



Nationale Koordination Seltene Krankheiten
Coordination nationale des maladies rares
Coordinazione nazionale malattie rare

Das Projekt «Aufbau und Anerkennung von Zentren für seltene Krankheiten»

In Umsetzung der Massnahmen des
Nationalen Konzepts seltene Krankheiten

Schlussbericht der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) über die
Umsetzungsarbeiten 2017–2021

zuhanden des Bundesamts für Gesundheit

Erarbeitet durch: Nationale Koordination Seltene Krankheiten kosek

Datum: 14.10.2021

Inhaltsverzeichnis

1. Ausgangslage und Auftrag des Berichts	3
1.1. Der Hintergrund des Projekts	3
1.2. Zu diesem Bericht	3
2. Handlungsleitende Grundsätze der kosek	4
3. Projektbeschrieb	5
3.1. Konzeptioneller Rahmen	5
3.2. Schaffung und Entwicklung der Projektgremien	6
3.3. Operationalisierung der Anforderungen an diagnostische Zentren	7
3.4. Bewerbungsphase, Evaluation und Anerkennungen	7
3.5. Öffentlichkeitsarbeit zu den Anerkennungen	8
4. Erkenntnisse aus dem Projekt	8
4.1. Grundsätzliche Handlungsansätze	8
4.2. Gremien	9
4.3. Operationalisierung der Anforderungen	10
4.4. Bewerbung, Evaluation und Anerkennung	10
4.5. Kommunikation gegenüber der Öffentlichkeit	11
4.6. Zeitlicher Ablauf	11
4.7. Rahmenbedingungen	12
5. Rückblick der anerkannten ZSKs auf das Projekt	12
5.1. Zur Zusammenarbeit im Gesamtprojekt	13
5.2. Zum Anerkennungsverfahren	13
5.3. Zur Wirkung der Anerkennung	13
6. Rückblick aus Patientenperspektive	13
7. Ein erster Blick auf die Wirkungen des Projekts	14
8. Ausblick	15
8.1. Zentren für seltene Krankheiten	16
8.2. Die kosek	16
8.3. Die Versorgung bei seltenen Krankheiten	16
9. Dank	17
Anhang I: Liste Grundlagen der kosek	18

1. Ausgangslage und Auftrag des Berichts

1.1. Der Hintergrund des Projekts

2014 wurde das Nationale Konzept Seltene Krankheiten (NKSK)¹ vom Bundesrat verabschiedet. Im Folgenden geht es um die Umsetzung der zwei im NKSK enthaltenen Schlüsselmassnahmen.

- Massnahme 1 «Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert»,
- Massnahme 2 «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».²

Im ersten Umsetzungsschritt bat das BAG die Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften SAMW, einen Vorschlag zu einem Verfahren zur Errichtung von Referenzzentren auszuarbeiten (Massnahme 1). 2016 schlug die SAMW in einem Bericht an das BAG vor, zwei unterschiedliche Arten von Angeboten für Betroffene zu schaffen – erstens interdisziplinäre diagnostische Angebote, um die bestehenden Probleme der späten Diagnose zu beheben und zweitens krankheitsspezifische «Referenzzentren» für die Behandlung der Betroffenen, mit einer hohen Expertise in den einzelnen Fachbereichen und untereinander vernetzt. Für beide Angebotstypen erstellte die SAMW einen Kriterienkatalog, welche die Angebote zu erfüllen hatten. Zur Umsetzung empfahl die SAMW, einen Verein der wichtigen Stakeholder zu gründen.³ Mit diesen Empfehlungen erstellte die SAMW wichtige Grundpfeiler des hier vorgestellten Projektes.

Auf dieser Basis wurde 2017 die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) als Verein der beteiligten Akteure gegründet mit dem Ziel, dass alle wichtigen Stakeholder auf Augenhöhe diskutieren und gemeinsam angemessene Lösungen finden können, um die Versorgungssituation für Betroffene von seltenen Krankheiten zu verbessern. Mitglieder der kosek sind: ProRaris (Dachverband der Patientenorganisationen für seltene Krankheiten), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren GDK, die Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften SAMW, die Universitäre Medizin Schweiz (unimedsuisse), die Allianz der Kinderspitäler Schweiz (AllKidS), der Verein der nicht-universitären Spitälern und Kliniken (ein Zusammenschluss grosser Kantonsspitäler für die Projekte der kosek). Vereinszweck der kosek ist die Verbesserung der Versorgung von Betroffenen von seltenen Krankheiten mittels Multistakeholder-Projekten.

1.2. Zu diesem Bericht

Die kosek hat von 2017 bis 2021 ein Projekt durchgeführt, um Universitätsspitäler und grössere Zentrumsspitäler der Schweiz beim Aufbau der von der SAMW empfohlenen diagnostische Angebotsstrukturen – den **Zentren für seltene Krankheiten** – zu unterstützen und diese diagnostischen Zentren danach einem Anerkennungsverfahren zur Qualitätssicherung zu unterziehen. Das Projekt wurde im Juni 2021 abgeschlossen. Der vorliegende Abschlussbericht beschreibt das Vorgehen der kosek bei Aufbau und Anerkennung und beurteilt, inwiefern dieses angemessen war und wo Verbesserungspotenzial besteht, hält erste, vorsichtige Erkenntnisse über die Wirkung der anerkannten Strukturen auf die Versorgung von Betroffenen fest und gibt einen Ausblick auf sinnvolle Entwicklungsperspektiven.

1 Nationales Konzept Seltene Krankheiten (NKSK), 26. September 2014, siehe <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html> [21.9.2021].

2 NKSK (siehe Fussnote 1), S. 32.

3 SAMW, Vorschlag zur Umsetzung von Massnahme 1, «Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert» Bericht der SAMW zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit, 30. Juni 2016, siehe <https://www.samw.ch/de/Projekte/Uebersicht-der-Projekte/Seltene-Krankheiten.html> [21.9.2021].

2. Handlungsleitende Grundsätze der kosek

Das Projekt zum Aufbau und zur Anerkennung von ZSK orientiert sich an einer Reihe von handlungsleitenden Grundsätzen, welche von der kosek im Voraus definiert wurden, für das Verfahren den Rahmen bildeten und für den Erfolg des Projekts wichtig waren. Diese werden hier kurz vorgestellt:

Gentlemen's Agreement: dieses Konzept wurde bereits bei der Gründung der kosek 2017 festgehalten. Das Gentlemen's Agreement ist eine Einigung und ein Engagement der verschiedenen Akteure der kosek, auf einer gemeinsam definierten Basis zusammenzuarbeiten. Dies setzt voraus, dass Entscheidungen gemeinsam gefällt werden, im allgemeinen Einverständnis aller mitarbeitenden Akteure. Ursprünglich wurde das Gentlemen's Agreement ins Leben gerufen, weil es keine rechtlichen Grundlagen gab, welche die Zusammenarbeit der Akteure im Bereich der seltenen Krankheiten regelt. Der daraus folgende Multistakeholder-Ansatz der kosek hat sich bewährt.

Partizipation: der Gentlemen's Agreement setzt voraus, dass eine freiwillige Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Akteuren im Bereich der seltenen Krankheiten stattfindet. Diese Akteure sind selbst im Bereich der seltenen Krankheiten aktiv oder betroffen (Patienten über ihre Patientenorganisationen). In ihren Projekten verfolgt die kosek somit einen partizipativen Ansatz, indem die Akteure, welche im Bereich der seltenen Krankheiten aktiv bzw. von einer seltenen Krankheit betroffen sind, in der kosek die Projekte mitbestimmen. Dies bedeutet auch, dass die Zusammenarbeit mit allen Interessierten erfolgt und kein Akteur aus den Projekten der kosek ausgeschlossen wird, weil sonst das Gentlemen's Agreement nicht mehr gewährleistet ist. Gleichzeitig bedeutet Partizipation auch, dass jeder neu dazustossende Akteur sich den Grundsätzen der kosek anschliessen bzw. ins Boot geholt werden muss.

