütung gesucht werden³⁴. Qualitative Studien mit Betroffenen sind ein geeigneter Weg, um ein differenziertes und umfassendes Verständnis der situativ bedingten Vulnerabilität zu erwirken. Diese Überlegungen stützen auch die durch die SAMW vorgenommene Qualifizierung seltener Krankheiten im Hinblick auf den Unterstützungsbedarf (siehe S. 6).

³² Luna, Florencia (2009), Elucidating the Concept of Vulnerability: Layers Not Labels, *International Journal of Feminist Approaches to Bioethics*, Vol. 2, No. 1, *Transnational Dialogues*, S. 121-139, <http://www.jstor.org/stable/40339200> 06.07.2013.

³³ Siehe etwa die Diskussion um den Einbezug „vulnerabler“ Personengruppen in die klinische Forschung.

³⁴ Vgl. die Präsentation von Florencia Luna, CONICET/FLACSO Buenos Aires, zu „Maladies rares et Vulnerabilité“ am Workshop Zielformulierung „Seltene Krankheiten“ des BAG am 28. Januar 2014.

3 Situationsanalyse

Die Situationsanalyse beruht auf der Zusammenfassung der Interviews mit den Patientinnen und Patienten, ihren Angehörigen und weiteren Akteuren und aus den Erkenntnissen, die aus den Workshops hervorgegangen sind.

3.1 Befragung von Betroffenen und Fachpersonen

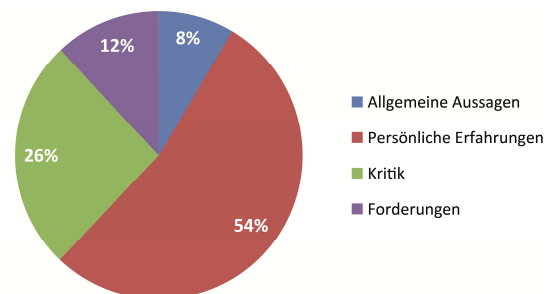
Die Situationsanalyse bei Betroffenen (Patienten, Angehörige) und Fachexperten wurde als qualitative Befragung konzipiert. Die Befragungen fanden im Zeitraum vom August bis Dezember 2013 jeweils per Telefon oder am Wohn- bzw. Arbeitsort der betroffenen Person statt. Ein Gespräch dauerte zwischen 20 und 150 Minuten. Für die Gesprächsleitung wurde ein Fragebogen verwendet, wobei die Reihenfolge der Fragen an den Gesprächsverlauf angepasst worden ist. Das Gespräch wurde vor Ort transkribiert, der Text war dann Gegenstand der Analyse. Die einzelnen Aussagen jedes Textes wurden strukturell³⁵ und inhaltlich³⁶ kategorisiert und ausgewertet.

3.1.1 Befragung der Patienten und ihrer Angehörigen

Von Seiten der Patienten und Angehörigen wurden insgesamt 24 Personen befragt. Davon waren 12 deutsch- und 12 französischsprachig sowie 13 männlich und 11 weiblich. Die Patienten waren im Alter von 2 Jahren bis 62 Jahren und wohnhaft in den vier Sprachregionen der Schweiz. Die Mehrzahl der Betroffenen waren (Klein-)Kinder, so dass die Gespräche meist mit nur einem Elternteil stattfanden.

Insgesamt wurden 1797 einzelne Aussagen ausgewertet. In einem ersten Schritt wurde nach Ausschluss der (wenigen) Aussagen, die keiner strukturellen Kategorie zugeordnet werden konnten, untersucht, welche Art von Aussagen im Gespräch gemacht wurden. Erwartungsgemäss betraf gut die Hälfte der Aussagen persönliche Erfahrungen und Erlebnisse rund um seltene Krankheiten. Ein Viertel aller Aussagen war kritischer Natur.

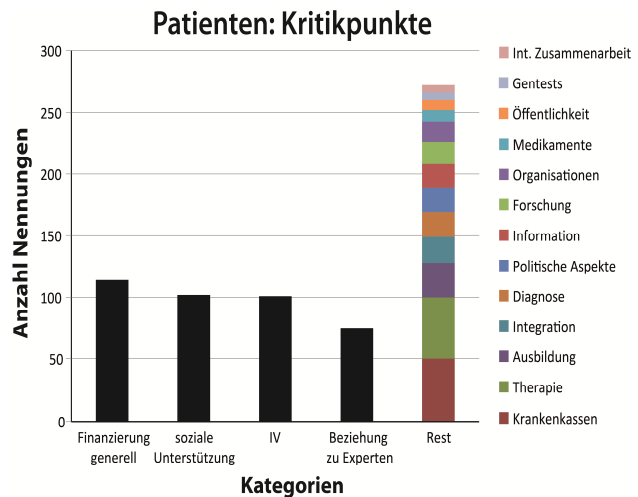
Patienten: Aussagetypen



³⁵ In struktureller Hinsicht wurden folgende Kategorien gewählt: 1. Allgemeine Aussage (solche mit allgemeinen Charakter bzw. zu allgemein bekannten Fakten); 2. persönliche Erfahrungen/Erlebnisse mit primär deskriptivem Charakter; 3. Kritik (Aussagen, die eine Kritik an einem bestimmten Zustand oder eine als negativ bewertete Erfahrung beinhalten); 4. Forderungen oder Wünsche; 5. nicht zuordenbare Aussagen. Eine Aussage konnte nur einer der fünf Kategorien zugeordnet werden.

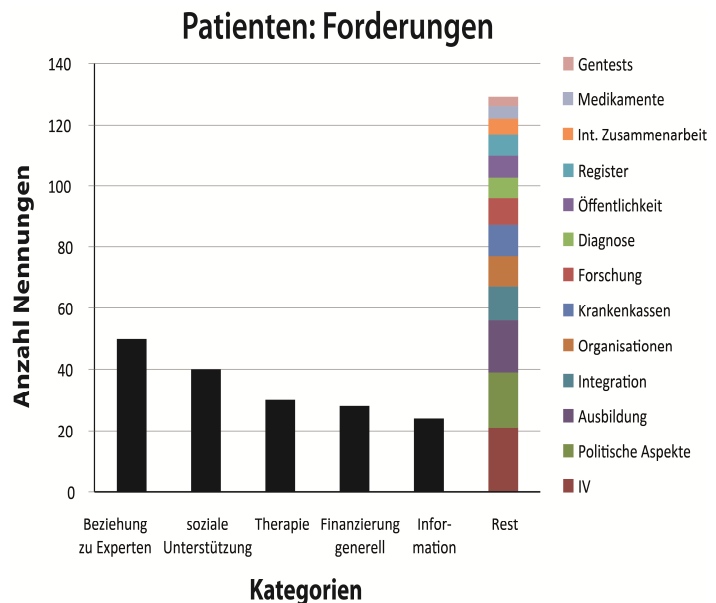
³⁶ Die inhaltliche Kodierung war nicht eindeutig, d.h. eine Aussage konnte mehr als einer Kategorie zugeordnet werden; in Einzelfällen ist eine Aussage auch keiner Kategorie zugeordnet worden. Es wurden folgende inhaltliche Kategorien gewählt: 1) AUS: Gegenstand der Aussage sind Ausbildung und Ausbildungsmängel von medizinischen Fachpersonen rund um RD; 2) BEZ: Gegenstand der Aussage ist die Beziehung zwischen Patienten/Angehörigen mit Ärzten und anderen medizinischen/pflegerischen Fachpersonen; 3) DIA: Gegenstand der Aussage sind diagnostische Fragen rund um RD; 4) FIN: Gegenstand der Aussage bilden finanzielle Fragen; 5) FOR: Gegenstand der Aussage bilden Aspekte der Forschung rund um RD; 6) GEN: Gegenstand der Aussage bilden Gentests; 7) INF: Gegenstand der Aussage bildet die Information von Patienten oder Angehörigen; 8) INT: Gegenstand der Aussage bildet die Integration und Langzeitbetreuung von RD Patienten; 9) IV: Gegenstand der Aussage ist die Invalidenversicherung; 10) IZU: Gegenstand der Aussage ist die internationale Zusammenarbeit rund um RD; 11) KK: Gegenstand der Aussage sind Krankenversicherung (auch Vertrauensärzte); 12) MED: Gegenstand der Aussage bilden medikamentöse Versorgung und dergleichen; 13) ÖFF: Gegenstand der Aussage bilden Reaktionen etc. der Öffentlichkeit bezüglich RD; 14) ORG: Gegenstand der Aussage bilden Support-Organisationen wie z.B. Pro Raris, die im Bereich RD aktiv sind (aber nicht Spitäler oder andere Therapieeinrichtungen sowie Geldgeber wie Krankenversicherung oder die Invalidenversicherung); 15) POL: Gegenstand der Aussage bilden politische und rechtliche Aspekte; 16) REG: Gegenstand der Aussage sind Register oder Kompetenzzentren zu RD; 17) THE: Gegenstand der Aussage sind Therapie und Therapieversagen; 18) UNT: Gegenstand der Aussage ist die soziale Unterstützung von Patienten und deren Angehörigen.

