

Schluss mit verzögerter Diagnosefindung!

Thierry Philbet

«Ist es etwas Seltenes?» Unter diesem Titel läuft seit Ende Februar 2024 eine schweizweite Informationskampagne. Mit dem Ziel, die Diagnosefindung von seltenen Krankheiten zu beschleunigen, indem bestehende Angebote bei Betroffenen und deren Angehörigen, aber auch bei Gesundheitsfachpersonen besser bekannt gemacht werden.

Die Kampagne gründet auf einer Initiative der Schweizer Zentren für seltene Krankheiten in Zusammenarbeit mit der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek)* und der Patientenorganisation ProRaris. Sie wurde am Internationalen Tag der Seltene Krankheiten am 29. Februar lanciert.

Die Kernbotschaft «Ist es etwas Seltenes?» sollte jedoch in den Apotheken auch langfristig Beachtung finden. Zur Information der Bevölkerung werden die Apotheken eingeladen, die Flyer der Kampagne aufzulegen**.

Zwischen 500 000 und 600 000 Betroffene in der Schweiz

Man geht davon aus, dass es mehr als 7000 seltene Krankheiten gibt. 80 % davon sind genetisch bedingt, über die Hälfte treten im Laufe der Kindheit auf. Nur für 5 % gibt es eine spezifische Therapie.

Weltweit sind 300 Millionen Menschen betroffen, in Europa 30 Millionen und in der Schweiz zwischen 500 000 und 600 000, d.h. jede 14. Person. In der Summe also gar nicht so selten!

Oft werden Betroffene jahrelang von Fachperson zu Fachperson geschickt und warten genauso lange auf eine korrekte Diagnose. Das verzögert auch ihren Zugang zu einer angemessenen Behandlung, sofern es für ihre Krankheit überhaupt eine gibt...

«Nach fünf Jahren ist es ein starkes Gefühl, von einem Arzt zu hören, dass meine subjektiven Empfindungen einen Namen haben. Sie sind real und nicht «nur in meinem Kopf», wie mir oft gesagt wurde», beschreibt Mélanie Gillard diesen Wendepunkt in ihrem Leben. Sie selbst leidet unter Small Fiber Neuropathie (SFN) und ist Vizepräsidentin der Patientenorganisation «UniRares». «Eine Diagnose gibt dem Leiden der Betroffenen einen Namen und führt auf Fachseite oft erst zu einem geeigneten Ansprechpartner. Dies ist für das gesamte Setting enorm wichtig», erklärt die kosek.

Betroffene können die Zeit bis zur Diagnose verkürzen, wenn sie sich entweder an eines der neun Zentren für



© stockadobe.com/sderbane

Wo befinden sich die Zentren für seltene Krankheiten?

Die Schweiz zählt neun Zentren für seltene Krankheiten. Diese wurden 2020 und 2021 durch die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) anerkannt und stellen eine schweizweite Versorgung in allen drei Sprachregionen sicher. Sie befinden sich in folgenden Städten:

- **Aarau:** Zentrum für seltene Krankheiten des Kantonsspitals Aarau (KSA).
Website: www.ksa.ch/seltene-krankheiten
- **Basel:** Universitätszentrum für Seltene Krankheiten Basel, ein gemeinsames Angebot des Universitätsspitals Basel und des Universitäts-Kinderspitals beider Basel (UKBB).
Website: www.seltene-krankheiten-basel.ch/uk/ukbb/de.html
- **Bern:** Zentrum für Seltene Krankheiten am Inselspital Bern.
Website: www.seltenekrankheiten.ch/de/
- **Genf:** Centre maladies rares von Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG).
Website: www.hug.ch/medecine-genetique/maladies-rares
- **Lausanne:** Centre maladies rares von Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV).
Website: www.chuv.ch/fr/medecine-genetique/gen-home/patients-et-familles/nos-consultations/centre-maladies-rares
- **Luzern:** Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital (LUKS).
Website: www.luks.ch/standorte/standort-luzern/innere-medizin/leistungsangebot-innere-medizin-luzern/zentrum-fuer-seltene-krankheiten
- **St. Gallen:** Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK-O) am Kantonsspital St. Gallen. Website: www.kssg.ch/zsk-o
- **Tessin:** Centro per malattia rare della Svizzera Italiana (CMRSI), in Zusammenarbeit mit dem Ente Ospedaliero Cantonale, Bellinzona.
Website: www.eoc.ch/specialita/neurologia-e-neurochirurgia/neurologia.html
- **Zürich:** Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich, eine fachübergreifende Zusammenarbeit zwischen dem Universitäts-Kinderspital Zürich, dem Universitätsspital Zürich, der Universitätsklinik Balgrist sowie dem Institut für medizinische Genetik der Universität Zürich.
Website: www.usz.ch/fachbereich/zentrum-seltene-krankheiten/