Bottom-up: Eine weitere wichtige Voraussetzung für die Umsetzung des Konzepts ist der Bottom-up-Ansatz. Dieser stellt sicher, dass die Projekte und deren Umsetzung nicht vorgegeschrieben werden, sondern mit den involvierten Akteuren und Patientenorganisationen aufgebaut und durchgeführt werden. So kann gewährleistet werden, dass die Projekte realitäts- und praxisnah umgesetzt werden und meist auf bessere Akzeptanz der Akteure im Bereich stossen.

Commitment schaffen: Da das Anerkennungsverfahren der kosek den Aufbau von Versorgungsstrukturen voraussetzt, war es wichtig, bei den entscheidenden Schritten Entscheidungspersonen (Spitaldirektion, ärztliche Direktion) zu informieren und über sie das Engagement des Spitals abzuholen. Dies war unerlässlich und hat dazu geführt, dass Projekte in kritischen Momenten weiterkamen.

Transparenz: Da das Anerkennungsprojekt der kosek im Bereich der seltenen Krankheiten etwas Neuartiges in Gang setzte, musste die kosek die Leistungserbringer für dieses Projekt gewinnen. Dies bedeutete, dass die kosek ihre Ziele, Schritte und Vorhaben gegenüber den Leistungserbringern stets transparent und offen darlegen und kommunizieren musste. So konnte die kosek im Laufe des Anerkennungsprozesses immer mehr Leistungserbringer und Akteure von ihrem Konzept überzeugen. Jedoch hat die kosek – durch den partizipativen Ansatz – auch Kritik angenommen und genau angeschaut, um den Prozess oder das Konzept, entsprechend anzupassen, wo es sinnvoll erschien. So gewann die kosek nicht nur an Befürwortern, sondern das Konzept wurde auch verfeinert und näher an der Realität.

Anstrengungen anerkennen und Aufbau fördern: Die kosek verfolgt in erster Linie einen Ansatz der Förderung des Aufbaus, was bedeutet, dass mit den vorhandenen spitalinternen

Strukturen eine Entwicklung durchlaufen wird und nicht von Anfang an vordefinierte Lösungen verlangt werden. Da keine fixen Modelle vorhanden sind, wie ein Zentrum organisiert werden muss, sind individuelle Regelungen sinnvoll und notwendig.

Fokus auf der Gesamtversorgung: die kosek möchte dort Lösungen schaffen, wo effektive Versorgungsproblemen bestehen. Deshalb nimmt die kosek in der Gesamtsicht immer wieder die Perspektive der «guten Versorgung», bzw. der guten Abdeckung der Bevölkerung durch die vorhandenen Angebote auf und bezieht dabei die Aspekte der Zugänglichkeit, der Bedarfsorientierung sowie der Qualität und der Effizienz und Effektivität mit ein. Weil bei den seltenen Krankheiten eine rein regionale und kantonale Versorgung nicht funktioniert, wird die Versorgung auf einer überkantonalen, bzw. gesamtschweizerischen Ebene betrachtet.

Auf diesen Grundsätzen aufbauend, konnte die kosek ihre eigene Rolle als Koordinationsplattform schrittweise gestalten.

3. Projektbeschreibung

3.1. Konzeptioneller Rahmen

Die kosek startete 2017 mit dem Entwurf eines Detailkonzepts, in dem beschrieben wurde, wie der Anerkennungsprozess umgesetzt werden sollte. Der Vorstand einigte sich als erstes auf die in Abb. 1. dargestellte gemeinsame Konzeption der Versorgung und die gemeinsame Begrifflichkeit zur Benennung der Angebote. Diese wurden «Zentren für seltene Krankheiten» (für Betroffene ohne Diagnose) und «Referenzzentren» und Netzwerke (für spezifische Krankheiten und Krankheitsgruppen) genannt. Dieser Schritt war notwendig, um die Grundkonzeption, die schon von der SAMW skizziert worden war, mit allen Stakeholdern als gemeinsame Basis zu verankern.

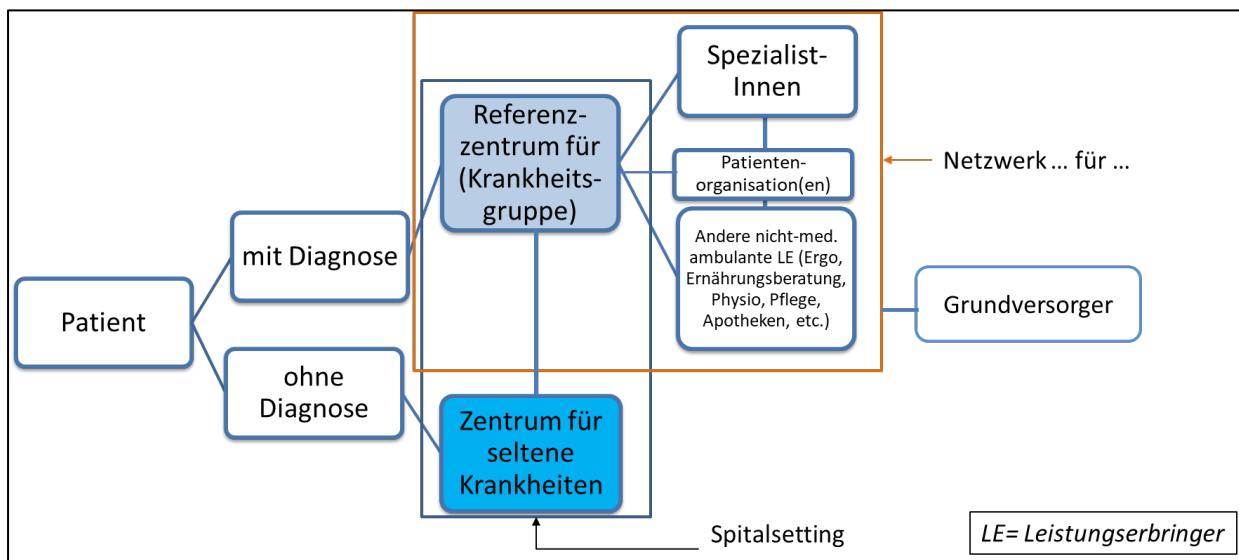


Abbildung 1: Konzeption der kosek bzgl. Versorgung von Menschen mit einer seltenen Krankheit

Dieser Bericht fokussiert auf den Aufbau und das Anerkennungsverfahren der Zentren für seltene Krankheiten.

Gleichzeitig wurde auch die Begrifflichkeit betreffend das gewählte Verfahren der Qualitätssicherung gemeinsam festgelegt. Entsprechend des Grundsatzes des «Gentlemen's Agreement» wird im Folgenden immer von Anerkennung von Angeboten gesprochen – das heisst, die Angebote werden von allen Mitgliedern der kosek gemeinsam als qualitativ gute Versorgungsstrukturen anerkannt – es ist entsprechend keine obrigkeitliche «Bezeichnung» und

auch keine «Zertifizierung» (dazu müsste die kosek eine anerkannte Zertifizierungsstelle sein). Teil des Anerkennungsverfahrens ist ein Bewerbungsprozess, an dem alle interessierten Anbieter teilnehmen können.