In einem zweiten Schritt wurden die Aussagen der Gruppen „Kritik“ und „Forderungen“ inhaltlichen Kategorien zugeordnet. Bei den **kritischen Aussagen** ergab sich folgende Verteilung (rechts). Knapp 60% aller Aussagen gehörten zu lediglich vier Kategorien: Generelle Finanzierungsfragen (17.2%), mangelnde soziale Unterstützung (15.4%), kritische Aspekte unter Nennung der Invalidenversicherung (15.2%) und Kritik an der Beziehung zu Ärzten und anderen medizinischen Fachpersonen (11.3%). Der Punkt „Register/Kompetenzzentren“ wurde in den kritischen Aussagen nicht angesprochen. Im nachfolgenden Kasten ist jeweils zur Illustration eine typische Aussage zu einer der vier meistgenannten Kategorien beispielhaft genannt.



Kategorie	Patientenaussage
Finanzierung (FIN)	„Bei jedem Antrag wird zuerst nach einem Paragraphen gesucht damit man nicht zahlen muss.“
Soziale Unterstützung (UNT)	„Niemand ist da, um die Familien, die Eltern zu begleiten.“
Invalidenversicherung (IV)	„Die IV Bezugsperson ist überfordert.“
Beziehung zu Experten (BEZ)	„Es ist schwierig, den richtigen Arzt zu finden.“

Eine analoge Kategorisierung wurde für Aussagen des Typs „**Forderungen**“ vorgenommen. Das Resultat (rechts) zeigt, dass knapp 60% der Aussagen zu lediglich fünf Kategorien gehörten: Bessere Beziehungen zu medizinischen Fachpersonen (16.6%), bessere soziale Unterstützung (13.3%), Wünsche hinsichtlich Therapie (10.0%), Finanzierung (9.3%) und Information (8.0%). Erneut ist in der nachfolgenden Tabelle jeweils eine typische Aussage zu einer der vier meistgenannten Kategorien beispielhaft genannt.

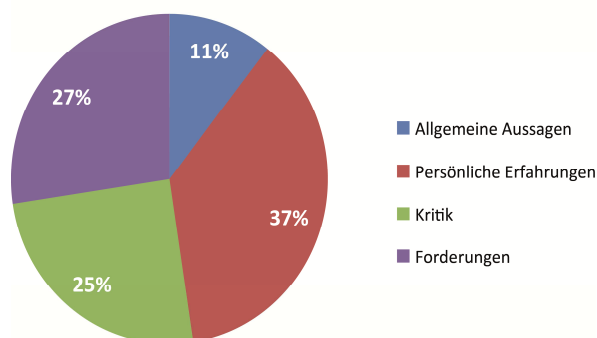


Kategorie	Patientenaussage
Beziehung zu Experten (BEZ)	„Der Einbezug der Eltern in den Entscheidungsprozess ist sehr wichtig.“
Soziale Unterstützung (UNT)	„Bei chronischer Überforderung, braucht es ‚Ladestationen‘ für die ganze Familie.“
Therapie (THE)	„Wir brauchen mobile Einheiten um die Kinder zu Hause zu pflegen.“
Finanzierung (FIN)	„Man sollte in die Zukunft schauen und an die Beträge denken, die man in Zukunft sparen kann, wenn man die Patienten heute behandelt.“

3.1.2 Befragung der Leistungserbringer und anderer Akteure

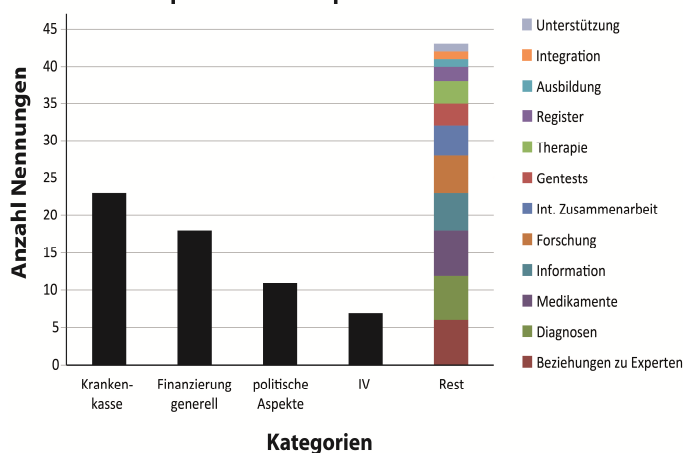
Von Expertenseite wurden insgesamt 7 Spezialisten (5 deutsch-, 2 französischsprachig; 4 weiblich, 3 männlich) befragt. Insgesamt wurden 317 einzelne Aussagen ausgewertet. Analog zu den Patienten wurde in einem ersten Schritt nach Ausschluss der (wenigen) Aussagen, die keiner strukturellen Kategorie zugeordnet werden konnten, untersucht, welche Art von Aussagen im Gespräch gemacht wurden. Es ergab sich folgendes Bild (rechts). Im Unterschied zu den Patienten zeigte sich erwartungsgemäss eine stärkere Präsenz von Aussagen der Kategorie „Forderungen“, während „Persönliche Erfahrungen“ seltener genannt wurden. Der Unterschied hinsichtlich dieser beiden Kategorien im Vergleich zu den Patientenaussagen ist statistisch signifikant (T-Test, $p < 0.05$). Ebenfalls ein Viertel aller Aussagen war kritischer Natur.

Experten: Aussagetypen



In einem zweiten Schritt wurden die Aussagen der Gruppen „Kritik“ und „Forderungen“ inhaltlichen Kategorien zugeordnet (Details siehe Anhang). Bei den **kritischen Aussagen** ergab sich folgende Verteilung (rechts). Knapp 60% aller Aussagen gehörten zu lediglich vier Kategorien: kritische Aspekte unter Nennung der Krankenversicherungen (22.5%), Finanzierung generell (17.6%), politische Aspekte (10.8%) und kritische Aspekte unter Nennung der Invalidenversicherung (6.9%). Die Punkte „Organisationen“ und „Öffentlichkeit“ wurden in kritischen Aussagen nicht angesprochen.

