

Zusammenfassung

Von Geschäftsstelle IGSK
Datum 27. Februar 2026
Betreff **16. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz**
Scuola cantonale di commercio Bellinzona

ZUSAMMENARBEIT / COLLABORATION(S) / COLLABORAZIONI

BEGRÜSSUNG

Moderation: Angelo Geninazzi (Partner und Senior Consultant bei furrerhugi)

Link zu Präsentationen und Fotos

Begrüssung zum 16. Tag der Seltenen Krankheiten in Bellinzona durch Dr. Claudio Del Don, Präsident Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR), und Dr. Olivier Menzel, Vorstandsmitglied ProRaris

➔ Hinweis Colourup4rare-Event am 5. März in Bern

Videobotschaft Yvonne Feri, Präsidentin ProRaris

- Begrüssung zum 16. Tag der Seltenen Krankheiten in Bellinzona
- Verdankung Referent:innen, Partnerorganisationen, Patientenorganisationen, die mit ihren Informationsständen präsent sind sowie dem Team für die Organisation und den freiwilligen Helfer:innen für Ihre Unterstützung

Einleitung Yvonne Feri zum Thema Zusammenarbeit

Das diesjährige Motto «Zusammenarbeit» bringe alles auf den Punkt, was es im Bereich der seltenen Krankheiten brauche: Starke Allianzen über Sprachgrenzen, Institutionen und Professionen hinweg. «Nur wenn wir unsere Kräfte bündeln, können wir die Diagnosen beschleunigen, Behandlungen verbessern und die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig stärken.» Seltene Krankheiten seien einzeln betrachtet selten in ihrer Gesamtheit aber alles andere als selten Für die betroffenen Menschen und Familien bedeutete das häufig einen langen Weg zu einer Diagnose, Unsicherheit im Alltag und komplexe Herausforderungen im Gesundheitssystem. Zusammenarbeit sei deshalb nicht einfach ein schönes Schlagwort, sondern eine konkrete Notwendigkeit in der Forschung, in der Versorgung, in der Politik und im Alltag der Patientenorganisationen.

REFERAT: WISSENSCHAFTLICHE ZUSAMMENARBEIT IN DER FORSCHUNG ZU SELTENEN KRANKHEITEN

Prof. Dr. med. Alain Kälin, Università della Svizzera Italiana (USI), ärztlicher Leiter des Zentrums für seltene Krankheiten der italienischen Schweiz.

Weshalb ist Zusammenarbeit zentral? Wie läuft sie ab? Welche Behandlungen und Medikamente stehen heute zur Verfügung? Was sind die Zukunftsaussichten?

Wissenschaftliche Zusammenarbeit in der Forschung zu seltenen Krankheiten

Dr. Alain Kälin zeigte auf, dass die Entwicklung neuer Therapien generell langwierig, kostenintensiv und mit hohen Misserfolgsraten verbunden ist. Bei seltenen Krankheiten verschärfen sich diese Herausforderungen zusätzlich:

- Zwischen 6'000 und 10'000 seltene Krankheiten beschrieben, nur bei 5% gibt es eine Therapieoption
 - Wer entscheidet, welche Krankheit erforscht wird?
 - Wenig über den natürlichen Verlauf der Krankheit wenig bekannt, Patienten müssen u.a. über Patientenorganisationen identifiziert werden (es braucht eine klar definierte Patientengruppe)
 - Die Qualität der klinischen Daten ist oft heterogen (verschiedene Spitäler/Länder usw.)
 - Schwierigkeiten bei der Rekrutierung und Nachverfolgung von Patienten (logistische und finanzielle Herausforderung Reisen, da Patient:innen teilweise von weit herkommen.)
 - Mehrsprachigkeit der Patientenkohorte in der Schweiz als zusätzliche Herausforderung
 - Finanzierung und rechtliche Aspekte (andere Art der Studie, z. B. ohne Kontrollgruppe → Verbesserung dank Orphan Drug-Status durch Swissmedic
- ➔ Forschung ist oft langsam, teuer und liefert Daten von geringer Qualität → Es braucht Forschungsnetzwerke im Sinne einer Zusammenarbeit zwischen Expert:innen aus Klinik, Forschung, Diagnostik und Patientenvertretung und Staat.

Bedeutung der translationalen Forschung

Als zentralen Ansatz zur Bewältigung dieser Herausforderungen stellte Dr. Kälin die translationale Forschung heraus. Translationale Forschung bezeichnet einen Forschungsansatz, der darauf abzielt, Erkenntnisse aus der Grundlagenforschung möglichst direkt und systematisch in die medizinische Praxis zu überführen – also ein «Hin und Her zwischen Labor, Patient und Klinik

Konkret bedeutet das:

- enge Zusammenarbeit von Forschung und Klinik
- Nutzung von Patientendaten, Registern und Biobanken
- Einsatz von Biomarkern zur Diagnose, Prognose und Therapiekontrolle
- Feedbackschleife: Forschung ↔ klinische Praxis
- Ziel: schnellere, sichere und patientennahe Therapie
- Entscheidend sind dabei hochwertige klinische Daten, Patientenregister, Biobanken, genetische Analysen sowie die Entwicklung und Nutzung valider Biomarker.

Bei seltenen Krankheiten ist translationale Forschung zentral, weil:

- Patientenzahlen klein sind und klassische, lange Entwicklungswege oft nicht realistisch sind,

- Krankheitsmechanismen häufig genetisch klar definiert sind und sich gut für gezielte Forschung eignen,
- Erkenntnisse aus einzelnen Patient:innen direkt zu neuen Biomarkern, Diagnosen oder Therapien führen können,
- bestehende Substanzen schneller geprüft werden können, z. B. «Repurposing» (Wiederverwendung bereits existierender, zugelassener Arzneimittel für neue Indikationen oder Krankheiten.)
- Repurposing-Ansätze verkürzen Entwicklungszeiten, reduzieren Risiken und ermöglichen einen rascheren Zugang zu Therapien.