3.2. Schaffung und Entwicklung der Projektgremien

Gleichzeitig mit der Konzeptentwicklung wurden das zentrale Fachgremium für die Umsetzung des Konzepts die *Fachgruppe Versorgung*⁴ ins Leben gerufen: Das Fachgremium enthielt im ersten Schritt Expertinnen und Experten, die unterschiedliche Perspektiven vertraten – Spitalvertretende, Kantone, Patientinnen und Patienten bzw. Patientenorganisationen, die FMH, die Krankenversicherer. Sowohl die Kindermedizin wie auch die Erwachsenenmedizin wie auch alle Sprachregionen waren im Gremium vertreten. Fabrizio Barazzoni übernahm als Vorstandsmitglied den Vorsitz der Fachgruppe und gewährleistete die Kommunikation mit dem Vorstand. Die Fachgruppe erhielt den Auftrag, den Vorstand in Fragen der Umsetzung der Versorgungsstrukturen und des Anerkennungsprozesses zu beraten, fachliche und konzeptuelle Grundlagen zu diskutieren bzw. zu bearbeiten (insbesondere die Operationalisierung der Anerkennungskriterien, die Definition des Anerkennungsprozesses und die Begleitung der Umsetzung in den Projekten), sowie Entscheidungsgrundlagen für den Vorstand vorzubereiten. Die Expertinnen und Experten starteten ihren Auftrag mit dem Teilprojekt der Zentren für seltene Krankheiten, indem sie zuerst die detaillierten Schritte des Anerkennungsverfahrens detaillierter herausarbeiteten und die Anforderungen operationalisierten. In einer zweiten Phase wurde die Fachgruppe dann zum Gremium, das die Bewerbungen evaluierte. Dazu wurde die Fachgruppe um zwei Vertreterinnen ergänzt, die die für die Zentren für seltene Krankheiten wichtige Humangenetik sowie die Perspektive der Vertrauensärzte in die Gruppe einbrachten.

2018 wurden die Universitätsspitäler und die grossen Kantonsspitäler angeschrieben, um ihr Interesse zu eruieren, an ihrem Spital ein Zentrum für seltene Krankheiten aufzubauen. Interessierte Spitäler wurden gebeten, eine formelle Interessensbekundung mit Angabe einer Kontaktperson für die Koordination mit der kosek sowie eine Liste von Fachpersonen in allen Fachgebieten für allfällige fachliche Anfragen einzureichen. Damit konnte das Interesse der Spitäler abgeholt und gleichzeitig der Austausch mit den interessierten Institutionen strukturiert werden. 2019 wurde auf dieser Basis eine Koordinationsgruppe der an der Schaffung eines Zentrums für seltene Krankheiten interessierten Spitäler geschaffen, zu der alle Kontaktpersonen eingeladen wurden. Vor der Eröffnung des Anerkennungsverfahrens hatte diese Koordinationsgruppe die Funktion, die von Geschäftsstelle und Fachgruppe Versorgung erarbeiteten Grundlagen im Hinblick auf ihre praktische Anwendbarkeit zu diskutieren, Fragen im Hinblick auf den Aufbau der Angebote zu klären und die verantwortlichen Personen in den Spitälern miteinander zu vernetzen, damit sie ihre Erfahrungen teilen konnten. Diese Koordinationsgruppe traf sich am 16. Januar 2019 zum ersten Mal. Seither trifft sie sich regelmässig und wird dabei von der Geschäftsstelle der kosek unterstützt. Mit der Anerkennung der Zentren wurde diese Gruppe zur «Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten», die selbstständig ihre Themen setzt und gemeinsame Fragen zur Organisation und Koordination der Angebote diskutiert. Gleichzeitig bleibt die Koordinationsgruppe ein wichtiger Ort des Austauschs zwischen den Zentren und der kosek im Hinblick auf aktuelle Entwicklungen der generellen Rahmenbedingungen oder der anderen Projekte der kosek.

4 Die aktuelle Zusammensetzung der Fachgruppe Versorgung ist [hier](#) zu finden

3.3. Operationalisierung der Anforderungen an diagnostische Zentren

Ab 2019 erfolgte die Operationalisierung der Anforderungen an die Versorgungsangebote: Der von der Fachgruppe Versorgung entwickelte erste Entwurf eines Fragebogens zur Beschreibung der Angebote und zur Bewertung von Bewerbungen wurde zuerst im Vorstand diskutiert und danach den Kontaktpersonen der Spitäler in der Koordinationsgruppe vorgestellt. Diese hatten damit die Möglichkeit, die konkrete Umsetzung der von der SAMW noch sehr grob beschriebenen Anforderungen in die Praxis zu beurteilen und auf potenzielle Schwächen hinzuweisen. Ein zusätzlicher Testlauf mit dem angepassten Fragebogen bei mehreren Spitälern rundete die Konsolidierungsphase ab und der Fragebogen wurde mit den so gesammelten Feedbacks ergänzt, angepasst und finalisiert. Die doppelte Möglichkeit zu Rückmeldungen für die Spitalvertreter führte zu einer grösseren Klarheit des Fragebogens und erhöhte die Umsetzbarkeit der Anforderungen. Gleichzeitig führte diese Konsolidierungsphase dazu, dass zwischen den Spitälern und der kosek immer wieder Gespräche darüber stattfanden, was ein Zentrum für seltene Krankheiten machen sollte und wie dessen Aufgaben zu organisieren seien. Da bislang in der Schweiz keine derartigen Zentren bestanden waren diese Diskussionen sehr wichtig, um eine gemeinsame Sprache und gemeinsame Vorstellungen über die aufzubauenden Angebote zu entwickeln.

Zentral war bei der Operationalisierung der Kriterien die Abstimmung mit Orphanet Schweiz, um die Übernahme der Anerkennungen der kosek durch Orphanet zu gewährleisten. Die Umsetzung wurde ausserdem auch mit einem Blick auf die Kriterien der europäischen Referenznetzwerke (ERN) vorgenommen, um die Kompatibilität der Anforderungen zu gewährleisten.

3.4. Bewerbungsphase, Evaluation und Anerkennungen

Schon früh wurde beschlossen, dass es im Rahmen des Projektes zwei Bewerbungsdurchläufe geben sollte, der erste sollte 2019 eröffnet werden und innerhalb eines Jahres zur Anerkennung der ersten Zentren für seltene Krankheiten führen. Der zweite war dafür gedacht, Institutionen, die im ersten Jahr im Aufbau ihrer Angebote noch nicht so weit fortgeschritten waren, ein weiteres Jahr zur Vorbereitung ihrer Bewerbung zu geben. So sollten alle interessierten Institutionen die Möglichkeit erhalten, eine Bewerbung einzureichen.

Am 12. Juni 2019 wurde das Anerkennungsverfahren für Zentren für seltene Krankheiten lanciert und die erste Bewerbungsphase eröffnet. Dazu wurden sämtliche Institutionen angeschrieben, die bereits ihr Interesse bekundet hatten und gleichzeitig wurde das Verfahren auch über den Newsletter von H+ allen Spitälern der Schweiz mitgeteilt. Sämtliche Unterlagen wurden auf der Homepage der kosek aufgeschaltet und somit klar kommuniziert. Die Bewerbungen mussten bis Ende September 2019 eingereicht werden (mit Verlängerungsmöglichkeit bis Ende Oktober).

Nach der Bewerbungsphase folgte die Evaluationsphase: nach Ablauf der Bewerbungsfrist wurde die Evaluation pro sich bewerbende Institution jeweils von 2 Personen der Fachgruppe gemeinsam vorgenommen, anschliessend innerhalb der Fachgruppe diskutiert und im letzten Schritt in einem Bericht mit Empfehlungen dem Vorstand vorgelegt: Dabei wurden drei Arten von Entscheiden empfohlen: Anerkennung, Anerkennung mit Auflagen oder Ablehnung. Die Option, Anerkennungen mit Auflagen auszusprechen, sollte dann zum Zuge kommen, wenn gewisse Kandidierende die gestellten Anforderungen zwar weitgehend erfüllen, jedoch nicht in dem Masse, dass eine vollständige Anerkennung zum jetzigen Zeitpunkt möglich wäre. Durch eine Anerkennung mit Auflagen können bestehende spezialisierte Versorgungsstrukturen dennoch gewürdigt und die Qualität der Angebote zusätzlich gefördert werden.