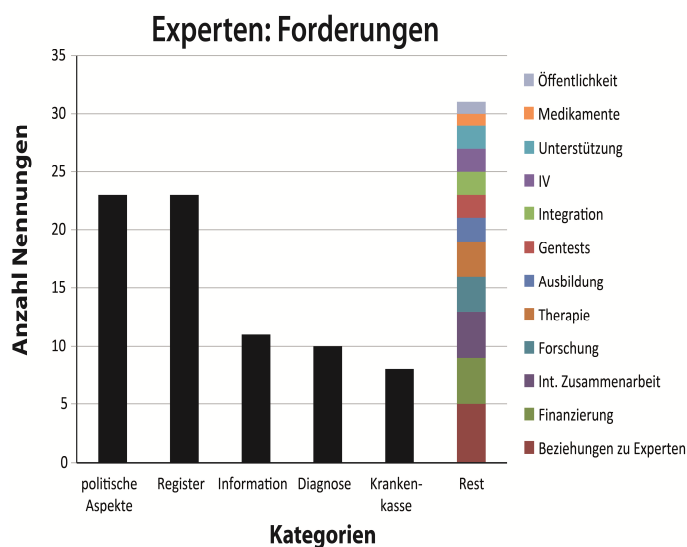
Experten: Kritikpunkte



Im nachfolgenden Kasten ist jeweils eine typische Aussage zu einer der vier meistgenannten Kategorien beispielhaft genannt.

Kategorie	Expertenaussage
Krankenversicherung (KV)	„Der Vertrauensarzt hat oft keine Ahnung von seltenen Krankheiten.“
Finanzierung (FIN)	„Man kann die abgegebenen Gutachten nicht verrechnen.“
Politische Aspekte (POL)	„Die hochspezialisierte Medizin hat jetzt schon Schwierigkeiten sich zu einigen.“
Invalidenversicherung und Krankenversicherung (IV und KV)	„Von IV-Stelle zu IV-Stelle oder von Krankenversicherer zu Krankenversicherer sind die Entscheidungen verschieden.“

Eine analoge Kategorisierung wurde für Aussagen des Typs „**Forderungen**“ vorgenommen. Das Resultat (rechts) zeigt Folgendes. Über 70% der Aussagen gehörten zu nur fünf Kategorien: Register/Kompetenzzentren und politische Aspekte (je 21.7%), Information (10.4%), Diagnose 9.4%) und Krankenversicherung (7.5%). Erneut ist in der nachfolgenden Tabelle jeweils eine typische Aussage zu einer der fünf meistgenannten Kategorien beispielhaft genannt. Im Unterschied zu den Patienten fällt auf, dass nur wenig Deckung der Anteile hinsichtlich „Kritik“ und „Forderungen“ besteht, tauchen doch in letzterem Typ drei neue Bereiche auf.



Kategorie	Expertenaussage
Register/Zentren (REG)	„Kompetenzzentren werden gebraucht. Deren Definition und Aufbau muss noch geklärt werden.“
Politische Aspekte (POL)	„Es bräuchte einen nationalen Plan und Budgets.“
Information (INF)	„Wir sollten eine Website entwickeln, dann ein Directory of Expertise.“
Diagnose (DIA)	„Recht auf Wissen: Man braucht eine saubere Diagnose.“
Krankenversicherung (KV)	„Es soll ein Rekursystem eingeführt werden gegen gewisse Entscheide der Kassen.“

3.1.3 Zusammenfassende Gesamtschau der Resultate der Befragungen

Diese Untersuchung hatte den Zweck, Schwerpunkte hinsichtlich kritischer Punkte und Wünschen von Betroffenen zu identifizieren, um die Ausarbeitung der nationalen Strategie zum Thema seltene Krankheiten entsprechend zu unterstützen. Wichtig war dabei insbesondere, dass sowohl die Perspektive der Patienten und deren Angehörigen, als auch jene der medizinischen Fachpersonen einfließen sollten.

Grundsätzlich entsprechen die ermittelten Resultate den Erwartungen, dennoch sind einige Besonderheiten hervorzuheben. So zeigen die ermittelten Unterschiede zwischen Patienten/Angehörigen und Experten erwartungsgemäss die unterschiedlichen Erfahrungswelten beider beteiligter Gruppen. Hinsichtlich der kritischen Aspekte ist dabei die deutliche Diskrepanz hinsichtlich des Bereichs „soziale Unterstützung“ bemerkenswert: 15.9% der Patientenaussagen und nur 1.0% der Expertenaussagen werden dieser Kategorie zugeordnet. Analog sind bei den Forderungen 13.8% der Patienten- und nur 1.9% der Expertenaussagen diesem Bereich zugeordnet. Dies ist ein Hinweis darauf, dass dem Problem der sozialen Unterstützung möglicherweise im Fachdiskurs zu wenig Aufmerksamkeit geschenkt wird.

Ein vorab von Expertenseiten oft genannter kritischer Punkt (22.5%) bildet das Verhältnis zu den Krankenversicherern. Kritisiert wird insbesondere eine fehlende einheitliche Linie bei den Entscheidungen der Krankenversicherer, Intransparenz hinsichtlich der Entscheidungen und ihrer Begründungen, mangelndes Fachwissen der Vertrauensärzte zu seltenen Krankheiten und Abstimmungsprobleme zwischen IV und Krankenversicherung, wenn die Patientinnen und Patienten älter werden. Dass dieser Punkt nur bei 7.3% der Patientenaussagen genannt worden ist, könnte Ausdruck der Tatsache sein, dass die meisten befragten Patienten bzw. deren Angehörigen Kinder sind, so dass derzeit noch die IV (Geburtsgebrechen) Hauptfokus allfälliger Kritik ist. Schliesslich trägt vor dem 20. Altersjahr die IV die Finanzierung, der dann aber auf die Krankenversicherung übergeht.

Generell zeigen sich bei den Forderungen klare Unterschiede zwischen Patienten/Angehörigen und Experten. Interessant ist die Patientenforderung nach besseren Beziehungen zu den Ärzten/Experten (17.4%), was von Seiten der Experten nur selten genannt wird (4.7%). Der von Expertensicht oft genannte Punkt Register/Referenzzentren wiederum taucht bei den Patienten/Angehörigen (erstaunlicherweise) eher selten auf (2.5%).

3.2 Erkenntnisse aus den Workshops

Aufgrund der Diskussionen und Rückmeldungen während der Workshops bestätigen sich im Rahmen der Situationsanalyse folgende Erkenntnisse:

3.2.1 Stellung und Mitteilung der Diagnose und ihre Vergütung

Eine rasche und richtige Diagnose einer seltenen Krankheit ist die grundlegende Voraussetzung, um eine wirksame Behandlung einzuleiten und die Patientinnen und Patienten sowie ihre Angehörigen aus der oft beängstigenden Ungewissheit gegenüber den auftretenden Symptomen zu erlösen. Die grosse Zahl sehr heterogener Krankheitsbilder bei den seltenen Krankheiten, mit denen der einzelne Arzt, die einzelne Ärztin im Berufsalltag nie oder nur in Einzelfällen konfrontiert wird, führt oft zu Diagnoseverzögerungen und Fehldiagnosen. Die fehlende Erfahrung, ein Informations- und Sensibilisierungsdefizit, auch Unwissen, sind Ursachen für diese unbefriedigende Situation. Es fehlen Erfahrung sowie anwendungsbezogene Kompetenzen im Umgang mit Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten. Insbesondere fehlt auch die Fähigkeit, den Patienten in seiner Gesamtheit zusammen mit seinem Umfeld wahrzunehmen. Zudem ist spezifisches Wissen und Unterstützung auch für die Gesundheitsfachleute aktuell schwer zugänglich und der Zugang zu Referenzzentren noch nicht sichergestellt.

Die Problematik zeigt sich insbesondere bei Grundversorgern, die hier als Erstansprechpartner für Betroffene eine grosse Verantwortung haben, von denen aber nicht erwartet werden kann, dass sie über alle vorkommenden seltenen Krankheiten umfassende Kenntnisse haben. Dies zeigt sich bezüglich der Diagnose vor allem bei der Ärzteschaft. Im Moment der Therapie und Pflege betrifft sie auch alle anderen Gesundheitsberufe. Ein Grossteil der Krankheitsbilder hat einen chronischen Verlauf, deshalb sind Betreuung und Pflege aufwändig, meist komplex

und nicht selten auch verbunden mit psychischen Problemen bei den pflegenden Familienangehörigen. Insofern müsste auch bei diesen Berufen schon während der Ausbildung ein Fokus auf die Spezifika der seltenen Krankheiten gesetzt werden.