➔ 2025 Eröffnung des **Istituto di Ricerca Traslazionale (IRT)** in Bellinzona als Gemeinschaftsprojekt des Ente Ospedaliero Cantonale (EOC) und der Università della Svizzera italiana (USI).

Koordinierte Netzwerke und regulatorischer Kontext

Dr. Kälin unterstreicht die Bedeutung koordinierter nationaler und internationaler Forschungsnetzwerke, die Expertise bündeln, multizentrische Studien ermöglichen und Patientenorganisationen systematisch einbinden

➔ 2024 ICMRA-Kongress in Lugano, organisiert von ICMRA (International Coalition of Medicines Regulatory Authorities) und Swissmedic mit dem Ziel, technologische und regulatorische Herausforderungen bei der Arzneimittelentwicklung für seltene Krankheiten zu diskutieren, aktuelle Initiativen internationaler Behörden auszutauschen und konkrete Handlungsempfehlungen für globale Harmonisierung zu erarbeiten.

Chancen technologischer Innovationen zur Erleichterung der klinischen Forschung:

- Auf künstlicher Intelligenz (KI) basierende Modelle, die auf verschiedene Mutationen angewendet werden können.
- Digitale Biomarker.
- Innovative Studiendesigns
- Neue Technologien können auch praktische Probleme lösen (Logistik, z.B. Anreise → Daten werden z.B. zuhause gemessen und direkt übermittelt.
- Schnellere Diagnose dank KI

➔ Herausforderung Datenschutz!

Beispiele für erzielte Fortschritte:

Dr. Kälin zeigte anhand konkreter Beispiele, dass trotz struktureller Herausforderungen bedeutende Fortschritte in der Forschung und Therapieentwicklung für seltene Krankheiten erzielt wurden:

- Ein zentraler Ansatz ist das **«Repurposing», also die Wiederverwendung bereits zugelassener Arzneimittel für neue Indikationen**. Als Beispiel für die erfolgreiche Anwendung des «Repurposing-Ansatzes nennt er Omaveloxolon zur Behandlung der Friedreich-Ataxie, ein Wirkstoff, der ursprünglich für die Krebsbehandlung entwickelt wurde und heute den Krankheitsverlauf der seltenen neurodegenerativen Erkrankung positiv beeinflussen kann.
- Ein weiteres wichtiges Beispiel für den Erfolg translationaler Forschung ist die Behandlung der hereditären Transthyretin-Amyloidose (hATTR) mit Polyneuropathie. Durch ein verbessertes Verständnis der Krankheitsmechanismen konnten gezielt neue Therapien entwickelt

werden, darunter RNA-basierte Therapien (RNA-Interferenz und Antisense-Oligonukleotide), die direkt in die krankheitsverursachende Transthyretin-Produktion eingreifen. Diese Therapien führen zu einer Verlangsamung des Krankheitsverlaufs und zu einer klinisch relevanten Verbesserung neurologischer Symptome und Lebensqualität der Betroffenen.

- Weitere Fortschritte betreffen die Entwicklung neuer diagnostischer Verfahren, insbesondere biomarkerbasierte und minimalinvasive Methoden (z. B. Hautbiopsien bei Amyloidosen), sowie innovative Therapieansätze wie Enzymersatztherapien (bei Stoffwechselerkrankungen, z. B. lysosomale Speicherkrankheiten), monoklonale Antikörper bei seltenen Immunerkrankungen (z.B. Myasthenia gravis) und gentherapeutische Verfahren.

➔ **Fazit: Nachhaltige Fortschritte bei seltenen Krankheiten erfordern gezielte strukturelle Massnahmen: einen konsequent translationalen Ansatz, starke Forschungs- und Versorgungsnetzwerke, die enge Einbindung von Patientenorganisationen, innovative Studiendesigns sowie eine internationale regulatorische Koordination.**

REFERAT: THE SWISS PPIE NETWORK

Dr. Olivier Menzel, ProRaris und Verein PPIE

Einbindung und Engagement von Patient:innen und der Öffentlichkeit in der Schweiz

Der Verein Swiss PPIE Network (Patient and Public Involvement and Engagement) wurde am 22. November 2025 offiziell mit folgenden Zielen gegründet:

- **Beteiligung stärken:** Die Beteiligung und den Einfluss von Patient:innen und der Bevölkerung im Gesundheitswesen (PPIE) ganzheitlich implementieren, fördern und langfristig sichern.
- **Netzwerke verbinden:** Bestehende Projekte und neue Initiativen unterstützen und Synergien zwischen Mitgliedern nutzen.
- **Gemeinsame Projekte ermöglichen:** Einen Rahmen für Initiativen und Kooperationen der Mitglieder schaffen.

PPIE bedeutet, mit Patient:innen, ihren Angehörigen und der Öffentlichkeit zusammenzuarbeiten: Gemeinsam Forschung oder Behandlungen gestalten, sie aktiv in Entscheidungen einbeziehen und durch klare Informationen sowie ständigen Dialog eine echte Mitwirkung ermöglichen. Es handelt sich um eine Arbeit, die mit oder von Patient:innen und der Öffentlichkeit durchgeführt wird, nicht nur für sie oder über sie. Ihre Lebenserfahrung zählt als wertvoller Beitrag, und wir schaffen die Voraussetzungen, damit sie verstehen und richtig mitmachen können.

Die gemeinsame Mission ist es, die Vernetzung, den Austausch und den Wissenstransfer im Bereich PPIE im Schweizer Gesundheitswesen zu fördern und somit Qualität, Relevanz und Ergebnisse von Forschung, Versorgung, Bildung und Gesundheitspolitik zu verbessern.

Warum PPIE, warum jetzt?