Der Vorstand diskutierte den Evaluationsbericht und erstellte zuhanden der Trägerschaften einen Vorschlag betreffend die Anerkennungsbeschlüsse. Diese wurden im Rahmen eines Konsolidierungsverfahrens von allen Trägerschaften verabschiedet. Mittels eines formellen Beschlusses des kosek-Vorstandes wurden die Anerkennungen anschliessend definitiv ausgesprochen. Dies war gleichzeitig auch der Start der öffentlichen Kommunikation der Anerkennungen.

Am 3. Juni 2020 wurden schliesslich die Anerkennung von sechs Zentren für seltene Krankheiten per Medienmitteilung der Öffentlichkeit bekannt gegeben und dieselben in Orphanet eingetragen.

Das zweite Anerkennungsverfahren lief im Zeitplan genau gleich ab, mit der Eröffnung am 12. Juni 2020 bis hin zur Veröffentlichung der Anerkennungsentscheide mit einer Medienmitteilung am 2. Juni 2021. So kamen 2021 zu den bisherigen sechs noch drei neue ZSK dazu. Der Fragebogen blieb gleich, das Formular wurde einzig neu formatiert, um das Ausfüllen zu erleichtern. Einzig bei der Evaluation wurden leichte Anpassungen vorgenommen, indem ein neu geschaffenes Formular zur Beurteilung der Bewerbungen die Arbeit der Expertinnen und Experten in der Fachgruppe Versorgung besser strukturierte und damit vereinfachte.

3.5. Öffentlichkeitsarbeit zu den Anerkennungen

Die Kommunikation der Anerkennungen wurde auf verschiedenen Kanälen vorgenommen:

- Orphanet: Eintragung der ZSK mit dem Vermerk «Offiziell bezeichnetes Zentrum» («Centre officiellement désigné»)
- Medienmitteilung durch die kosek und abgestimmt mit den Zentren selbst (eigene Verteiler)
- Webseite sowie Newsletter der kosek
- Verweise auf die Anerkennungen auf die Homepage der GDK und des BAG
- Aufschalten der Informationen durch Partner

Das Medienecho war positiv und die Thematik wurde breit aufgegriffen, auch in Radio⁵ und Fernsehbeiträgen⁶.

4. Erkenntnisse aus dem Projekt

Im Folgenden soll das abgeschlossene Projekt und das gewählte Vorgehen analysiert werden. Es wird aufgezeigt, welche Ansätze sich bewährt haben, und gleichzeitig wird darauf eingegangen, welche Faktoren den Prozess erschwert haben und wo heute noch Verbesserungspotenzial besteht. Die folgenden Abschnitte stellen die Analyse des kosek Vorstandes dar. Unter Kapitel 5 werden die Ergebnisse einer Umfrage bei den anerkannten Zentren für seltene Krankheiten zu ihren Erfahrungen mit dem Projekt vorgestellt und in Kapitel 6 wurde die Patientenperspektive aufgenommen.

4.1. Grundsätzliche Handlungsansätze

Die unter Teil 2 beschriebenen Handlungsansätze des Projekts haben sich aus Sicht der kosek bewährt. Sie hatten zur Folge, dass sich das Projekt – im Gegensatz zur ursprünglich vorgesehenen Massnahme, die eher von einem einseitigen Bezeichnungsprozess ausging – zu einem Multistakeholderprojekt wurde und dabei ein hohes Innovationspotenzial entwickelte. Indem alle Beteiligten mitgestalten konnten, gab es auch einen Lernprozess für alle

⁵ Radiobeiträge [deutsch](#), [französisch](#) und [italienisch](#) (Linkliste ist nicht abschliessend)

⁶ Fernsehbeiträge auf [Deutsch](#) und [Italienisch](#) (Linkliste ist nicht abschliessend)

Teilnehmerinnen und Teilnehmer am Projekt, womit der Prozess zur Verbesserung der Versorgungssituation Betroffener von seltenen Krankheiten durch eine breite Basis mitgetragen wurde.

4.2. Gremien

Die **Fachgruppe Versorgung** hat als beratendes Experten-Organ des Vorstands mit hohem Aufwand einen fachlich fundierten Fragebogen erarbeitet und den Beurteilungsprozess umgesetzt. Dabei hat der Fachausschuss seine Grundlagen nach dem ersten Anerkennungsverfahren selbst beurteilt und Verbesserungspotenzial im eigenen Vorgehen identifiziert. Folge davon war unter anderem die klarere Strukturierung der Beurteilung der Bewerbungsunterlagen in der zweiten Anerkennungsrunde mittels einem strukturierten Evaluationsformular. Die beiden vorgelegten Evaluationsberichte waren in der Beurteilung konsistent. Die Vorgaben der SAMW zur Qualitätssicherung wurden so durch die Fachgruppe gut umgesetzt, sie liess den Bewerbungen jedoch einen Handlungs- und Entwicklungsspielraum, der sich zum Beispiel in den Empfehlungen zu einer Anerkennung mit Auflagen ausdrückte.

Die **Koordinationsgruppe der interessierten Spitäler** bzw. heute die **Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten**: die kosek hat die Gruppe früh ins Leben gerufen. Mitglieder waren alle Spitäler, die ihr Interesse an einer Anerkennung bekundet hatten. Zu diesem Zeitpunkt war das Konzept für das Verfahren erstellt, die Operationalisierung der Kriterien im Rahmen des Fragebogens war jedoch noch nicht definitiv fertiggestellt. Die Gruppe wurde somit in einer Phase gegründet, in der noch vieles unklar war. Diese Unsicherheit hat sich auf die Gruppe übertragen, die sich noch kaum auf Verlässliches stützen konnte. Gleichzeitig konnten die Stakeholder in der Gruppe so aktiv den Prozess mitgestalten statt lediglich ein fertiges Bewerbungsverfahren durchzumachen. Die interne Formierung der Gruppe benötigte aber dadurch viel Zeit, denn sie musste sich die Konzepte und Grundsätze der kosek aneignen, während diese noch in Entwicklung waren. Unterdessen hat sich die Gruppe jedoch erfolgreich formiert und sie hat sich selbst Aufgaben gegeben, in denen sie sich gegenseitig unterstützen. Die Agenda setzen sich die Mitglieder der Koordinationsgruppe selbst, sie werden dabei von der Geschäftsstelle der kosek unterstützt und laufend über aktuelle Entwicklungen in den Projekten informiert. Es ist vorgesehen, dass die Koordinationsgruppe verstetigt wird und auch die Unterstützung durch die Geschäftsstelle bestehen bleibt, da diese Gruppe die wichtige Schnittstelle im Informationsfluss und im Austausch zwischen den ZSK und der kosek darstellt. Nicht zuletzt können so die aktuellen Anliegen der Zentren bei der kosek deponiert werden (z.B. in Bezug auf schwer umsetzbare Reportinganforderungen, Finanzierungslücken).