Die Situationsanalyse bringt zum Ausdruck, dass die Gesundheitsfachpersonen im Allgemeinen sowie die Ärztinnen und Ärzte (namentlich die Grundversorger) im Umgang mit seltenen Krankheiten nicht über genügend Kenntnisse und Erfahrungen verfügen³⁷. Dies gilt insbesondere betreffend einer eindeutigen und raschen Diagnose. Die genauen Gründe, welche zu Diagnoseverzögerungen, Nicht- oder Fehldiagnosen führen, wären allenfalls durch eine Studie genauer zu erforschen. Eine entsprechende Studie durch ein Institut für Hausarztmedizin bei Haus- und Kinderärzten könnte einerseits neue Erkenntnisse bringen und zeitgleich diese Ärzteguppen über seltene Krankheiten informieren und sensibilisieren.

OKP/IV

Genetische Untersuchungen der Angehörigen der Personen mit seltenen Krankheiten werden von der OKP als präsymptomatische oder präkonzeptionelle Untersuchung vergütet, wenn sie von den Krankenversicherern (Vertrauensarzt, siehe 2.5.1.1, Analysen) als medizinisch gerechtfertigt betrachtet werden.

Die Kosten für diagnostische Massnahmen werden von der IV getragen, wenn sie durch die IV-Stelle angeordnet wurden oder soweit sie für die Zusprechung von Leistungen (medizinische Massnahmen) unerlässlich sind. Darunter fallen auch genetische Untersuchungen.

3.2.2 Zugang zu den Therapien und ihrer Vergütung

Die unten erwähnten Punkte wurden in den Workshops mit den Patientinnen und Patienten sowie den übrigen Akteuren ausführlich diskutiert. Nach ihrer Ansicht kann der Zugang zu den Therapien für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten schwierig sein, weil Behandlungen nicht existieren, nicht verfügbar sind oder nicht vergütet werden.

3.2.2.1 KVG

- Ungleichbehandlung bei der Kostenübernahme durch die Versicherer (Art. 71a und 71b KVV)

Da die Umsetzung von Artikel 71a und 71b KVV eine fallweise Beurteilung erfordert, kann eine gewisse Ungleichbehandlung nicht ausgeschlossen werden. Die Umsetzung der Artikel 71a und 71b KVV wurde vom BAG zwischen Juni 2013 und Dezember 2013 evaluiert (siehe weitere Details zur durchgeführten Evaluation unter Ziff. 2.5.1.1 des Konzepts). Dabei hat sich gezeigt, dass die Regelung zu einer Verbesserung der Rechtssicherheit geführt hat, in verschiedenen Bereichen aber noch Optimierungsmöglichkeiten bestehen.

- Die Bedürfnisse der Patienten in Bezug auf die Pflege (zu Hause) entwickeln sich im Laufe der Zeit weiter

Da seltene Krankheiten häufig degenerativ sind, verändern sich die Bedürfnisse der Patienten. Deshalb wird ein System benötigt, das einfach und ohne schwerfällige administrative Verfahren an die Patientenbedürfnisse angepasst werden kann.

- Zugang zu Behandlungen im Ausland muss optimiert werden

Auslandbehandlungen können unter den Voraussetzungen von Artikel 36 KVV erfolgen. Auf-

³⁷ EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks (RDERNs) (2013), S. 2

grund der kleinen Patientenzahl ist das Fachwissen bei bestimmten seltenen Krankheiten, teilweise nur im Ausland vorhanden. Deshalb muss der Zugang zu medizinischen Leistungen und kompetenteren Fachexperten im Ausland verbessert werden, damit er den Patienten, wenn medizinisch indiziert, gewährt werden kann.

- Einschränkungen bei den Leistungen (Transporte, Physiotherapie, Ergotherapie)

Patienten mit seltenen, chronischen oder degenerativen Krankheiten müssen die Anordnungen für die Physiotherapie und die Ergotherapie erneuern lassen. Dieser administrative Aufwand kann bei chronischen oder degenerativen Krankheiten als unangemessen erscheinen. Ausserdem ist die Übernahme der Transportkosten je nach Sozialversicherung unterschiedlich.

- Belastung durch System von Kostenbeteiligung

Für jede Krankheit, die nicht auf der Liste der IV-Geburtsgebrechen aufgeführt ist, beläuft sich ein Selbstbehalt von maximal CHF 350.- pro Jahr bis zum vollendeten 18. Altersjahr. Danach beträgt der Selbstbehalt CHF 700.-. Ab dem vollendeten 18. Altersjahr kommt die ordentliche Franchise hinzu, welche CHF 300.- pro Jahr beträgt. Kinder und Jugendliche bis 18 Jahre bezahlen jedoch keine ordentliche Franchise. Diese Kosten entstehen zusätzlich zu den übrigen Kosten, die eine seltene Krankheit verursachen kann (Transporte, Einkommenseinbussen wegen Reduktion des Arbeitspensum der pflegenden Angehörigen etc.).

3.2.2.2 IV

Die IV führt keine Positivliste von medizinischen Massnahmen. Die IV-Stellen prüfen die Gesuche einzelfallweise, wodurch es bei der Behandlung der Gesuche zwischen den einzelnen IV-Stellen Unterschiede geben kann. Mit dem Projekt zur Optimierung der medizinischen Massnahmen wird unter anderem auch eine Vereinheitlichung der Fallbehandlung angestrebt, um mögliche Unterschiede zwischen den IV-Stellen zu verringern.

Die Liste der Geburtsgebrechen wurde im Jahr 1985 letztmals vollständig revidiert und ist seither nur punktuell geändert worden. Die Liste ist deshalb aus medizinischer Sicht teilweise nicht mehr aktuell. Ausserdem ist ihre Struktur nicht kohärent, da bestimmte Ziffern sehr genauen Diagnosen entsprechen, andere hingegen verschiedene ähnliche Erkrankungen umfassen. Die Kriterien, die ein Geburtsgebrechen im Sinne von Artikel 13 IVG definieren, sind nicht transparent.

3.2.2.3 Diverse Schwierigkeiten

Weitere Schwierigkeiten wurden von den Befragten und Experten erwähnt:

- Mangel an Koordinatoren für seltene Krankheiten

Die Patienten und ihre Angehörigen sind im Umgang mit schwerfälligen und komplexen administrativen Verfahren auf sich allein gestellt, da Koordinatoren fehlen, welche die Patientinnen und Patienten sowie ihre Angehörigen an die geeigneten Dienste und Leistungen weisen könnten.

- Zugang zur Information und zum Entscheidungsprozess

Im Rahmen von seltenen Krankheiten ist der Zugang zur Information und zum Entscheidungsprozess über die Therapie der Patienten besonders schwierig, was dazu führt, dass sich die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen nicht genügend berücksichtigt fühlen.