Weitere Informationen auf www.kosekschweiz.ch → Spezialisierte Angebote → Zentren für seltene Krankheiten



seltene Krankheiten wenden (siehe Kästen auf S. 26) oder eine der verfügbaren Helplines anrufen, damit sie von einem niederschweligen Zugang zu Information und Beratung profitieren.

Die Zentren entlasten Betroffene und Fachpersonen

Das Angebot entlastet sowohl Arztpraxen bei der Recherche sowie bei der Beratung von Personen mit seltenen Krankheiten als auch Betroffene ohne Diagnose.

Die Zentren für seltene Krankheiten sind in den wichtigsten Schweizer Spitälern angesiedelt, dort werden alle erforderlichen Kompetenzen gebündelt, um die Diagnosefindung zu beschleunigen. Untersuchungsergebnisse der Betroffenen werden von verschiedenen Spezialisten in interdisziplinären Boards diskutiert. In der Folge werden Therapieansätze und geeignete Unterstützungsmassnahmen definiert.

Die Zentren engagieren sich auch in der Vernetzung der verschiedenen Akteure und der Weiterbildung zu seltenen Krankheiten in ihrer Region.

Helplines: «Praktische Hilfestellung im Informationsdschungel»

Die Helplines beantworten ein breites Spektrum an Fragen von Betroffenen,

Angehörigen, Menschen ohne Diagnose und Fachpersonen. «Helplines bieten im Informationsdschungel eine praktische Hilfestellung. Sie haben das nötige Wissen, um Betroffene und Zuweiser an die richtige Fachstelle weiterzuleiten», sagt Beatrice Reimann von der Patientenorganisation für seltene Krankheiten in der italienischen Schweiz (*Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana*). Sie unterstützen so Betroffene auch konkret bei der Vorbereitung von Abklärungen in einem Zentrum für seltene Krankheiten.

Erwähnenswert in diesem Zusammenhang ist auch die Webplattform Orphanet, die sich auf das Zusammentragen und die Erweiterung des Wissens zu seltenen Krankheiten spezialisiert hat. Darauf finden sich Informationen zu allen heute bekannten seltenen Krankheiten, die Kontaktdaten von spezialisierten Organisationen, aktuelle Informationen zu *Orphan Drugs* sowie aktuelle Forschungsprojekte.

Die Krankenkassen stehen auf der Bremse

Betroffene stossen jedoch weiterhin auf zahlreiche Hindernisse, beispielsweise die Tatsache, dass diagnostische Analysen von der Krankenversicherung nicht vergütet werden, wenn es für eine Krankheit keine anerkannte Therapie gibt. Dies ist

bei 95 % der seltenen Krankheiten der Fall. Deshalb sind Betroffene oft damit konfrontiert, dass sie die Kosten für diagnostische Abklärungen aus der eigenen Tasche bezahlen müssen. «Politisch ist die generelle Übernahme von Diagnosekosten nicht gelöst», meint Dr. Matthias Michel, Ständerat und Ko-Präsident der Interessensgemeinschaft (IG) für seltene Krankheiten. «Die IG Seltene Krankheiten setzt sich für eine rechtzeitige Diagnostik ein. Ein erster Schritt ist die laufende Umsetzung der Motion für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten.» ■

* Medienmitteilung der Nationalen Koordination seltene Krankheiten (kosek) vom 21. Februar 2024.