Konsultativgruppe: Die Erstellung einer Liste der Ansprechpersonen pro Zentrum in den 24 Krankheitsgruppen, jeweils in der Kinder- und der Erwachsenenmedizin war ein erster Schritt der Umsetzung in den Spitälern. Absicht dieser Liste war einerseits, dass in den Zentren für seltene Krankheiten interne Ansprechpersonen für die interdisziplinäre Zusammenarbeit vorhanden sind und andererseits, dass die kosek eine Konsultativgruppe für fachspezifische Fragestellungen zur Verfügung steht. Im Rahmen des Projekts der Zentren für seltene Krankheiten wurde diese Gruppe von Fachpersonen seitens der kosek kaum genutzt. Die Fragen wurden direkt mit den Projektverantwortlichen der Zentren geklärt. Inwieweit die Liste hilfreich war bei der internen Zusammenarbeit in den Spitälern, kann nicht gesagt werden. Im Hinblick auf die krankheitsgruppenspezifische Netzwerkbildung und Bildung der Referenzzentren wird diese Konsultativgruppe wieder nutzbar sein, um Fachpersonen in den Krankheitsgruppen unkompliziert anschreiben und als Multiplikatoren nutzen zu können. Es ist aber auch mög-

lich, dass man nach dieser Anfangsphase die Konsultativgruppe nicht mehr benötigt, namentlich wenn dann innerhalb der Spitäler Ansprechpersonen fest etabliert sind und über die Zentren für seltene Krankheiten gut erreicht werden können.

4.3. Operationalisierung der Anforderungen

Bei der Operationalisierung der Anforderungen konnte sich die kosek auf die Grundlagen der SAMW abstützen, für die bereits ein breiter Konsens bestand. Gleichzeitig bestanden konkrete Fragebögen von Orphanet und den europäischen Referenznetzwerken, die ebenfalls grundsätzliche Qualitätsanforderungen operationalisierten. Auf der Basis dieser Grundlagen wurde ein erster Fragebogen erstellt und dabei grossen Wert darauf gelegt, auf die wichtigen Punkte zu fokussieren. Wichtig war dabei, dass sowohl in Orphanet wie auch bei den ERN keine diagnostischen, sondern nur krankheitsspezifische Zentren vorgesehen sind. So mussten die Funktionen der diagnostischen «Zentren für seltene Krankheiten» zuerst klarer definiert werden. Resultat war, dass in die Kriterien im Bereich der übergeordneten Aufgaben einen wichtigen Stellenwert erhielten: Dies betraf zum Beispiel die Zusammenarbeit mit einer Helpline und mit Orphanet, die Einführung von Orphacodes, die Koordinationsfunktion am Spital oder mit Partnerspitälern und die Zusammenarbeit mit der Genetik. Im Vordergrund der fachlichen Gestaltung der Zentren stand deren Multidisziplinarität (Rare Disease Board, Patientenpfad). Diese grundsätzliche Ausrichtung der Operationalisierung wurde von allen Beteiligten als richtig angesehen, was aber nicht hiess, dass um die konkrete Formulierung der Fragen und Anforderungen nicht rege diskutiert wurde.

Einheitlichkeit der Umsetzung versus Diversität: Die verschiedenen Strukturen, innerbetrieblichen Abläufe und Dynamiken zeigten schon frühe eine Herausforderung für die kosek: Da jedes Spital anders strukturiert ist, brauchte es breit formulierte Konzepte und Ansätze, welche für alle umsetzbar sind, auch wenn sie in der Praxis nicht überall identisch umgesetzt werden. Der gegenseitige Austausch und Vergleich zwischen den Spitälern führten bei den Beteiligten anfangs auch zu Befürchtungen, dass bei der Operationalisierung ein einzelnes Umsetzungsmodell vorgegeben würde und die anderen zu schwierigen Anpassungen gezwungen würden. Es war deshalb bei der Operationalisierung eine wichtige Aufgabe, eine Balance zu finden zwischen Festhaltung an wichtigen Qualitätskriterien und Freiraum für die Leistungserbringer, sich innerhalb ihrer spitalinternen Rahmenbedingungen zweckmässig zu organisieren. In der Praxis bereits etablierte und gut funktionierende Strukturen sollen nicht beeinträchtigt werden. Wir sind der Ansicht, dass wir diesen Anspruch weitgehend erfüllen konnten.

Wichtig im Rahmen der Operationalisierung war auch die Testphase für den Fragebogen, an der zwei kandidierende Zentren (eines aus der Deutschschweiz und eines aus der Romanie) teilnahmen. Dieser Testlauf hat letzte Klärungen der Fragestellungen gebracht und war sehr hilfreich. Die kosek sieht entsprechend vor, in Zukunft alle neuen Fragebögen einem Testlauf zu unterziehen.

4.4. Bewerbung, Evaluation und Anerkennung

Innerhalb der Fachgruppe war es zu Beginn der Evaluation notwendig, ein gemeinsames Beurteilungssystem zu etablieren. Dies wurde mittels gemeinsamer Diskussion des Fragebogens und der eingegangenen Bewerbungen gemacht.

Nach der ersten Evaluation der Bewerbungen stellte sich heraus, dass der Bewerbungsfragebogen weiter optimierbar ist, da die Zentren die Fragen sehr unterschiedlich beantwortet hatten und die Struktur und Organisation eines Zentrums für seltene Krankheiten auch von der

jeweiligen Spitalstruktur und Organisation abhängt bzw. geprägt ist. Für den zweiten Bewerbungs- und Anerkennungszyklus wurden deshalb die Grundlagen etwas angepasst. Der Fragebogen für die Bewerbungen selbst blieb identisch, es wurde aber ein erklärendes Zusatzdokument erstellt, welches zu den zentralen Fragen des Fragebogens zusätzliche Erläuterungen abgab. Ausserdem wurde ein einheitlicheres Beurteilungsvorgehen etabliert, in dem ein strukturierender Auswertungsbogen für die Evaluatorinnen und Evaluatoren der Fachgruppe entwickelt wurde. So konnte bereits ein Lernprozess im zweiten Verfahren umgesetzt werden, der auch für die Projekte zu den Referenzzentren nützlich war.

Die Fachgruppe Versorgung beurteilt den Bewerbungs- und Anerkennungsprozess im Rückblick als richtig aber aufwändig und empfiehlt für die Zukunft eine Diskussion über die Neuorganisation bzw. Professionalisierung der Beurteilung der Bewerbungen.

Zu den Rückmeldungen der ZSK zum Bewerbungs- und Anerkennungsverfahren siehe Abschnitt 5.

4.5. Kommunikation gegenüber der Öffentlichkeit

Die Kommunikation wurde aus Sicht der kosek zielführend umgesetzt. Die Eröffnung der Bewerbungsphase war transparent und wurde von den relevanten Akteuren wahrgenommen. Die Anerkennungsentscheide wurden sehr breit rezipiert, wobei eine enge Zusammenarbeit mit den Medienstellen der einzelnen Zentren bestand und somit die Zentren selbst und die betroffenen Patientinnen und Patienten und weniger die kosek als vermittelnde Organisation im Fokus der Medien standen. Dies entsprach dem Ziel.

Die Zusammenarbeit mit Orphanet bei der Kommunikation der Anerkennungen wurde über die kosek wahrgenommen und verlief unbürokratisch. Dies bedeutet, dass die ZSK nun ohne zusätzlichen administrativen Aufwand in der internationalen Datenbank abgebildet sind.

Und auch die Webseite der kosek, wo alle Projekte, Prozesse und Gremien klar aufgeführt wurden, erwies sich als ein wichtiger Kanal für eine breite, leicht zugängliche und transparente Kommunikation.

4.6. Zeitlicher Ablauf

Im Laufe des Projektes zeigte sich, dass die ursprünglichen zeitlichen Zielvorgaben (siehe Punkt 4.7 Rahmenbedingungen) nicht realistisch waren. Im Rahmen des partizipativen Ansatzes des Multistakeholderprojekts war es wichtig, die verschiedenen Akteure einzubinden und teilweise waren dann mehrere Diskussionsschleifen notwendig, um Einigkeit im Vorgehen zu erreichen – die kosek gewichtete deshalb die einvernehmliche Erarbeitung fundierter und gut strukturierter Grundlagen als wichtiger als die Einhaltung eines vorgegebenen Zeitplanes.