- **Mangel an Ressourcen für die Koordination der Versorgung in den Spitälern**
Dieser Mangel führt dazu, dass keine optimale Versorgung der Patientinnen und Patienten gewährleistet ist.
- **Übergang zwischen Sozialversicherungen**
Beim Übergang zwischen IV und KV ist es den Patientinnen und Patienten nicht möglich, künftige Veränderungen zu erkennen und notwendige Massnahmen zu treffen.
- **Übergang zwischen Abteilungen im Spital**
Beim Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin wird die Kontinuität und die Koordination der medizinischen Betreuung, vor allem für multimorbide Patienten, in Frage gestellt.
- **Weitere Finanzierungsmassnahmen**
Informationen über die übrigen Finanzierungsquellen zur Deckung der von der Kranken- oder Invalidenversicherung nicht getragenen Therapiekosten und über Möglichkeiten für eine psychosoziale oder kulturelle Unterstützung durch kantonale Strukturen oder Stiftungen, beispielsweise Procap, Pro Infirmis und andere, sind wenig zugänglich und nicht gebündelt. Zudem ist es notwendig, dass die Referenzzentren über eine Bewilligung gemäss GUMG verfügen, um genetische Untersuchungen durchführen zu dürfen. Laboratorien, deren Laborleiterin oder -leiter die vorgeschriebene FAMH-Spezialisierung nicht besitzen, können nur zur Durchführung derjenigen Untersuchungen zugelassen werden, die kein anderes Laboratorium in der Schweiz durchführt und nur solange die Laborleiterin oder der Laborleiter über die notwendige Fachkompetenz verfügt (Art. 11 Abs. 3 GUMV).

3.2.3 Pflegende Angehörigen

In den Diskussionen mit den Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen sowie den Patientenorganisationen wurde auf eine mangelnde Unterstützung und Anerkennung der Leistungen der Familie bei der Versorgung hingewiesen. Für bestimmte Familien ist die Betreuung eine Vollzeitaufgabe, die Erschöpfung und Erholungsbedarf nach sich ziehen kann. Der Zugang zu Erholung ist für die Familien manchmal schwierig oder unmöglich, da die Kosten von den Sozialversicherungen nicht immer vergütet werden.

Weil die Informationen fehlen, ist der Zugang zu einem sozialen Unterstützungsnetzwerk (beispielsweise Patientenorganisationen) häufig schwierig. Für Patienten mit einer sehr seltenen Krankheit ist dies noch problematischer. Schwierigkeiten gibt es vor allem wegen der mangelnden Sensibilisierung von Lehrkräften und Arbeitgebern auch in der Bildung sowie im Sozial- und Berufsleben. Diese Problematik betrifft auch alle erwerbstätigen Elternteile, da die Arbeitgeber bereit sein müssen, sie zu unterstützen, damit sie ihren Familien zur Seite stehen können.

3.2.4 Zugang zur Finanzierung der Forschung

Der Fortschritt der medizinischen Forschung ist die grösste Hoffnung der Patienten mit seltenen Krankheiten. In der Vergangenheit wurden dank dem Schweizerischen Nationalfonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung und dem Engagement einiger privater Stiftungen

wie der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten³⁸ oder der Sanfilippo Stiftung Schweiz³⁹ wesentliche Fortschritte erzielt. Für einzelne Krankheiten werden klinische Versuche durchgeführt. Diese Forschungsbemühungen sind durch eine verstärkte Priorisierung des Einsatzes staatlicher Forschungsmittel sowie durch einen Appell an die Stiftungen zu intensivieren.

3.3 EU-finanzierte Gesundheitsforschung allgemein

Europäische Forschungsgelder sind nach dem Schweizerischen Nationalfonds (SNF) die zweitwichtigste Förderquelle für Forschende in der Schweiz.

Die europäische Forschungsförderung ist ein komplexes Gebilde, Hauptinstrument sind die EU-Forschungsrahmenprogramme (FRP). Seit Anfang 2014 und bis Ende 2020 läuft die 8. Programmgeneration unter dem Namen „Horizon 2020“. Sie löste das 7. FRP ab (2007-2013). Im Gefolge der Annahme der Masseneinwanderungsinitiative am 9. Februar 2014 in der Schweiz waren die Verhandlungen über eine Beteiligung der Schweiz an Horizon 2020 zeitweise sistiert. Die Schweiz hat deshalb vorerst den Status eines Drittstaats in Horizon 2020. Mit einigen Ausnahmen können sich Forschende in der Schweiz dennoch an den Förderinstrumenten des Rahmenprogramms beteiligen und entsprechende Projektanträge einreichen, allerdings ohne Finanzierung durch die EU. Innerhalb der FRP ist die Förderung für Forschung im Bereich Gesundheit und Medizin über verschiedene Instrumente abgedeckt.

Budgetmässig den grössten Umfang hat ein Teilprogramm, in welchem jährlich konkrete Projektausschreibungen in diesem Themenbereich erfolgen, die relativ stark von der Europäischen Kommission vorgegeben werden und sich nach den politischen und gesellschaftlichen Prioritäten der EU richten. Forschende aus Europa können sich als international organisierte Teams (Vertreter aus mindestens drei beteiligten Ländern) auf diese spezifischen Ausschreibungen bewerben. In Horizon 2020 nennt sich dieses Teilprogramm „Health, demographic change and wellbeing“, im 7. FRP lief es unter dem Namen „FP7-Health“.

Daneben unterstützt die EU – v.a. durch finanzielle Beiträge für Koordinationsaufgaben – jedoch auch gemeinsame Initiativen von mehreren EU-Mitglied- und assoziierten Staaten, teilweise in Kooperation mit der Privatwirtschaft, in der Gesundheitsforschung. Aus Schweizer Sicht relevant sind hierbei die Programme „Ambient Assisted Living“ (AAL; eine Joint Programming Initiative) und „Innovative Medicines Initiative“ (IMI; eine Joint Technology Initiative) sowie verschiedene sogenannte ERA-NETs. ERA-NETs sind Zusammenschlüsse von Forschungsförderorganisationen verschiedener Länder, die gemeinsame Ausschreibungen lancieren. Die Beteiligungsmöglichkeiten an diesen Initiativen hängen allerdings auch vom Assoziierungsstatus bei „Horizon 2020“ ab.

Schliesslich können sich Wissenschaftler aller Fachrichtungen auch um persönliche Forschungsgelder beim European Research Council oder Mobilitätsstipendien im Rahmen der Marie-Curie-Massnahmen bewerben, unter der Bedingung des Abschlusses eines Assoziierungsabkommen an Horizon 2020.

In der Schweiz ansässige Forschende beteiligten sich vergleichsweise rege in FP7-Health. Im 7. FRP entfielen rund 11% aller Schweizer Projektvorschläge und -beteiligungen auf diesen Bereich, was leicht über dem europäischen Durchschnitt liegt. Besonders aktiv waren hier insbesondere die Universitäten (ca. 40% aller Schweizer Beteiligungen), gefolgt von KMU (ca. 20%), Non-Profit-Organisationen (ca. 16%) und dem ETH-Bereich (ca. 11%). Rest: Industrie (ca. 6%); Bund, Kantone und Gemeinden (ca. 2%) und Fachhochschulen (marginal) (Stand Oktober 2013).⁴⁰

³⁸ Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten <http://www.fsrm.ch/home/> (abgerufen am 10.03.2014).

³⁹ Sanfilippo Stiftung Schweiz, <http://www.fondation-sanfilippo.ch/index.php/de> (abgerufen am 10.03.2014).

⁴⁰ Daten von E-Corda und SBFI 2013 (Beteiligung der Schweiz am 7. Europäischen Forschungsrahmenprogramm: Zwischenbilanz 2007-2012 –Zahlen und Fakten).

Die Erfolgsquote von Projektanträgen mit Schweizer Beteiligung lag im 7. FRP ebenfalls leicht über dem Durchschnitt aller FP7-Health-Projektanträge (27,5% vs. 25,7%; Stand Juni 2012). Die Beteiligungsrate von Forschenden aus der Schweiz in bewilligten FP7-Health-Projekten schwankt über die Jahre, betrug aber insgesamt ca. 40%.

3.4 Forschungsprogramme zu seltenen Krankheiten

In den EU-Rahmenprogrammen scheint die Forschung zu seltenen Krankheiten im Allgemeinen keinen gewichtigen Schwerpunkt darzustellen, zumindest nicht seit dem 7. FRP.