- Die Gesundheitsversorgung ist effektiver, wenn Menschen Partner sind.
- Bessere Anpassung an die Anforderungen (Dienstleistungen, Produkte, Forschung, Bildung, Politik), höhere Relevanz und Qualität, richtige Prioritäten.
- Mehr Legitimität, Verantwortung, Transparenz und Vertrauen.
- Einfachere Umsetzung (was auf dem Papier funktioniert, funktioniert auch im wirklichen Leben).

Warum ein Schweizer Netzwerk?

- Weil isolierte Bemühungen nicht skalierbar sind.
- Die Schweiz braucht eine nationale Plattform für mehrsprachige Koordination, um regionale Unterschiede auszugleichen und um die Zusammenarbeit zwischen den Stakeholdern sicherzustellen, so dass Siloarbeiten verhindert werden.
- Ein nationaler Hub ermöglicht:
 - Gemeinsame Standards und gemeinsames Lernen
 - Verbindungen zwischen Spitälern, Forschung, Patientenorganisationen, Bildung und Politik
 - Weniger Doppelspurigkeiten, mehr Qualität und Kohärenz

Wie sieht gutes PPI-Netzwerk aus?

- Früh beginnen (nicht erst am Ende) → Es ist wichtig, dass Patient:innen schon in der Forschungsphase ihren Beitrag leisten, sie sind schlussendlich die Nutzer:innen.
- Inklusive Chancen und Barrierefreiheit
- Unterstützung und Lernen (für alle)
- Zielgruppengerecht, sichtbare Wirkung, klare Governance

Vorteile für Spitalleitung:

- Strategischer und operativer Wert:
 - Dienstleistungen, die besser auf die tatsächlichen Bedürfnisse abgestimmt sind
 - Bessere Patientenerfahrung und mehr Informationen zur Sicherheit
 - Verstärkte Einführung von Innovationen
- **Reputation:** sichtbares Engagement für eine patientenorientierte Versorgung

Vorteile für Patientenverbände und Öffentlichkeit:

- Strukturierter und verantwortungsvoller Einfluss:
 - Klare Rollen, Erwartungen und Abläufe, um Ergebnisse zu erzielen
 - Einbeziehung unterschiedlicher Lebenserfahrungen
- Feedback: „Du hast gesagt / Wir haben getan“ (Vertrauen)

REFERAT: GESETZ SELTENE KRANKHEITEN AUS SICHT DER POLITIK

Patrick Hässig, Mitglied der Gesundheitskommission des Nationalrats (Videobotschaft)

Patrick Hässig (GLP/ZH) begrüsst die Teilnehmenden des 16. Tags der Seltenen Krankheiten in Berlinzone.

Er weist darauf hin, dass der Tag der Seltenen Krankheiten weit mehr sei als ein symbolisches Datum im Kalender. Es sei ein Tag der Sichtbarkeit, ein Tag der Anerkennung und ein Tag der politischen Verantwortung. Seltene Krankheiten seien zwar selten in der Statistik, aber keineswegs selten im Leben.

Seltene Krankheiten als Prüfstein für unser Gesundheitswesen

Seltene Krankheiten zeigen uns, laut Patrick Hässig auf, dass unser Gesundheitssystem zwar leistungsfähig ist, aber nicht immer gerecht. Dass es innovativ ist, aber nicht immer zugänglich; dass es gesetzlich gut geregelt ist, aber nicht immer ausreichend auf komplexe, interdisziplinäre und lebenslange Krankheitsverläufe vorbereitet ist.

Gesetze im Bereich der seltenen Krankheiten bewegen sich stets in einem Spannungsfeld:

- zwischen medizinischer Innovation und finanzieller Tragbarkeit
- zwischen individueller Not und systemischer Verantwortung
- zwischen föderalen Zuständigkeiten und nationaler Koordination

Was braucht es aus politischer Sicht?

Drei Grundhaltungen

1. **Verlässlichkeit:** Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen Planungssicherheit hinsichtlich des Zugangs zu Diagnostik, Therapien und Medikamenten sowie zu sozialversicherungsrechtlichen Leistungen. → gesetzliche Regelungen müssen so ausgestaltet sein, dass sie langfristig tragen.
2. **Flexibilität:** Seltene Krankheiten lassen sich nicht in starre Raster pressen, standardisierte Prozesse stossen hier schnell an ihre Grenzen. → Gesetze müssen Ausnahmen zulassen und Einzelfallprüfungen ermöglichen; ausserdem sollen sie Innovationen nicht behindern, sondern gezielt fördern.
3. **Gerechtigkeit:** Zugang zu Behandlung darf nicht vom Wohnkanton, vom Versicherungsmodell oder vom Durchhaltevermögen der Betroffenen abhängen. → Chancengleichheit ist ein verfassungsrechtlicher Auftrag!

Ausserdem:

- Verbindliche Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten
 - Expertise der Betroffenen und ihren Organisationen: ihre Erfahrung ist für die Politik unverzichtbar
 - Forschung, auch wenn der Markt klein ist: Öffentliche Förderinstrumente, internationale Kooperationen und intelligente Anreizsysteme
 - Förderung eines verantwortungsvollen Umgangs mit Gesundheitsdaten, wobei Datenschutz und Datennutzung kein Widerspruch sein müssen. → **Bessere Daten = bessere Diagnosen, gezieltere Therapien und effizientere Kostenstrukturen!**
- Die Schweiz hat in den letzten Jahren wichtige Schritte unternommen, etwa mit dem Nationalen Konzept Seltene Krankheiten und mit Koordinationsansätzen im Bereich der Seltenen Krankheiten. Doch aus politischer Sicht müssen wir uns ehrlich fragen: **Reichen diese Instrumente aus?**
- Eine gute Gesetzgebung im Bereich seltene Krankheiten entsteht nicht am Schreibtisch, sondern im Dialog, dort, wo Politik bereit ist, Komplexität auszuhalten und gemeinsam Lösungen zu entwickeln. Dieser Prozess ist nicht abgeschlossen und das ist gut so.