** Die Flyer der Kampagne können von www.kosekschweiz.ch → Aktuell → Habe ich eine seltene Krankheit? → Informationskampagne heruntergeladen werden.

Kontaktadresse

kosek - Nationale Koordination Seltene Krankheiten
c/o unimedsuisse, Haus der Akademien
Laupenstrasse 7, Postfach, CH-3001 Bern
Telefon: +41 31 306 93 87
E-Mail: info@kosekschweiz.ch

«Das Argument, dass ja nur wenige betroffen sind, ist falsch»

Wie können Apothekerinnen und Apotheker zu einer besseren Früherkennung von seltenen Krankheiten bei noch nicht diagnostizierten Personen beitragen?



Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident der kosek: Sie können sie auf die Zentren für seltene Krankheiten aufmerksam machen und bei entsprechender Symptomatik dorthin verweisen.

Wenn möglich natürlich nach Rücksprache mit dem behandelnden Arzt.

Und wie können sie bereits diagnostizierte Patientinnen und Patienten unterstützen, die in der Apotheke ihr Rezept einlösen? Denn falls es Pharmakotherapien gibt, sind diese ja sehr spezifisch und deshalb auch Fachleuten weitgehend unbekannt.

Sie müssen sich in die jeweilige spezifische Therapie einlesen und die Betroffenen über

die Vor- und Nachteile der Behandlung informieren; auch über Massnahmen, mit denen die Nebenwirkungen auf ein Minimum reduziert werden können. Das ist besonders wichtig, weil schon die Therapien nur ganz spezialisierten Fachleuten bekannt sind, ganz zu schweigen von den unerwünschten Wirkungen. Wenn Nebenwirkungen auftreten, können die Apothekenteams Betroffene und Hausärzte dabei unterstützen, die Komplikationen an Swissmedic zu melden.

Nur für 5 % der seltenen Krankheiten gibt es eine spezifische Therapie. Wie

lässt sich diese Situation verbessern? Erwarten Sie vielversprechende Therapien in naher Zukunft?

Aufgrund der wenigen Kranken, die potenziell behandelt werden könnten, ist dieser Bereich für die Pharmaindustrie nicht prioritär. Daher ist schwer abzuschätzen, welche Fortschritte zu erwarten sind. Wichtig ist die Förderung von Initiativen, die darauf abzielen, die Wartezeit zwischen dem Abschluss einer klinischen Studie und der Zulassung eines Medikaments zu verkürzen, denn das ist der Grund, weshalb Betroffene potenziell wirksame Medikamente nicht sofort erhalten. Porphyrien sind ein aktuelles Beispiel.

Diagnostische Analysen werden von den Krankenkassen nicht bezahlt, wenn es keine anerkannte Therapie

gibt, was bei 95 % aller seltenen Krankheiten der Fall ist. Haben Sie etwas unternommen, um hier die Situation zu verbessern?

Wir stehen in Verhandlungen mit dem Bundesamt für Gesundheit (BAG) und der Invalidenversicherung (IV), um diese Frage zu klären.

Therapien gegen seltene Krankheiten sind oft sehr teuer, weil sie nur für wenige Betroffene entwickelt werden. Auch das ist ein Problem in Bezug auf die Kostenübernahme durch die Krankenversicherer. Welche Lösungen wären denkbar, damit Betroffene auf jeden Fall behandelt werden können?