In FP7-Health waren nur wenige Projektausschreibungen explizit auf seltene Krankheiten ausgerichtet (jährlich jeweils 1-3 von ca. 40). Das Jahr 2012 stellte mit 6 Ausschreibungen eine Ausnahme dar.⁴¹

Im aktuellen Arbeitsprogramm zu „Health, demographic change and wellbeing“ in Horizon 2020, welches die Ausschreibungen für die Jahre 2014-2015 enthält, befasst sich von 34 nur 1 konkret mit seltenen Krankheiten (PHC 14: New therapies for rare diseases). Budgetmässig entspricht dies 60 Mio. von insgesamt 1,2 Mrd. Euro.

Es ist jedoch nicht auszuschliessen, dass auch im Rahmen von Ausschreibungen, welche nicht auf bestimmte Krankheiten, sondern z.B. auf spezifische Methoden ausgerichtet sind, indirekt Forschungsprojekte gefördert werden und wurden die auch zu neuen Erkenntnissen zu seltenen Krankheiten führen.

Insgesamt wurden im 7. FRP ca. 100 Forschungsprojekte zu verschiedenen Aspekten von seltenen Krankheiten finanziert. In mindestens 30 davon waren Forschende aus Schweizer Institutionen beteiligt.⁴²

Diese lassen sich den folgenden thematischen Bereiche zuordnen: Immunologie (6); Systembiologie, Molekulargenetik, Datenbanken, Klinische Pharmakologie, Unterstützung und Koordination (6); Neurologie, psychische Gesundheit, neuromuskuläre Krankheiten und Erkrankungen des Bewegungsapparates (5); Dermatologie, Augenheilkunde, Urologie und Nephrologie (5); Krebs (4); kardiovaskuläre, pulmonologische und Bluterkrankungen (2); Stoffwechselerkrankungen und Endokrinologie (2).

Neben den im Rahmen von FP7-Health geförderten Projekten existiert seit 2007 das ERA-NET „E-Rare“, welches sich ebenfalls mit seltenen Krankheiten beschäftigt.⁴³

Seit 2013 beteiligt sich auch die Schweiz via den SNF an diesem ERA-NET. Schweizer Forschende, die gemeinsam mit europäischen Kollegen Projekte planen, konnten sich also letztes Jahr und auch in der aktuell laufenden Ausschreibung beim SNF um entsprechende Forschungsgelder bewerben.

Im Rahmen von E-Rare wurden bisher zwei Projekte mit Schweizer Beteiligung gefördert (in beiden Fällen die Universität Zürich).⁴⁴

4 Allgemeine und spezifische Ziele

Die allgemeinen und die spezifischen Ziele werden gestützt auf die Problemanalyse definiert. Anhand dieser Ziele werden die Schwerpunkte festgelegt, auf denen das Konzept beruht.

⁴¹ Sämtliche Projektausschreibungen des 7. FRP und von Horizon 2020 finden sich auf dem Teilnehmerportal der EU (<http://ec.europa.eu/research/participants/portal/desktop/en/home.html>)

⁴² „Rare diseases - How Europe is meeting the challenges“, Bericht der Europäischen Kommission vom 15. April 2013 (http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf)

⁴³ <http://www.erare.eu/>

⁴⁴ EURIMICRO (<http://www.erare.eu/financed-projects/euromicro>) und IIH-ECC (<http://www.erare.eu/financed-projects/iih-ecc>)

4.1 Zugang zur Diagnose und ihrer Vergütung

Allgemeines Ziel

Die Diagnose wird innert nützlicher Frist gestellt.

Spezifische Ziele

- Die Gesundheitsfachleute verfügen über die erforderliche Ausbildung und die notwendige Information, um Patientinnen und Patienten kompetent zu beraten und gegebenenfalls an Spezialistinnen und Spezialisten oder Referenzzentren zu verweisen.
- Die Spezialistinnen und Spezialisten und Referenzzentren nach Fachgebieten sind definiert und einsatzbereit.
- Die zweckmässigen Diagnosemethoden für Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen werden von den Sozialversicherungen vergütet.
- Die Mitteilung der Diagnose erfolgt patientengerecht und eine Unterstützung nach der Diagnosestellung ist garantiert.

4.2 Zugang zu den Therapien und ihrer Vergütung

Allgemeines Ziel

Während des gesamten Krankheitsverlaufs wird die Qualität der Versorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen sichergestellt.

Spezifische Ziele

- Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit und die Gesundheitsfachleute wissen, an wen sie sich wenden sollen.
- Die Referenzzentren erfüllen die Qualitätskriterien für die therapeutische Versorgung.
- Die Referenzzentren gewährleisten während des gesamten Krankheitsverlaufs die Behandlungscoordination zwischen den Gesundheitsfachleuten (interdisziplinäre und interprofessionelle Koordination, Pädiatrie/Erwachsene).
- Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit werden individuell und angemessen betreut.
- Die Zusammenarbeit zwischen behandelnden Ärztinnen und Ärzten sowie Vertrauensärztinnen und -ärzten der Sozialversicherungen gestaltet sich auch in besonderen Situationen nahtlos und effizient.
- Mit dem nahtlosen Übergang IV/KVG soll eine ununterbrochene Behandlung sichergestellt werden.

4.3 Patientinnen und Patienten und ihre Ressourcen unterstützen

Allgemeines Ziel

Die verfügbaren Ressourcen für Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen werden gestärkt, um eine optimale Versorgung zu ermöglichen.

Spezifische Ziele

- Die Angehörigen werden in ihrer Rolle als Pflegende unterstützt.

- Der Informationszugang über Patientenorganisationen oder andere Informationsnetze wird vereinfacht.
- Die Patientenorganisationen werden gestärkt
 - in ihrer Rolle als Informationsdrehscheibe,
 - in ihrer Beteiligung an der Weiterentwicklung therapeutischer Behandlungskonzepte.

4.4 Die Schweiz beteiligt sich an der Forschung

Allgemeines Ziel

Die Schweiz beteiligt sich aktiv und gezielt an der Forschung, um die Epidemiologie besser zu verstehen und die Diagnose- und Therapiemethoden für seltene Krankheiten zu verbessern.

Spezifische Ziele

- Die Kenntnisse zur Epidemiologie sowie zum Verlauf seltener Krankheiten werden erweitert und die notwendigen Instrumente verfügbar.
- Die internationale Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachleuten und Institutionen (Zugang zu Expertengruppen, Teilnahme an Netzwerken und Zugang zur Forschung) ist gewährleistet.
- Die internationale Zusammenarbeit im Forschungsbereich sowie die Einreichung von Forschungsprojekten zu seltenen Krankheiten im Rahmen nationaler und internationaler Programme werden gezielt gefördert.
- Die Referenzzentren tragen zur Forschung bei, um das Wissen über seltene Krankheiten, die Diagnostik, Behandlung sowie die Versorgung zu verbessern.

4.5 Sozioprofessionelle und administrative Unterstützung

Allgemeines Ziel

Patientinnen und Patienten erhalten bei der Erledigung administrativer, sozialer und beruflicher Aufgaben, die durch ihre Krankheit anfallen, eine angemessene Unterstützung.

Spezifische Ziele

- Patientinnen und Patienten werden bei der Suche nach passenden Ausbildungs- und Beschäftigungsmöglichkeiten unterstützt.
- Patientinnen und Patienten werden in administrativen und versicherungstechnischen Belangen unterstützt.

4.6 Klinische Dokumentation und Ausbildung

Allgemeines Ziel

Die klinische Dokumentation und die Ausbildung werden optimiert.

Spezifische Ziele

- Die erforderlichen Kodifizierungsinstrumente und Datenbanken zur Kenntnis der Epidemiologie und Verfolgung der Behandlungsmethoden und -ergebnisse sind vorhanden.