GRUSSWORT VON STAATSRAT RAFFAELE DE ROSA, DIREKTOR DES DEPARTEMENTS FÜR GESUNDHEIT UND SOZIALES DES KANTONS TESSIN

Raffaele de Rosa weist darauf hin, dass in der Schweiz über eine halbe Million Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Dies entspreche 7 Prozent der Bevölkerung, was ein höherer Anteil sei als bei Diabetes. Für das Tessin bedeute das 25'000 Betroffene. Diese Zahlen würden uns zeigen, dass wir es mit einer weit verbreiteten Realität zu tun hätten. Tage wie diese seien deshalb sehr wichtig. Sie würden uns die Verantwortung erinnern, die wir als Institutionen gemeinsam tragen. Die

Verantwortung, dass sich kein Mensch mit einer seltenen Krankheit allein fühlen soll. Dies bedeute, den Zugang zu neuen Therapien und Innovation zu unterstützen. Es bedeute aber auch zu akzeptieren, dass Heilung nicht immer möglich sei, dass der Verlauf einer Krankheit lang und komplex sein könne. Auch in diesen Fällen sei es zentral, Linderung zu ermöglichen ebenso wie kompetente und langfristige Begleitung. Aus diesem Grund begrüsse die Tessiner Regierung das Engagement des Bundes, den Kampf gegen seltene Krankheiten durch eine stabile, nachhaltige Rechtsgrundlage zu verstärken, ausdrücklich.

Zum neuen Bundesgesetz über Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten:

- Kosek trägt seit 2017 entscheidend zum Aufbau und zur Anerkennung für seltene Krankheiten und Referenzzentren bzw. -netzwerken, zur Vernetzung und Koordination der relevanten Akteure und zur Zusammenarbeit der Schweiz mit den europäischen Netzwerken bei.
- Organisationen wie ProRaris spielen eine grundlegende Rolle bei der Unterstützung der Patient:innen und bei der Förderung eines stärkeren Bewusstseins in der Öffentlichkeit.
- Die Erfahrung der letzten Jahre habe gezeigt, dass das Engagement dieser Akteure stärker unterstützt werden müsse, und zwar durch einen starken rechtlichen Rahmen auf Bundesebene und durch eine langfristige Finanzierung.
- Das neue Bundesgesetz repräsentiere einen zentralen Schritt hin zu einem besser koordinierten, gleichberechtigteren und effizienteren System.
- Dass der Gesetzesentwurf auch bei den verschiedenen Institutionen des Gesundheitswesens ebenso wie bei den Gemeinden und Kantonen, darunter auch der Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), der Kantonsärztervereinigung oder der Schweizer Akademie der medizinischen Wissenschaften auf Zustimmung (SAMW) stosse, widerspiegeln eine gemeinsame Überzeugung: Seltene Krankheiten erfordern einen koordinierten Ansatz auf nationaler Ebene. Eine sowohl geografisch als auch finanziell uneinheitliche Handhabung würde keine angemessene Versorgung der Betroffenen gewährleisten.

Raffaele de Rosa dankte allen Anwesenden für ihr Engagement. Auch die Tessiner Regierung bekräftige ihr Engagement für die Zusammenarbeit mit dem Bund, den anderen Kantonen, der Wissenschaft und den Patientenorganisationen, um ein Gesundheitssystem aufzubauen, das den Bedürfnissen von Menschen mit seltenen Krankheiten künftig besser gerecht werden kann.

«Gemeinsam können wir eine komplexe Herausforderung in eine Chance für wissenschaftlichen Fortschritt und Innovation in unserem Gesundheitssystem verwandeln.»

REFERAT: ZUSAMMENARBEIT IN DER VERSORGUNG

Dr. Claudio Del Don, Präsident Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)
Die Zusammenarbeit zwischen Dachorganisation, Spitälern, Hausärztinnen und Hausärzten funktioniert im Tessin sehr gut. Wie geht das? Was lässt sich daraus für andere Regionen lernen?

Wie ist die MGR entstanden und wie ist sie aufgebaut?

- Die Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) entstand 2013 aus dem Anliegen, dass Betroffene in der italienischen Schweiz eine wohnortnahe, konkrete soziale Unterstützung erhalten.

- Ausgangslage war das regionale Muskelzentrum MyoSuisse-SI, das bereits seit mehreren Jahren existierte und dessen Patient:innen sich im Tessin eine Organisation wünschten, die schneller und besser auf ihre Bedürfnisse reagieren kann.
- MGR wurde 2013 als Verein gegründet und ist seit 2015 operativ tätig.
- Die Gründung von MGR erfolgte auch dank der finanziellen Unterstützung der Fondazione Telethon Azione Svizzera (FTAS); heute finanziert sich MGR vor allem durch private Spenden und 45% durch Telethon sowie unbezahlte Arbeit
- MGR betreut aktuell 426 Betroffene von seltenen Krankheiten sowie ihre Familien.
- Sechs Mitarbeitende teilen sich ein Gesamtarbeitspensum von insgesamt 250 Stellenprozenten.

Vereinszweck (nach Art. 2 Abs. 1 der Statuten)

Der Verein hat zum Ziel, in der italienischen Schweiz Beratung und Unterstützung für dort ansässige Personen anzubieten, die von seltenen (oder nur seltenen) genetischen neuromuskulären Erkrankungen oder anderen seltenen genetischen Erkrankungen betroffen sind, insbesondere für Personen mit Wohnsitz in der italienischen Schweiz, die keine soziale Hilfsorganisation haben, die sich mit der seltenen genetischen Erkrankung befasst, an der sie leiden, sowie für ihre Familienangehörigen, sowie ihre Rechte und Interessen zu verteidigen und ihre Lebensqualität zu fördern und zu schützen.