Dies war vor allem in der Konzeptphase und in der Konsolidierung des Fragebogens für die Bewerbungen sehr wichtig und trug zur breiten Abstützung des Vorgehens bei. Gleichzeitig bewirkte dieses Vorgehen aber auch eine mehrmalige Verschiebung des Zeitplans bis zur Eröffnung der Bewerbungsphase.

Ab Eröffnung der Bewerbungsphase wurde der Zeitplan jedoch sehr konsequent umgesetzt und lief zwei Mal identisch ab – dabei kam es zu keinen nennenswerten Verzögerungen.

Schlussfolgerung: Es lohnt sich, in der Konzeptphase und für die Einigung auf gemeinsame Vorstellungen genügend Zeit zu investieren. Die entsprechenden Verzögerungen gegenüber den ursprünglichen Zeitplänen, die vor allem dadurch bedingt waren, dass für die Klärung von Fragen zwischen der kosek und den verschiedenen Stakeholdern mehr Zeit benötigt wurde, waren demnach notwendig, um das Projekt erfolgreich umzusetzen.

4.7. Rahmenbedingungen

Last but not least muss hier aufgeführt werden, dass das Projekt der kosek einige erschwerende Bedingungen antraf.

Für die Umsetzung der Massnahmen des NKSJ fehlen **die rechtlichen Grundlagen**, mit Regelungen, wie Angebote für seltene Krankheiten definiert sind, welche Akteure sich darin beteiligen und wie die Verfahren durchzuführen sind. Diesen fehlenden Rahmenbedingungen wurde mit dem Gentlemen's Agreement begegnet und in einen produktiven Ansatz umgewandelt. Das so entwickelte Multistakeholder-Projekt mit hoher Einvernehmlichkeit schafft echten Mehrwert und Kooperation wird möglich. Die Herausforderung wurde erfolgreich gemeistert, auch dank den vielen Gesprächen mit verschiedenen Akteuren, in denen die Anliegen der Beteiligten direkt abgeholt wurden. Es ist aber nicht zu verleugnen, dass das Konzept des Gentlemen's Agreement nach wie vor Risiken beinhaltet: wenn ein wichtiger beteiligter Akteur mit einem vorgesehenen Schritt nicht einverstanden ist, kann dies zu Blockade oder gar zum Scheitern des gesamten Projekts führen. Dieses Risiko hat die kosek durch den ganzen Evaluationsprozess begleitet. Die kosek hofft, mit den erfolgreichen Anerkennungen die Grundlage für eine weitere vertrauensbasierte Zusammenarbeit gelegt zu haben und so das Risiko von Uneinigkeit innerhalb der Projekte weiterhin gering zu halten.

Enge Zeitvorgaben des NKSJ: Der Anerkennungsprozess der kosek erfolgt im Rahmen des nationalen Konzepts seltene Krankheiten, welcher vom Bundesrat verabschiedet wurde. Die Umsetzungsplanung zum Konzept sah vor, dass die Bezeichnung von Referenzzentren bis Ende 2017 abgeschlossen sei. Schon der Bericht der SAMW von 2016 zeigte auf, dass diese Vorgabe die Komplexität des Vorhabens nicht ausreichend widerspiegelte, indem er vorschlug, mehrere Arten von Zentren zu schaffen und gleichzeitig eine Organisation einzusetzen, die den Prozess der Anerkennung vornehmen sollte. Die politische Zielsetzung einer Bezeichnung von Angeboten bis Ende 2017 stellte sich als unrealistisch heraus. So wurde 2017 die kosek gegründet. Diese machte in der Folge unabhängige Projekt- und Zeitpläne, die der Logik des Projektes folgten. Die kosek ist sehr dankbar, dass das Bundesamt für Gesundheit sich auf diese innere Logik der Projekte eingelassen hat. Auch wenn die Projekte länger als geplant gedauert haben, können wir dies letztlich nicht als eigentliche Verzögerung ansehen, denn der Aufbau von neuen Angeboten und deren Koordination war ein komplexer und langwieriger Prozess.

Die grösste erschwerende Rahmenbedingung war jedoch die **unsichere langfristige Perspektive der kosek aufgrund der fehlenden Finanzierung**. Diese unklare Perspektive der kosek und der mit ihr verbundenen Projekte zeigte sich bei den beteiligten Zentren immer wieder in Motivationsschwierigkeiten und Zweifeln, ob es sich lohnt, sich überhaupt auf dieses Projekt einzulassen. Dass die kosek die Beteiligten bei der Stange halten konnte, war letztlich eine Kombination aus Engagement der zuständigen Kontaktpersonen und einem übergeordneten Commitment der Spitalführungen, die seitens der kosek regelmässig informiert und ins Boot geholt wurden.

5. Rückblick der anerkannten ZSKs auf das Projekt

Im September 2021 hat die kosek einen kurzen Fragebogen an alle anerkannten Zentren für seltene Krankheiten geschickt. Sechs der neun anerkannten Zentren für seltene Krankheiten haben diesen ausgefüllt. Grundsätzlich beurteilen die Zentren den Bewerbungsprozess für eine Anerkennung als aufwändig. Die Resultate aus der Befragung werden hier kurz vorgestellt:

5.1. Zur Zusammenarbeit im Gesamtprojekt

67% der Zentren gaben an, dass sie die Anliegen ihres Spitals eher gut ins Projekt der kosek einbringen konnten. 33% fanden die Integration Ihrer Anliegen durch die kosek zufriedenstellend. Die Zusammenarbeit mit der Geschäftsstelle der kosek wurde als eher gut (33%) bis sehr gut bewertet (67%), wobei besonders die Hilfsbereitschaft und Unterstützung der Geschäftsstelle betont wird. Kritikpunkte wurden zwei genannt: der späte Versand der Protokolle der Koordinationsgruppe und die fehlende Unterstützung bzgl. Umsetzung der Orphakodierung.

Die Arbeit in der Koordinationsgruppe wird als eher nützlich und anregend bewertet. Sie sei aber auch mit viel Aufwand verbunden und wird als manchmal wenig ergiebig bewertet. Die meisten Zentren finden dabei den Austausch auf nationaler Ebene sinnvoll, jedoch werde an den Sitzungen auch offensichtlich, dass die Abläufe und Rahmenbedingungen in den Zentren sehr unterschiedlich seien. Dies erschwere die Koordination von Kernaufgaben.

5.2. Zum Anerkennungsverfahren

Der Fragebogen wurde für 33% als gerade richtig verständlich und für 67% als eher verständlich beurteilt. In wenigen Kommentaren wurde angegeben, dass nicht immer klar war, welcher Detaillierungsgrad erwünscht war. Z.T. gab es Wiederholungen und der Fragebogen wurde als administrativ und zu lang beurteilt. Dafür wurde der Fragebogen als komplett angesehen – alle Befragten gaben an, dass kein Thema im Fragebogen fehle.

Bzgl. des Umfangs des Fragebogens, fanden die Hälfte der Befragten, dass dieser eher zu lang oder zu lang ist, während die andere Hälfte ihn gerade richtig findet. Es wurden präzise Kürzungsvorschläge empfohlen wie z.B. beim Budget des ZSK, bei der Beteiligung am Schweizerischen Register für seltene Krankheiten oder bei der Liste der Publikationen.

Die Fristen im Anerkennungsprozess beurteilten alle als angemessen.

Bzgl. Öffentlichkeitsarbeit im Anerkennungsprozess, gaben 67% der Befragten an, dass diese gerade richtig war. 33% fanden sie sogar sehr gut.

5.3. Zur Wirkung der Anerkennung

Die Meisten anerkannten Zentren für seltene Krankheiten (67%) sind eher zufrieden mit den bisherigen Aufbauarbeiten ihres Zentrums. Jeweils 17% sind eher unzufrieden oder finden die Aufbauarbeiten ok.