- Die Aus-, Weiter- und Fortbildung bezieht Informationen zu seltenen Krankheiten in die Bildungsgänge ein.
- Die Referenzzentren tragen zur Ausbildung des medizinischen Personals bei.

4.7 Nachhaltigkeit des Konzepts Seltene Krankheiten sicherstellen

Allgemeines Ziel

Die Nachhaltigkeit des Konzepts und dessen Umsetzung sind gewährleistet.

Spezifisches Ziel

- Eine systematische Aktualisierung des Konzepts ist gewährleistet.

5 Massnahmen, Rollen und Zuständigkeiten für die spezifischen Ziele des «Konzepts Seltene Krankheiten»

Der unten stehende Massnahmenkatalog (M1 bis M19) basiert auf den in Kapitel 4 erwähnten allgemeinen und spezifischen Zielen. Die Zuständigkeiten für die Umsetzung der Massnahmen werden nachfolgend pro Massnahme aufgeführt, wobei die verwendeten Abkürzungen V, B und S folgende Bedeutung haben:

- **V:** Bundesamt / Organ, welches dafür **verantwortlich** ist, dass die Arbeiten für die Umsetzung der einzelnen Massnahmen koordiniert und vorangetrieben werden;
- **B: Beteiligte** Stellen, welche aufgrund ihrer rechtlichen Zuständigkeit massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind;
- **S: Schlüsselpartner**, welche aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind.

Abhängig vom jeweiligen Bedarf können weitere Partner in den Umsetzungsprozess eingebunden werden. Am Ende des Konzepts fasst eine Tabelle die Ziele und die jeweiligen Massnahmen zusammen.

5.1 Referenzzentren

Um die Diagnose innert nützlicher Frist zu stellen, die Qualität der Versorgung zu verbessern, die Weiterbildung und Forschung zu unterstützen werden Referenzzentren errichtet. Das Ziel dieser Zentren ist es, die Patienten, deren Angehörige und Gesundheitsfachleute fachlich kompetent zu unterstützen und die Kenntnisse zu bündeln. Notwendig ist eine entsprechende Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Stellen, um insbesondere die Koordination der Behandlung zu verbessern. Die Qualifikation als Referenzzentrum bedingt die Erfüllung der Kriterien unter M2. Dazu soll ein entsprechender Prozess definiert werden.

- **M1** Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert.
V: BAG, B: GDK, S: SAMW, G-15
- **M2** Die Referenzzentren werden nach Kriterien wie Expertise, Qualität der Versorgungsleistungen, Vernetzung, Aus-, Weiter- und Fortbildung, Erstellung von Guidelines, Engagement für die Forschung und Datenmanagement (siehe Empfehlungen SAMW) errichtet.
V:GDK, B: BAG, S: SAMW, G-15

5.2 Information

Um den Zugang zur Information für Patienten, deren Angehörigen und Gesundheitsfachleuten zu vereinfachen, werden Informationsplattformen und Informationsnetze gefördert. Insbesondere werden Patientenorganisationen für diese Aufgabe unterstützt.

Durch die Vielzahl seltener Krankheiten sind die Kenntnisse der Epidemiologie, deren Verlauf und die Behandlung oft ungenügend vorhanden. Kodierungsinstrumente und Datenbanken sind daher erforderlich und erlauben auch einen verbesserten Informationsaustausch.

- **M3** Nützliche Informationsplattformen für Gesundheitsfachleute, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige (wie Orphanet) werden von den zuständigen Behörden finanziell unterstützt.
V: BAG, B: GDK
- **M4** Die Patientenorganisationen beteiligen sich am Zusammentragen und Verbreiten von Informationen und werden zu diesem Zweck unterstützt.
V: BAG, B: GDK, S: Patientenorganisationen
- **M5** Die Gesundheitsfachleute werden angemessen über die unter Massnahme 5.1 definierten Kompetenzen informiert.
V: BAG, B: GDK, S: FMH
- **M6** Die Kodierungsweise der seltenen Krankheiten und ihrer Behandlungen wird von den zuständigen Behörden in enger Zusammenarbeit mit Experten definiert (z.B. ICD 11, Register, Orphacodes).
V: BAG, B: GDK, BFS

5.3 Ausbildung

Die grosse Zahl sehr heterogener Krankheitsbilder seltener Krankheiten verzögert die Diagnose bei vielen Patienten. Oft wird die Diagnose spät oder nie gestellt. Um Nicht- oder Fehldiagnosen zu vermeiden und eine optimale Versorgung zu gewährleisten ist eine gezielte Ausbildung der Gesundheitsfachleute notwendig. Einerseits um Patienten besser zu versorgen und andererseits, um ggf. schneller an Spezialisten oder Referenzzentren zu überweisen.

- **M7** Um die Aus-, Weiter- und Fortbildung sowie den Wissenstransfer zu verbessern, ist zu initiieren, dass die Studiengänge der Gesundheitsfachleute untersucht und bei Bedarf sinnvoll angepasst werden.
V: BAG, B: SBFJ
- **M8** Die Referenzzentren bieten in ihren Fachbereichen Weiterbildungen an.
V: BAG, B: GDK, S: SAMW, G-15

5.4 Patienten-Unterstützung

Patienten mit seltenen Krankheiten und deren Angehörige sind oft auf sich alleine gestellt. Einerseits finden sie sich nur schwer mit ihrer konkreten Pflegesituation und komplexen administrativen Verfahren zurecht. Dies beeinträchtigt den Zugang zu medizinischen und anderen Leistungen. Koordinatoren bei den Kantonen sollen sie bei den administrativen und sozioprofessionellen Belangen unterstützen. In den Spitälern sollen Koordinatoren eine patientengegerechte ambulante Versorgung unterstützen. Schliesslich muss für die Angehörigen der Zugang zu einer angemessenen Unterstützung und Entlastung in der Betreuung und Pflege der Pati-

enten gewährleistet werden.

- **M9** Koordinatoren für seltene Krankheiten werden in den Kantonen zur Unterstützung in juristischen, administrativen und sozioberuflichen Belangen der Patientinnen und Patienten sowie ihrer Angehörigen eingesetzt.
V: GDK, B+S: Sozialversicherungsdienste
- **M10** Koordinatoren für seltene Krankheiten werden in den Spitälern eingesetzt. Sie sorgen dafür dass die Behandlung zwischen den verschiedenen Disziplinen gut koordiniert und vereinfacht wird, insbesondere beim Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin.
V: GDK, B+S: Spitäler
- **M11** Zur Unterstützung und Entlastung Angehöriger in der Betreuung und Pflege werden angemessene Massnahmen im Rahmen des Projekts zur Unterstützung und zur Entlastung der Angehörigenpflege definiert.
V+B: BAG, B: GDK
- **M12** Patientenorganisationen werden in ihrer Rolle zur Selbsthilfe unterstützt.
V: BAG, B: Patientenorganisationen

5.5 Kostenübernahme

Die aktuellen Verfahren der Kostengutsprache für Leistungen der Invaliden- und der Krankenversicherung sind für Patienten und Gesundheitsfachleute oft zu komplex, werden manchmal nicht einheitlich angewendet und erschweren in diesen Fällen den Zugang zu einer adäquaten Versorgung.