Angebote/Dienstleistungen der MGR:

- Berufliche Umschulung
- Versicherungsfragen
- Rechtliche Aspekte
- Finanzielle Aspekte
- Organisation der Pflege
- Selbstverwaltete Treffen
- Ausbildung
- Freizeit/Urlaub
- Finanzielle Unterstützung (Ferien, bauliche Veränderungen, Pflege, Hilfsmittel, sportliche Aktivitäten, etc. Informationsrecherche)

Zusammenarbeit mit dem Ente Ospedaliero Cantonale (EOC)

Das EOC, insbesondere das Neurocentro (Istituto di Neuroscienze Cliniche della Svizzera Italiana - Istituto Pediatrico und Neurocentro adulti), arbeitet eng mit der Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) zusammen, um eine umfassende Versorgung für Patient:innen mit seltenen genetischen Erkrankungen zu gewährleisten.

Zusammenarbeit mit Centro Malattie Rare SI (CMR-SI):

- Gemeinsames Zentrum für seltene Krankheiten *ohne diagnosespezifische Zuordnung*
- Das Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI) mit Sitz in Lugano und Bellinzona wurde gemeinsam von EOC und MGR gegründet und 2021 von der kosek zertifiziert.
- Es koordiniert Diagnostik, Therapie und soziale Unterstützung für Erwachsene und Kinder mit unklarer Seltenerkrankungsdiagnose und verbindet Spezialist:innen mit Hausärzt:innen.
- Das EOC übernimmt medizinische Expertise, interdisziplinäre Sprechstunden, Forschung und Registerführung, während die MGR-Sozialarbeiterin soziale Aspekte (z. B. Versicherung, Schule, Finanzen) betreut und eine Hotline leitet.

Zusammenarbeit mit dem Zentrum MyoSuisse SI (EOC)

- 2021 von der kosek anerkanntes (krankheitsspezifisches) Referenzzentrum für seltene neuromuskuläre Krankheiten
- Zusammenarbeit bei Finanzierungsfragen, Überweisung von Patient:innen, im Rahmen von multidisziplinären Besprechungen, Patientenkoordination, Informationsweitergabe
- Herausforderungen:
 - Personelle Änderungen (Erhalt des Know-hows)
 - gesetzliche Änderungen, wie das neue Datenschutzgesetz erschweren den Austausch zwischen den Organisationen

Darüber hinaus unterhält die MGR zahlreiche weitere Kooperationen, u.a. ProInfirmis Ticino, IV-Stelle des Kantons, Kantonale Plattform für pflegende Angehörige, Inclusione Andicap Ticino, Sozialdienste der Gemeinden, Unitas, etc.

- ➔ Einbezug von Patientenorganisationen: Patient:innen und ihre Angehörigen benötigen leicht zugängliche Informationen und Unterstützung. Beratung und Selbsthilfe stärken die verfügbaren Ressourcen. Die systematische Einbeziehung von Patientenorganisationen in alle Projekte verbessert das Wissens- und Versorgungsangebot und erhöht die Akzeptanz von Forschungsprojekten und Registern bei den Betroffenen.

ZUSAMMENARBEIT ZWISCHEN PATIENTEN UND FACHPERSONEN IN DER VERSORGUNG: THEORIE UND PRAXIS

Dr. Fabrizio Barazzoni, Vorsitz Fachgruppe Versorgung der kosek, PD Dr. med. Barbara Goeggel Simonetti, Netzwerk seltene neurologische Krankheiten, Prof. Dr. med. Christiane Zweier (Video), Netzwerk seltene Fehlbildungssyndrome, geistige und andere neurologische Entwicklungsstörungen, PD Dr. Jasmin Barman, Netzwerk seltene Stoffwechselkrankheiten

Vorstellung Dr. Fabrizio Barazzoni und kurze Erörterung der Bedeutung der Patient:innenzusammenarbeit bei der kosek

- Vorsitzender der Fachgruppe Versorgung der kosek (Nationale Koordination Seltene Krankheiten)
- Die Aufgabe der kosek besteht darin, die Versorgung von Betroffenen mit einem qualitätssichernden Verfahren zu verbessern. Dabei anerkennt die kosek Zentren für seltene Krankheiten als Anlaufstellen für Menschen ohne Diagnose und Referenzzentren als Anlaufstelle für Menschen mit einer diagnostizierten seltenen Krankheit.
- In der Umsetzung des qualitätssichernden Verfahrens sind Patient:innen für die kosek zentrale Partner:innen «auf Augenhöhe.» In ihrem qualitätssichernden Verfahren ist die strukturierte Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen eines der Kriterien für die Anerkennung.
- Seit der Gründung hat ProRaris, als Dachverband der Patientenorganisationen, das Vize-Präsidium der kosek inne.
- Ausserdem gibt es in jedem Gremium der kosek systematisch Patientenvertretungen,
- meist aus den Reihen von ProRaris:
 - In der Gruppe der Zentren für seltene Krankheiten sitzt eine Vertretung von ProRaris und eine der MGR.
 - In der Fachgruppe Versorgung gibt es auch eine Vertretung von ProRaris, der MGR und zwei weitere Betroffene (darunter Jasmin Barman).

Vorstellung der Gäste

Dr. Jasmin Barman-Aksözen (JB) - vor Ort

Jasmin Barman-Aksözen hat verschiedene Hüte auf: sie ist selbst von einer seltenen Krankheit betroffen, arbeitet im Referenzzentrum für Porphyrien im Triemlispital und ist innerhalb der kosek Mitglied der Fachgruppe Versorgung. Sie ist als Patientenvertreterin sehr aktiv unter anderem bei ProRaris und der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie.

Prof. Christiane Zweier (CZ) - VIDEO

Prof. Christiane Zweier ist Genetikerin, Klinikdirektorin und Chefärztin der Universitätsklinik für Humangenetik am Inselspital Bern. Sie ist ausserdem Koordinatorin des Netzwerks SwissITHACA, ein Netzwerk für die Versorgung von seltenen Fehlbildungssyndromen, geistigen und anderen neurologischen Entwicklungsstörungen. Sie ist seit kurzem ebenfalls Mitglied der Fachgruppe Versorgung der kosek.