Gründe für die Zufriedenheit sind die Anerkennung der Thematik und die Visibilität der Aktivitäten sowohl im Spital als auch von aussen. Gründe für die Unzufriedenheit sind die fehlenden (finanziellen und personellen) Ressourcen.

Alle Befragten gaben an, dass ihr ZSK als Anlaufstelle für seltene Krankheiten genutzt wird, und dass der Umgang mit seltenen Krankheiten sich im Spital durch den Aufbau und die Anerkennung der kosek verbessert hat.

6. Rückblick aus Patientenperspektive

Der Aufbau und die Anerkennung von Angeboten für seltene Krankheiten waren von Beginn weg das zentrale Anliegen der Betroffenen und ihrer Organisationen. Mit den anerkannten neun Zentren ist ein erster wichtiger Schritt zur Erfüllung dieses Anliegens gemacht. Für die Betroffenen ohne Diagnose stehen nun klare Ansprechstellen zur Verfügung und Beratungs-

stellen können Hilfesuchende auch an diese weiterleiten. In allen Sprachregionen sind ausserdem Helplines vorhanden, welche Auskunft geben können. Die Wirkung dieser Angebote wird sich in den nächsten Jahren zeigen.

Als Patientenorganisation nimmt ProRaris innerhalb der kosek eine besondere Rolle ein. Sie bringt einerseits die Anliegen der Betroffenen aus erster Hand in das Gremium ein, sichert aber auch, dass die Erfahrung und Expertise der Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten direkt in die Projekte einfliessen können. Die anderen Mitgliederorganisationen übernehmen einen Teil des Mitgliederbeitrags von ProRaris solidarisch. Damit soll und kann die Stellung der Patientinnen und Patienten gestärkt werden. In den Projektorganen der kosek selbst sind die Patientenorganisationen immer mit eigenen Repräsentanten und Repräsentantinnen vertreten, meistens mit zwei Personen, damit diese in den einzelnen Gremien nicht isoliert dastehen. Dies ist grundsätzlich gut gelöst, dennoch sind die Betroffenen in den Diskussionen meistens gegenüber den Leistungserbringern in der Minderzahl und es ist nicht immer einfach, sich konkret einzubringen und einem Anliegen Gehör zu verschaffen.

In der Fachgruppe Versorgung verlief die Evaluation sehr gut. Die Patientenvertreter und auch die übrigen Vertreter, mussten einen sehr hohen zeitlichen Aufwand leisten. Alle Mitglieder sind sich einig, dass das in Zukunft nicht mehr machbar ist. Viel Vorarbeiten sollten durch ein wissenschaftliches Sekretariat mit mindestens zwei zusätzlichen Mitarbeitenden geleistet werden, so dass die Mitglieder der Fachgruppe ausschliesslich auf strategischer Ebene ihre Schlussfolgerungen diskutieren könnten. Nach den gewonnenen Erfahrungen wäre das für alle Beteiligten ein Gewinn. Die Zusammenarbeit mit den Patientenvertretern wurde geschätzt – sie wurden häufig von verschiedener Seite aufgefordert ihre Meinung kundzutun und die Anliegen der Betroffenen darzustellen. Sie fühlten sich gleichberechtigt und anerkannt.

Auch nach der Anerkennung der neun Zentren für Seltene Krankheiten braucht es für den weiteren Aufbau der Zentren den Austausch mit den Betroffenen. Das ist mit der Koordinationsgruppe der kosek gesichert. Prozesse sollen etablieren werden und der Informationsfluss gesichert werden. Dabei können und sollen für die Betroffenen wichtige Fragen geklärt werden wie z.B. Was passiert mit Patienten, welche auch im Zentrum nicht diagnostiziert werden konnten? (Kontakt in einem Jahr? Medizinischer Fortschritt kann später neue Erkenntnisse liefern etc.) oder sollen zur Fortbildung Patientenbeispiele präsentiert werden? Etc.

Die Zusammenarbeit der Zentren für seltene Krankheiten mit den Patientenorganisationen befindet sich noch im Aufbau und sollte sich noch weiterentwickeln. Während die Weiterleitung von Hilfesuchenden heute unproblematisch möglich ist, ist bislang noch kein regelmässiger Austausch auf der Ebene der einzelnen Zentren vorhanden und definierte Austauschgefässe existieren noch nicht. Die Etablierung eines Austauschs ist allerdings auch nicht einfach, da die Zentren sehr unterschiedlich arbeiten. Die Patientenorganisationen wünschen entsprechend noch weiterer Reflexionen zur Zusammenarbeit mit den Zentren für seltene Krankheiten innerhalb der Koordinationsgruppe für alle ZSK und für die einzelnen Standorte selbst.

7. Ein erster Blick auf die Wirkungen des Projekts

Die Anerkennung von Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek ist erfolgt: Bis Mitte 2021 wurden insgesamt neun Zentren für seltene Krankheiten anerkannt. Diese decken zusammen alle Landesteile und Landessprachen ab und stellen eine gute Versorgung für die gesamte Schweizer Bevölkerung sicher. Das Ziel bedarfsgerechter und zugänglicher diagnostischer Versorgungsangebote für die ganze Schweiz ist demnach erfüllt.

Innerhalb jedes Zentrums gibt es eine Zusammenarbeit zwischen Pädiatrie und Erwachsenenmedizin und besteht ein multidisziplinärer Ansatz mit dem Ziel, dass Patientinnen und Patienten schnell(er) eine Diagnose erhalten.

Jedes Zentrum ist an einem Spital angesiedelt, bietet aber mehrheitlich ambulante Konsultationen an. Patienten/innen werden mittels Orphacodes im Klinikinformationssystem erfasst, was die spitalinternen Leistungen im Bereich der seltenen Krankheiten sichtbar macht.

Innerhalb des Spitals entwickeln sich Zentren für seltene Krankheiten mehr und mehr als Ansprechstelle für ungeklärte Fälle oder werden für Fachdiskussionen über (und mit) Patientinnen und Patienten ohne Diagnose (z.B. mittels «rare disease boards») eingesetzt. Dies weist darauf hin, dass diese Zentren sich nicht nur als Ansprechstelle für Betroffene, sondern auch für Fachleute innerhalb des Spitals und für andere Leistungserbringer etablieren. Dies bedeutet, dass diese Koordination offenbar auch unter Leistungserbringern erwünscht ist und dass mit der Anerkennung und öffentlichen Kommunikation bereits eine erste Sensibilisierung für das Thema der seltenen Krankheiten stattgefunden hat.

Die neun anerkannten Zentren für seltene Krankheiten koordinieren Aufgaben untereinander in der Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten und beziehen dabei Patientenorganisationen aller Landesteile ein. Dies ermöglicht einen Austausch zwischen den Zentren, welche verschieden organisiert sind, mit dem Ziel gewisse Abläufe untereinander abzustimmen und harmonisieren. Der Austausch in der Koordinationsgruppe ist etabliert, steht jedoch noch am Anfang. Er kann noch weiter wachsen und sollte deshalb unbedingt weitergeführt und weiter unterstützt werden.

Der direkte Einbezug der Patientinnen und Patienten über den Dachverband ProRaris in allen Projekten und Gremien (inkl. Entscheidungsgremien) funktioniert auf der oberen Ebene der Gremien der kosek sehr gut und hat sich ein wichtiges Merkmal der kosek-Projekte erwiesen. Auf der Ebene der einzelnen Angebote befindet sich diese Form der Partizipation noch am Anfang. Dies liegt auch daran, dass keine vorgefertigten Formen für einen strukturierten Austausch zwischen Versorgungsstrukturen und Patientenorganisationen bestehen, diese Austauschgefäße im Klinikalltag immer zusätzlich organisiert werden müssen und dafür erst konzeptionelle Grundlagen notwendig sind. Unklarheit darüber, wie ein strukturierter Austausch angemessen gestaltet werden könnte, besteht sowohl bei den Zentren selbst wie auch bei Patientenvertreterinnen und -vertretern. Hier ist ein weiterer Dialog notwendig.