Die hohen Behandlungskosten hängen eher mit der Neuartigkeit der Medikamente

zusammen, als mit der Zahl der potenziell damit Behandelten. Denn auch in der Onkologie sind die hohen Kosten der Therapien ein Dauerthema, obwohl die Zahl der Krebskranken weitaus höher ist. Das ist also ein falsches Argument, das Versicherer und Pharmaindustrie nur allzu gern vorschieben. Eine Anpassung der Ausführungsbestimmungen des Artikels 71 KVV (Off-Label-Verschreibung) sollte die Situation jedoch verbessern. Damit sollten alle Krankenkassen dieselbe Beurteilungsgrundlage für das Kosten-Nutzen-Verhältnis von Therapien, die Fachärzte verschreiben wollen, verwenden. Das wird jedoch die unterschiedlichen Entscheide der verschiedenen Krankenkassen bezüglich nachweislich identischer klinischer Situationen nicht ganz beheben. Weitere Gespräche zu diesem äusserst heiklen Thema laufen. ■

Interview: Thierry Philbet

Marktinformation

Werbung

Vita-Hexin®

Vita-Hexin® desinfiziert und beschleunigt die Heilung kleiner Wunden. Die Salbe enthält Chlorhexidin, Retinol und Zinkoxid. Zinkoxid wirkt antibakteriell. Die Wundsalbe eignet sich für kleine Wunden wie Schürf-, Schnitt- und Kratzwunden, Verbrennungen 1. Grades und Rhagaden.¹

Vita-Hexin® wurde in Uznach SG entwickelt und wird auch dort produziert.

¹ Fachinformation Vita-Hexin® Salbe Stand 06/2015. www.swissmedicinfo.ch. Die Referenzen werden auf Anfrage gerne zur Verfügung gestellt.

Vita-Hexin®, Salbe. Z: Chlorhexidini gluconas (5 mg/g); Retinoli palmitas (400IE/g); Morrhuae oleum (50 mg/g); Zinci oxidum (50 mg/g). **I:** Hautverletzungen mit Infektionsgefahr. **D:** 2–3× tgl. auftragen **KI:** bei Trommelfellperforation nicht im Gehörgang applizieren. **VM:** Augen- und Schleimhautkontakt. **IA:** Seife; anionische Detergenzien. **UAW:** allergische Hautreaktionen. **Swissmedic:** D. Stand der Information: Juni 2015. Zulassungsinhaber:in: Streuli Pharma AG, 8730 Uznach. Ausführliche Angaben entnehmen Sie bitte www.swissmedicinfo.ch.



www.streuli-pharma.ch

Flector® Dolo Forte Liquid Caps

Die kleine entzündungshemmende und schmerzstillende Weichkapsel. Wirkt gegen akute Schmerzen bei Kopfschmerzen, Zahnschmerzen, Menstruationsschmerzen, Fieber, Muskel- und Rheumaschmerzen.

IBSA Institut Biochimique SA, 6912 Lugano-Pazzallo

Ausführlichere Informationen siehe www.swissmedicinfo.ch

Z: diclofenacum epolaminum (Liquid Caps Dolo 12,5 mg und Liquid Caps Dolo Forte 25 mg). **Liste D. I:** Rückenschmerzen, Schmerzen im Bereich von Gelenken und Bändern, Schmerzen bei Verletzungen, Kopfschmerzen, Zahnschmerzen, Menstruationsschmerzen, Fiebersenkung bei grippalen Erkrankungen. **D:** 1–3 Kapseln pro Tag bis maximal 75 mg pro Tag. **KI:** Ulcus pepticum, bekannte Überempfindlichkeit gegenüber dem Wirkstoff; Schwangerschaft 3. Trimenon, Allergie gegenüber NSAR, schwere Herz- Leber- oder Niereninsuffizienz, postoperative Schmerzen nach koronarem Bypass, Kinder unter 14 Jahren. **UW:** Übelkeit, Erbrechen, Dyspepsie, Kopfschmerzen, Schwindel, Hautausschlag. **IA:** Lithium, Digoxin, Phenytoin, Antikoagulantien, Diuretika, SSRI, Methotrexat, Chinolone, CYP2C9-Inhibitoren, Cyclosporin. **P:** Verpackungen mit Weichkapseln zu 10 Stück (25 mg) und 20 Stück (12,5 mg).



www.flector.swiss