PD Dr. Barbara Goeggel Simonetti (BG) – vor Ort

Als Leiterin der Abteilung für Neuropädiatrie am EOC in Bellinzona betreut Barbara Goeggel Simonetti Kinder und Jugendliche aus der italienischsprachigen Schweiz mit neurologischen Beschwerden, wobei viele davon seltene Erkrankungen sind. Als Vizepräsidentin der Schweizer Gesellschaft für Neuropädiatrie und Mit-Koordinatorin des Nationalen Netzwerks für seltene neurologische Erkrankungen (Swiss RND CNS) setzt sie sich für eine optimale Zusammenarbeit von spezialisierten Zentren und regionalen Versorgungsstrukturen ein, um so eine effiziente und qualitativ hochstehende Betreuung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in allen Landesteilen gewährleisten zu können.

Fragen:

1. Die kosek hat die Zusammenarbeit zwischen den Patientenorganisationen und den Netzwerken und Referenzzentren als Kriterium in ihrem Verfahren festgelegt. Wie haben Sie das praktisch umgesetzt?

- **JB:** Das Referenzzentrum für Porphyrien umfasst acht verschiedene genetische Erkrankungen, die sich unterschiedlich äussern. Obwohl so heterogen, gibt es seit 2009 eine Patientenorganisation für alle acht Formen. Dabei gab es von Anfang an eine gute Interaktion und die Kommunikation ist niederschwellig, so dass auch zwischen den Vorstandssitzungen ein regelmässiger Austausch stattfindet.
- **BG:** Als Neuropädiaterin gehört man zu einer sehr kleinen Fachcommunity – einer „specie rara“. Das ermöglicht kurze Wege: Man kennt sich, weiss, wer welche Expertise hat, und der Austausch ist niederschwellig. Ohne nationale und internationale Netzwerke wäre die Neuropädiatrie kaum lebensfähig. Patient:innen finden sich häufig über soziale Medien; Patientenorganisationen binden medizinische Expert:innen regelmässig als Beiräte ein. Gleichzeitig ist die Spezialisierung sehr aufwendig und kostenintensiv. Weiter- und Fortbildung, oft auch im Ausland, sowie die Nachwuchsförderung sind zentral. Als pädiatrisch ausgebildete Fachärzt:innen können wir multisystemische seltene Erkrankungen ganzheitlich erfassen. Die Neuropädiatrie war eines der ersten anerkannten Referenzzentren → MyoSuisse. In der Neuropädiatrie haben wir Krankheiten bei Kindern, die normalerweise Erwachsene betreffen, wie etwa Schlaganfall. Eine enge Zusammenarbeit mit der Erwachsenenneurologie ist deshalb essenziell, insbesondere für eine strukturierte Transition.
- **CZ:** Im SwissITHACA-Netzwerk bilden wir ein grosses Spektrum von Krankheiten aus dem Bereich von Entwicklungsstörungen und Fehlbildungssyndrome ab. Innerhalb des Netzwerks gibt es eine Kerngruppe, die das Netzwerk koordiniert. In dieser Kerngruppe ist auch eine Vertreterin einer Patientenorganisation. Ausserdem achten wir darauf, bei der Planung von bei Veranstaltungen von SwissITHACA stets auch betroffene Familien nach ihren

Themen/Pain Points zu fragen. Die Themen für Workshops wählen wir zudem möglichst krankheitsübergreifend, z.B. Schlaf und Schlafstörungen, Gedeihstörungen, etc.

2. Was bringt Ihnen diese Zusammenarbeit konkret und welche Herausforderungen gab es bei der Umsetzung?

- **JB:** Gleich bei der Kommunikation der Diagnose informiert die Fachärztin, dass es eine Patientenorganisation gibt. Tatsächlich sind so die meisten Mitglieder dazugekommen. Aber leider landen nicht alle Patient:innen mit Porphyrie im Zentrum für Porphyrie; sie werden nicht automatisch dorthin überwiesen, obwohl die Patient:innen im Referenzzentrum die beste Betreuung erhalten.
- **BG:** Die Zusammenarbeit bringt vor allem Sichtbarkeit und Orientierung für die Patient:innen. Sie erkennen, dass es ein strukturiertes Netzwerk gibt, und wissen, wo das relevante Fachwissen gebündelt ist. Das schafft Vertrauen und Transparenz und erleichtert den Zugang zu spezialisierter Expertise. Ein weiterer zentraler Mehrwert ist, dass die wohnortsnahe Vernetzung Angebote ermöglicht, ohne auf das Know-how der Referenzzentren verzichten zu müssen.
- **CZ:** Innerhalb SwissITHACA wird versucht, den Austausch zwischen den Familien und zwischen Fachpersonen und Patient:innen resp. deren Familien zu fördern sowie auch zwischen Patientenorganisationen. Eine Herausforderung besteht in der Sprachbarriere, bei Netzwerktreffen herrscht jeweils ein wilder Sprachmix aus Englisch, Französisch und Deutsch. Die thematischen Fach- und Patientenveranstaltungen finden abwechselnd einmal auf Französisch, einmal auf Deutsch statt. Bei Publikumsveranstaltungen stellt der hybride Charakter des Events eine Herausforderung dar. Gut funktioniert haben dabei Break-out Sessions, aber auch Paneldiskussionen mit Eltern und Betroffenen.