Eine wissenschaftlich begleitete Wirkungsanalyse der Anerkennung von Zentren für seltene Krankheiten wäre wünschenswert gewesen und hätte wahrscheinlich differenziertere Aussagen ermöglicht. Aus Zeit- und Kostengründen konnte eine solche Wirkungsanalyse jedoch nicht erfolgen. Die kosek schlägt vor, eine solche Wirkungsanalyse zum jetzigen Zeitpunkt noch aufzuleisen, indem die Wirkung der Zentren auf die Diagnosezuverlässigkeit und die Zeitspanne bis zu einer Diagnose mittels einer begleitenden Forschung evaluiert wird.

8. Ausblick

Die kosek blickt auf intensive vier Jahre des Projekts «Zentrum für seltene Krankheiten» zurück: Mit dem erfolgreichen Abschluss zeigt sich, dass sich der gewählte Ansatz bewährt hat und das Teilprojekt zu den Zentren für seltene Krankheiten die Zielsetzungen der Massnahmen 1 und 2 des NKSJ erfüllen konnte.

Diese positive Bilanz ermöglicht einen offenen Blick in die Zukunft, in der verschiedene neue Herausforderungen mit Chancen und Risiken warten:

8.1. Zentren für seltene Krankheiten

Zentren für seltene Krankheiten sollen vermehrt zur Ansprechstelle für Menschen ohne Diagnose aber auch für weitere Akteure im Gesundheitswesen werden bzw. in ihrer Aufgabe wachsen. Dies bedingt, dass die Zentren innerhalb und ausserhalb ihres Spitals als Eingangspforte sichtbar(er) werden. Hier kann die kosek Unterstützung in der breiteren Kommunikation und Sensibilisierung bieten.

Um diese Zentren nachhaltig zu gestalten, braucht es das Engagement auf Ebene der Spitaldirektion. Dies ist in der in der aktuellen tariflichen Situation eine grosse finanzielle Herausforderung für die Spitäler, da die Leistungen zur Behandlung von Patientinnen und Patienten ohne Diagnose nur zum Teil vergütet werden.

Die Koordination verschiedener Aufgaben unter den ZSK hat ein grosses Potenzial für die Zukunft. Unter anderem könnten vermehrt Prozesse, welche bei jedem ZSK anstehen, abgesprochen und koordiniert werden, aber auch ein gemeinsamer Auftritt der anerkannten Zentren für seltene Krankheiten oder eine vermehrte Zusammenarbeit bei den Helplines ist denkbar, damit sichtbar wird, dass diese zusammenarbeiten und eine gleiche Funktion haben und um an Effizienz zu gewinnen. Eventuell könnte eine solche Kommunikation auch bewirken, dass Patienten/innen weniger parallele Abklärungen an verschiedenen ZSK machen lassen.

Entwicklungspotenzial besteht unseres Erachtens auch darin, wie die Zentren für seltene Krankheiten die direktbetroffenen Patientinnen und Patienten einbeziehen damit auch auf Spitalebene bzw. im ZSK ein Dialog auf Augenhöhe stattfindet. Auch die kosek hat allerdings dazu keine fixen Rezepte: sie schlägt vor, hierzu einen gemeinsamen Reflexionsprozess zwischen Anbietern und Betroffenen einzuleiten.

8.2. Die kosek

Im ersten Schritt möchten wir auf das Optimierungspotenzial beim Verfahren und bei den Grundlagen der kosek eingehen. Auch wenn sich die Prozesse grundsätzlich bewährt haben, so bestehen doch Verbesserungsmöglichkeiten beim Fragebogen und bei den Evaluationsinstrumenten, welche den Aufwand für die Beteiligten reduzieren und so das Verfahren schlanker machen können.

Da die kosek ihre Projekte neu aufgebaut hat und die Angebote relativ wenig bekannt sind, ist es sinnvoll, für die Zukunft eine breitere Kommunikation über die kosek und die von ihr anerkannten Angebote aufzugleisen. Es braucht somit vermehrte Anstrengungen um die neuen Fachzentren bei der Bevölkerung, den Zuweisern und Fachpersonen sowie bei weiteren wichtigen Stakeholdern bekannt zu machen. Dazu gehören kantonale Gesundheitsbehörden, Hausärztinnen und Hausärzte, niedergelassene Ärztinnen und Ärzte, Spitäler ohne ZSK.

Die hauptsächliche Herausforderung der kosek bleibt die mittel- und langfristige Finanzierung des Vereins, um die Anerkennungen und Koordinationsaktivitäten auch in Zukunft fortsetzen zu können. Da dies eine grundsätzliche Anpassung der gesetzlichen Rahmenbedingungen im Bereich der Projektfinanzierung voraussetzt, hat die kosek wenig Einfluss auf den Ausgang dieser Diskussionen und wartet gespannt auf die bevorstehenden politischen Debatten.

8.3. Die Versorgung bei seltenen Krankheiten

Damit die Verbesserung der Versorgung nachhaltig wirkt, müssen unseres Erachtens folgende Strukturen dauerhaft bestehen: Zentren für seltene Krankheiten, die kosek als Koordinationsplattform, Orphanet als Informationsplattform und Datenbank sowie das Schweizeri-

sche Register für seltene Krankheiten für die epidemiologischen Erkenntnisse und die Forschung. In allen diesen Projekten ist es elementar, dass die Betroffenen und ihre Organisationen gleichberechtigt einbezogen sind. Dafür braucht es ebenfalls die Stärkung der Patientenorganisationen und deren Dachverband ProRaris, damit der Einbezug der Betroffenen in die Projekte der kosek ermöglicht und gesichert ist.

Die kosek erachtet das Projekt «Zentrum für seltene Krankheiten» als Innovationsprojekt im Gesundheitswesen, das aufgrund seines Fokus auf Einvernehmlichkeit, seines systematischen Einbezugs der Betroffenen und der konsequenten Versorgungsperspektive einen Vorbildcharakter entwickelt hat. Die kosek ist stolz, damit zur Verbesserung der Versorgung von Menschen ohne Diagnose zusammen mit allen Stakeholdern beigetragen haben zu können. Sie ist zuversichtlich, dass die in den letzten Jahren geleisteten grossen Bemühungen weitergeführt werden.

9. Dank

Die kosek dankt den vielen Beteiligten des Projektes «Aufbau und Anerkennung von Zentren für seltene Krankheiten» für ihr grosses Engagement. Sie haben in den Spitälern und Fachgremien, ebenso wie im Vorstand mit grossem Einsatz auf das gemeinsame Ziel einer Verbesserung der Versorgung der Betroffenen hingearbeitet und alle Projektetappen aktiv mitgetragen.

Ein Dank geht auch an das Bundesamt für Gesundheit für die wohlwollende Begleitung des Projektes und die finanzielle Unterstützung im Jahr 2021, welche es ermöglicht hat, das Teilprojekt erfolgreich abzuschliessen.

Anhang I: Liste Grundlagen der kosek

Im Folgenden werden die Grundlagen der kosek und wo vorhanden die Web-Links dazu aufgeführt.

Grundlagen	Web-Link
Detailkonzept der kosek	https://www.kosekschweiz.ch/application/files/8615/9257/4692/20190619_Konzept_ZSK_kosek_DE.pdf
Fragebogen zur Anerkennung von Zentren für seltene Krankheiten (auf Englisch)	https://www.kosekschweiz.ch/application/files/4115/9257/4692/2020_QUESTIONNAIRE_RECOGNITION_PROCESS_KOSEK.pdf
Evaluationsbogen (auf Anfrage bei der kosek erhältlich)	-