- **M13** Standardisierte Verfahren für eine verbesserte Zusammenarbeit zwischen Ärzteschaft, Vertrauensärzten und Versicherungen werden implementiert (Kostengutsprache gesuche für Orphan Disease-Regelung in der Analysenliste und für Artikel 71a und 71b KVV, Prüfung weiterer Massnahmen zur Verbesserung der Umsetzung).
V: BAG, B: Vertrauensärzte und spezialisierte Zentren, Versicherungen, Pharmaindustrie
- **M14** Die Übernahme von genetischen Analysen für Angehörige von Personen mit einer seltenen Krankheit wird geprüft.
V: BAG, B: Vertrauensärzte und spezialisierte Zentren
- **M15** Im Rahmen der geplanten Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen wird geprüft, welche seltenen Krankheiten aufgenommen werden können. Die Geburtsgebrechenmedikamentenliste wird aktualisiert.
V+B: BSV, BAG

5.6 Forschung

Durch die Vielfalt der Krankheiten und deren begrenzten Erkenntnisse stellt die Forschung eine grosse Hoffnung für viele Patienten dar und steht somit im Vordergrund für viele Betroffene. Nationale sowie internationale Forschungsprojekte sollen gefördert und Patientenorganisationen in die Entwicklung von Registern und Forschungsprogrammen einbezogen werden. Im

Bereich der klinischen Forschung für Seltene Krankheiten sind Patienten oft selber in klinische Forschungsprojekte eingebunden. Da diese Projekte jedoch aufgrund geringer Anzahl betroffener Patienten von der Privatwirtschaft nur ungenügend finanziert werden, kann es lange dauern kann, bis gesicherte Resultate vorliegen.

- **M16** Die Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten wird national so gefördert, dass der Zugang zu internationalen Forschungsprogrammen unterstützt wird.
V+B: SBFI, S: SNF, Referenzzentren
- **M17** Register werden etabliert und finanziert.
V: BAG, B: Spitäler und Patientenorganisationen, S: BFS
- **M18** Die Patienten und Patientenorganisationen werden in die Entwicklung von Registern und Forschungsprogrammen einbezogen.
 - Zuständigkeiten bezüglich Register:
V: Spitäler und Patientenorganisationen, B: BAG, S: Patienten
 - Zuständigkeiten bezüglich Forschungsprogramme:
V+B: SBFI, S: Spitäler, Patientenorganisationen, Patienten

5.7 Nachhaltigkeit des Konzepts

Wegen der schnellen Entwicklung der Erkenntnisse im Bereich der seltenen Krankheiten bedarf es einer kontinuierlichen Evaluation und Aktualisierung der Schlüsselemente des Konzepts.

- **M19** Die notwendigen Prozesse zur Umsetzung des Konzepts werden evaluiert und die Aktualisierung der Schlüsselemente des Konzepts definiert.
V+B: BAG

6 Empfehlungen für die Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»

6.1 Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»

Die Federführung für die Implementierung der im Rahmen des «Konzepts Seltene Krankheiten» definierten Massnahmen liegt bei den jeweils für die Koordination als verantwortlich bezeichneten Bundesämtern bzw. Organen. Sie arbeiten dabei mit den massgeblich beteiligten Stellen und Schlüsselpartnern zusammen.

Auf Bundesebene sind folgende Verwaltungseinheiten involviert:

- Das Bundesamt für Gesundheit;
- Das Bundesamt für Statistik;
- Das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation;
- Das Bundesamt für Sozialversicherungen.

Die Kantone sind im Rahmen des Projekts durch die GDK vertreten.

Das Bundesamt für Gesundheit koordiniert die Umsetzungsplanungen. Das EDI wird dem Bundesrat nach Annahme des vorliegenden Konzepts die Umsetzungsplanung mit Kostenschätzungen und Vorschlägen für die Finanzierungsaufteilung zwischen Bund, Kantonen und den beteiligten Dritten zum Entscheid unterbreiten. Die Implementierung der Massnahmen soll so weit wie möglich im Rahmen bestehender Strukturen erfolgen.

Für die Finanzierung der umzusetzenden Massnahmen gelten die in Gesundheit 2020 genannten Grundsätze (u.a. die Respektierung der Aufgabenteilung zwischen Bund und Kantonen, resp. die Vermeidung von Lastenverschiebungen zwischen diesen Ebenen).

6.2 Monitoring des Fortschritts der Umsetzung des «Konzepts Seltene Krankheiten»

Bis zur operationellen Einsatzfähigkeit der Massnahme 5.7 werden die an der Ausarbeitung des vorliegenden Konzepts beteiligten Stakeholder einmal jährlich in geeigneter Form über den Fortschritt informiert. Bei Bedarf können Vorschläge zur Anpassung des Konzepts vorgebracht und die Implementierung der Massnahmen angepasst werden.

7 Abkürzungen sowie Tabelle der Ziele und Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten

AL	Analysenliste
ATSG	Bundesgesetz über den Allgemeinen Teil des Sozialversicherungsrechts
BAG	Bundesamt für Gesundheit
BFS	Bundesamt für Statistik
BSV	Bundesamt für Sozialversicherungen
CHF	Schweizer Franken
EFK	Eidgenössische Finanzkontrolle
ERN	European Research Network
EU	Europäische Union
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
FMH	Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte
FP	Forschungsprogramme
GDK	Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren
Gg	Geburtsgebrechen
GgV	Verordnung über Geburtsgebrechen
GUMG	Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen
GUMV	Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen
GUMV-EDI	Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen
HMG	Heilmittelgesetz
ICD	Internationale Klassifikation der Krankheiten
IRDIRC	International Rare Diseases Research Consortium
IUMSP	Institut universitaire de médecine sociale et préventive de Lausanne
IV	Invalidenversicherung
IVG	Bundesgesetz über die Invalidenversicherung
IVV	Verordnung über die Invalidenversicherung
KMU	Kleine und mittlere Unternehmen
KVG	Bundesgesetz über die Krankenversicherung
KVV	Verordnung über die Krankenversicherung

MepV	Medizinprodukteverordnung
OKP	Obligatorische Krankenpflegeversicherung
RAD	Regionaler Ärztlicher Dienst
SAMW	Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
SBFI	Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation
SGK-N	Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit des Nationalrates
SGMG	Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik
SNF	Schweizerischer Nationalfonds
VAZV	Verordnung über die vereinfachte Zulassung von Arzneimitteln und die Zulassung von Arzneimitteln im Meldeverfahren
WHO	Weltgesundheitsorganisation

		Tabelle 5 der Ziele und Massnahmen des nationalen Konzepts Seltene Krankheiten																						
		1. Die Diagnose wird in- nert nützlicher Frist ge- stellt.				2. Während des gesamten Krankheitsverlaufs wird die Qualität der Versorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen sichergestellt.						3. Die verfügbaren Res- ourcen für Patientinnen und Patienten und ihr An- gehörigen werden gestärkt, um eine optimale Versor- gung zu ermöglichen.			4. Die Schweiz beteiligt sich aktiv und gezielt an der Forschung, um die Epi- demiologie besser zu verstehen und die Diagnose- und Therapiemethoden für seltene Krankheiten zu verbes- sern.				5. Patientinnen und Patien- ten erhalten bei der Erledi- gung administrativer, sozia- ler und beruflicher Aufga- ben, die durch ihre Krank- heit anfallen, eine angemessene Unterstützung.		6. Die klinische Do- kumentation und die Ausbildung werden optimiert.			7. Die Nachhaltig- keit des Konzepts und dessen Um- setzung sind ge- währleistet.
		1.1	1.2	1.3	1.4	2.1	2.2	2.3	2.4	2.5	2.6	3.1	3.2	3.3	4.1	4.2	4.3	4.4	5.1	5.2	6.1	6.2	6.3	7.1
Massnahmen	1.	M1	X																					
	Referenzzentren	M2			X		X	X						X	X		X			X		X		
	2. Information	M3	X			X			X			X	X	X										
		M4							X			X	X	X										
		M5				X			X	X														
		M6							X					X						X				
	3. Ausbildung	M7	X						X												X	X		
		M8	X						X												X	X		
	4. Patienten Un- terstützung	M9				X			X									X	X					
		M10				X	X	X	X		X							X	X					
		M11							X			X												
		M12							X			X	X	X										
	5. Kostenübernahme	M13		X						X														
		M14		X						X														
		M15								X	X													
	6. Forschung	M16													X	X								
		M17												X			X			X				
		M18												X			X							
	7. Nachhaltigkeit des Konzepts	M19																					X	