3. Wenn Sie zurückdenken, gibt es etwas, was Sie gebraucht hätten? Und von wem hätten Sie es gebraucht?

- **BG:** Jedes Netzwerk muss die jeweilige Arbeit machen. Ein grosses Problem sind die Ressourcen: genügend Fachpersonen, die sich einsetzen, auch über den direkten Patientenkontakt hinaus. Datenaustausch, Plattformen, IT-Support, um auch die Visibilität wieder zu fördern: all dies sind Aufgaben, die nicht verrechenbar sind, und die schwierig sind, neben dem klinischen Alltag auf die Reihe zu bringen. Dieses Problem kann aber die Kosek nicht allein lösen.
- **JB:** Wünscht sich, dass mit dem Status Kompetenzzentrum auch entsprechende Kompetenzen verbunden sind. Aktuell ist es manchmal so, dass Krankenkassen die Vergütung selbst für notwendige diagnostische Tests unter 100 Franken, die nötig sind, um den Verlauf einer bereits bekannten Krankheit zu kontrollieren, ablehnen. Dadurch muss die Ärztin einen enormen zeitlichen Aufwand betreiben, damit diese Kosten vergütet werden. Diese Zeit fehlt dann für die Patientenversorgung. Mit Status Kompetenzzentrum sollte ein Vertrauensvorschuss verbunden sein, der davon ausgeht, dass wenn eine Therapie oder ein diagnostischer Test beantragt wird, dies auf Fachkompetenz beruht und deshalb sinnvoll ist.

4. Im Feld der seltenen Krankheiten trifft man immer wieder auf die gleichen Personen in verschiedenen Rollen (mit verschiedenen Hüten). Wie gehen Sie mit der Vielfalt an «Hüten» um? Sehen sie die Vielfalt eher als Chance oder als Hindernis?

- **JB:** In ihrem Fall seien es nicht viele Hüte, sondern ein sehr grosser Hut. Als Patientin sei sie geboren, den Weg der Wissenschaftlerin habe sie aus einem anderen Grund gewählt, die Richtung der Forschungstätigkeit habe sie nach der Diagnose auf ihre Krankheit gelegt. Mit der Medikamentenentwicklung seien dann ganz viele Rollen dazugekommen. Als Patientenvertreterin habe sie gelernt, was es braucht, bis ein Medikament erst

zugelassen und dann auch vergütet wird. Tatsächlich brauche es aber mehr Patientenvertreter:innen, die dasselbe können und die Aufgaben untereinander aufteilen können.

- **BG:** Es ist nicht ganz einfach auf das Know-how zu kommen, das es braucht, um etwas zu bewegen. Es braucht ein Netzwerk, um Erfahrungen auszutauschen. Wichtig ist, dass mehrere Hüte deklariert werden. Man muss korrekt und integer bleiben und vielleicht auch mal bei bestimmten Entscheidungen in den Ausstand treten.

Publikumsfragen

- **Frage:** Für Eltern bricht bei einer Diagnose meist eine Welt zusammen. Welche emotionale Unterstützung erfahren Eltern in einer solchen Situation?

Antwort BG: Als Ärztin braucht es Zeit, den Eltern zuzuhören, und zwar nicht nur, wenn sie von den Symptomen berichten. Auch die Geschwister der Betroffenen dürfen nicht vergessen gehen. Es besteht nämlich die Gefahr, dass Geschwister reaktive psychische Krankheiten entwickeln. Das Netzwerk bietet auch in sozialrechtlichen und psychologischen Fragen Unterstützung. Wir haben im Netzwerk auch Sozialarbeiter:innen, Psycholog:innen und ein Care Team. Auch die Patientenorganisationen spielen hierbei eine wichtige Rolle, da sie den Austausch mit anderen betroffenen Eltern ermöglichen.

- **Frage:** Wie entwickelt sich die Zusammenarbeit in den Netzwerken bei Patient:innen ohne Diagnose?

Antwort BG: Die koordinierende Stelle erhält Anfragen von Patient:innen, die alle auf der Suche nach einer Diagnose sind. Diese werden zunächst vom zuständigen Arzt geprüft und dann an den Spezialisten weitergeleitet, der für das jeweilige Problem voraussichtlich der richtige Ansprechpartner ist.

FALLBEISPIEL ZUGANG ZU MEDIKAMENT MITHILFE MEINER PATIENTENORGANISATION

Andrea Benetello

2023 war die Familie Benetello mit Problemen um den Zugang zu einem Medikament für den von Morbus Dravet betroffenen Sohn Ettore konfrontiert. Was wurde unternommen, um die Lage zu verbessern?

Eindrücklich schildert Andrea Benetello die Odyssee seiner Familie rund um die Erkrankung seines Sohnes Ettore, der vom Dravet-Syndrom betroffen ist, eine seltene, schwere genetische Epilepsieform, die gekennzeichnet ist durch therapieresistente Krampfanfälle. Die oft fiebrigen Anfälle setzen im Säuglingsalter ein und gehen mit kognitiven und motorischen Beeinträchtigungen einher.

Geschichte von Ettore

- Ettore, heute 30 Jahre alt, kam gesund zur Welt und war ein aufgeschlossener, lebendiger Junge.
- Die ersten Symptome traten im Alter von sechs Monaten auf, der erste Anfall mit zwei Jahren.
- Nach der ersten Diagnose einer «kryptogenen epileptischen Enzephalopathie» folgten die ersten Therapieversuche mit verschiedenen Medikamenten, die jedoch wirkungslos waren.
- Fortschreiten der Erkrankung und Auftreten einer Reihe von Begleitscheinungen: beeinträchtigte körperliche Entwicklung, eingeschränkte Gehfähigkeit, ausgeprägte geistige Behinderung, Rund-um-die-Uhr-Betreuung, Unterbruch der schulischen Laufbahn.

- Die Krankheit zeigt sich besonders im Schlaf, tagsüber gelingt es dem Gehirn, Synapsenaktivitäten herunterzufahren.
- Zunahme der Anfälle: Phasen mit 22–23 Krampfanfällen pro Tag.
- Die weitere Suche nach der Ursache/Diagnose führt die Familie nach Boston ans Harvard Children's Hospital, nach Bonn, Genua, Mailand, Zürich, Padua, Bern, etc.
- Als Ettore 22 Jahre alt war, hat die Familie auf eigene Initiative eine umfassende genetische Analyse gemacht. Durchführung von etwa 400 genetischen Untersuchungen und Entdeckung der Mutation im SCN1A-Gen: endlich eine Diagnose, das Dravet-Syndrom, eine seltene Krankheit.
- 2020 wurde mit Fenfluramin in der EU ein Medikament zugelassen, das für Dravet-Betroffene Hoffnung brachte, indem es die epileptischen Anfälle deutlich reduzieren konnte.
- Das betreffende Medikament war damals europaweit zugelassen, nicht jedoch in der Schweiz. Die Krankenkasse verweigerte die Kostenübernahme über KVV Artikel 71 mit der Begründung es sei zu teuer. 3 Tabletten für 20 Tage kosteten CHF 9'500.
- Mit Unterstützung des Vereins Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana und nach der medialen Thematisierung im Sommer 2023 bewilligte die Krankenkasse im weiteren Verlauf des Jahres schliesslich die Kostenübernahme für Fenfluramin für Ettore.

Psychische Belastung und Trauerarbeit für das Umfeld

- Das Erlebte ist nicht nur medizinisch anspruchsvoll, sondern auch emotional:
 - Permanente Belastung für die ganze Familie
 - Notwendigkeit von psychologischer Begleitung
 - Trauerarbeit über verlorene Normalität
 - Gleichzeitig Hoffnung durch neue Medizin und gemeinsames Durchhalten

Situation vor 30 Jahren vs. heute

- Das Krankheitsbild war kaum bekannt und die Forschung steckte noch in den Kinderschuhen.
- Vor 30 bzw. 20 Jahren gab es nicht genügend Expertise und Austausch, da Wissen international kaum geteilt wurde.
- Die Familie musste sich das gesamte Wissen selbst erarbeiten. Sie haben praktisch alle verfügbaren Medikamente inkl. deren Nebenwirkungen durchprobiert und erlebt. Beispiel: Eine Reise nach China — Andrea Benetello beschreibt, dass er buchstäblich einen „Sack voller Skorpione“ mit nach Hause gebracht hat, so verzweifelt suchten sie nach Hilfe.
- Die Genetik hat seither enorme Fortschritte gemacht: Heute gibt es über 400 unterschiedliche genetische Analysen für epileptische Syndrome.
- Anders als damals gibt es heute Unterstützung durch Patientenorganisationen und Netzwerke. «Das schafft man nur zusammen»: Ärztinnen und Ärzte, Pflegepersonal, Physiotherapie, Psychologische Unterstützung, Familie und Patientenorganisation.
- Neue Behandlungschancen (Fenfluramin seit 2025 auch in der Schweiz zugelassen).

- Bis heute gibt es jedoch kein Medikament, das die Krankheit heilt.

SCHLUSSRUNDE

Podium mit den Referentinnen und Referenten und dem Publikum

Moderation: Angelo Geninazzi

Podium:

Dr. Claudio del Don, Präsident (MGR)

Dr. med. Fabio Barazzoni (kosek)

Andrea Benetello, Vater von Ettore (Patient)

- In der von Angelo Geninazzi moderierten Schlussrunde diskutierten Dr. Claudio del Don (Präsident MGR), Dr. med. Fabio Barazzoni (kosek) und Andrea Benetello (Vater von Ettore) zentrale Fragen zur Zusammenarbeit im Bereich der seltenen Krankheiten.
- Im Fokus stand, welche Faktoren eine erfolgreiche Zusammenarbeit ermöglichen und wo bestehende Hürden liegen. Als zentrale Voraussetzungen wurden gegenseitiges Zuhören, die Bereitschaft zur aktiven Mitwirkung sowie der Aufbau tragfähiger Netzwerke hervorgehoben. Zusammenarbeit erfordert zudem Engagement und teilweise auch den Mut, laut zu werden und die Anliegen gegenüber den Entscheidungsträger:innen klar und deutlich zu vertreten. Eine ganzheitliche Versorgung der Betroffenen wurde als unverzichtbar bezeichnet.
- Die Diskussion zeigte zudem eine veränderte Rollenverteilung zwischen Patient:innen und medizinischem Fachpersonal. Patient:innen, insbesondere im Bereich der seltenen Krankheiten, sind heute gut informiert und bringen eigenes Wissen ein. Die Arzt-Patient-Beziehung ist stärker partnerschaftlich geprägt; zusammen sucht man nach der besten Lösung, Entscheidungen werden gemeinsam getroffen. Das Modell des allwissenden Arztes gilt als überholt.
- Trotz technologischer Entwicklungen, insbesondere im Bereich der künstlichen Intelligenz, bleibt die persönliche Beziehung zwischen Patient:innen (bzw. Eltern) und medizinischem Fachpersonal absolut zentral.
- Thematisiert wurde auch der Anerkennungsprozess von Zentren für seltene Krankheiten, Referenzzentren und Netzwerken. Dieser beruht bislang weder auf einer rechtlichen Grundlage noch auf finanziellen Anreizen. In den vergangenen sechs bis sieben Jahren hat die kosek rund 80 Referenzzentren für etwa 24 Krankheitsgruppen anerkannt - getragen von einem starken nationalen Kooperationswillen der beteiligten Akteure. Dieses Engagement entstand bottom-up und ohne formellen Auftrag, was im föderalen System der Schweiz als besondere Leistung gewürdigt wurde.
- Gleichzeitig wurde deutlich gemacht, dass die Grenzen des «ehrenamtlichen Engagements» erreicht sind. Um die nachhaltige Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten sicherzustellen, braucht es künftig eine verlässliche finanzielle Unterstützung für jene Organisationen, die einen derart wichtigen Beitrag für die Versorgung der Betroffenen von seltenen Krankheiten leisten. Die Politik ist gefordert, hierfür Verantwortung zu übernehmen und entsprechende Mittel bereitzustellen.