



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

Nationale Koordination Seltene Krankheiten

Jahresbericht 2019

20. April 2020

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	2
Tätigkeitsbericht	3
1. Aktivitäten 2019	3
1.1. Zentren für seltene Krankheiten	3
1.2. Anerkennungsverfahren der kosek.....	3
1.3. Pilotprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung.....	4
1.4. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz	5
1.5. Trägerschaft des schweizerischen Registers für seltene Krankheiten.....	5
1.6. Projektfinanzierung	6
2. Gremien	6
2.1. Vorstand	6
2.2. Geschäftsstelle	6
2.3. Fachgruppen.....	7
2.4. Weitere Gremien.....	7
3. Ausblick	7

Vorwort

Zusammenkommen ist ein Beginn, zusammenbleiben ist ein Fortschritt, zusammenarbeiten ist ein Erfolg.

(Henry Ford)

2019 war ein intensives Jahr für die kosek. Zwei Projekte konnten erfolgreich gestartet werden: die Lancierung des Pilotprojekts über seltene Stoffwechselkrankheiten und die Einleitung des Anerkennungsverfahrens für Zentren für seltene Krankheiten.

Das Feedback der Gesundheitsdienstleister zu diesen beiden Projekten war sehr positiv und zeigte die Notwendigkeit und Bereitschaft der Akteure zur Zusammenarbeit in einem komplexen Bereich. Diese Projekte hätten ohne den freiwilligen Einsatz aller Mitglieder der kosek-Arbeitsgruppen nicht durchgeführt werden können. Vielen Dank an sie für ihre wichtigen Beiträge.

Mit diesem Zitat Henry Fords im Hinterkopf blicken wir also auf ein Jahr voller Erfolge zurück.

Finanzielle Probleme haben die kosek jedoch auch in diesem Jahr weiter beschäftigt: Die zahlreichen finanziellen Herausforderungen, mit denen die Leistungserbringer konfrontiert sind, machen sich in den kosek-Projekten bemerkbar, ohne dass sich auf nationaler Ebene nachhaltige Lösungen dafür abzeichnen scheinen. Um ihre eigenen Aktivitäten finanzieren zu können, hat sich die kosek 2019 um eine Finanzierung durch private Stiftungen bemüht. Mehrere Wohltätigkeitsorganisationen erkannten den Wert unserer Projekte und unterstützten uns finanziell. Dies hat unsere Arbeit sehr erleichtert, und wir möchten diese Gelegenheit nutzen, um diesen Stiftungen für ihre Unterstützung zu danken.

Angesichts des hohen Arbeitstempos der kosek, wird das nächste Jahr wahrscheinlich von neuen Meilensteinen geprägt sein, wie die offizielle Anerkennung der Zentren für seltene Krankheiten und die Einleitung des Anerkennungsprozesses für Referenzzentren in Pilotprojekten. Zusätzlich wird sich die kosek der intensiven Suche nach nachhaltigen Lösungen widmen müssen, sowohl für ihre eigenen Projekte als auch für die Dienstleistungen, welche von ihren Partnern umgesetzt werden.

Ich wünsche Ihnen eine angenehme Lektüre unseres Jahresberichts.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident der kosek

Tätigkeitsbericht

1. Aktivitäten 2019

Die konkrete Umsetzung der Projekte zum Aufbau der Angebote und deren Anerkennung stand dieses Jahr im Mittelpunkt der Arbeit der kosek. Nach der Konsolidierungsphase der Konzepte im 2018 wurden 2019 verschiedene Projekte erfolgreich lanciert und die dazu notwendigen Kooperationen konkretisiert.

Im Folgenden möchten wir die wichtigsten Aktivitäten kurz vorstellen.

1.1. Zentren für seltene Krankheiten

Anfang Jahr kam die *Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten* erstmals zusammen. Die Gruppe besteht aus den Koordinatoren/innen der Spitäler, welche ihr Interesse bekundet hatten, ein Zentrum für seltene Krankheiten aufzubauen und durch die kosek anerkennen zu lassen, sowie Patientenvertreter/innen. Das Ziel der Gruppe ist der Austausch sowie die Koordination gemeinsamer Aktivitäten. Die Gruppe traf sich 2019 insgesamt vier Mal und gab der kosek u.a. wichtige Rückmeldungen zum Anerkennungsprozess für Zentren für seltene Krankheiten.

Der Hauptfokus der potentiellen Zentren lag in diesem Jahr auf der Gestaltung der Angebote für Patienten/innen ohne Diagnose und dem Bewerbungsverfahren zur Anerkennung als Zentrum für seltene Krankheiten durch die kosek.

Die Diskussionen zeigten die gemeinsamen Herausforderungen auf und machten sichtbar, dass die spitalinternen Angebote sehr unterschiedlich gestaltet sind.

Nichtsdestotrotz diskutierte die Gruppe diverse gemeinsame Themen, wie z.B. die Operationalisierung der Kriterien im Anerkennungsprozess für Zentren für seltene Krankheiten, die Registrierung der Aktivitäten von Fachpersonen auf Orphanet, Kodierungsfragen, mögliche Patientenpfade für Patienten/innen ohne Diagnose sowie Tariffragen.

Im nächsten Jahr wird sich zeigen, wie sich die Zusammenarbeit entwickeln wird, auch im Hinblick auf die offiziellen Anerkennungsentscheide der kosek.

Zentren für seltene Krankheiten

Zentren für seltene Krankheiten sind interdisziplinäre Anlaufstellen. Diese klären unerkannte und seltene Krankheiten ab, koordinieren die Versorgung und stellen Diagnosen. Sie arbeiten krankheitsübergreifend und koordinieren die interdisziplinäre Fachexpertise. Zentren für seltene Krankheiten sind in der Regel an grossen Spitälern angesiedelt.

1.2. Anerkennungsverfahren der kosek

Mitte 2019 eröffnete die kosek offiziell das Anerkennungsverfahren für Zentren für seltene Krankheiten (siehe Abschnitt 1.1.). Damit ist sie der Umsetzung der Massnahmen 1 und 2 einen bedeutenden Schritt nähergekommen. Nachdem im Herbst 2019 mehrere Bewerbungen eingereicht wurden, startete Ende 2019 in der Fachgruppe Versorgung deren Beurteilung. Die offiziellen Anerkennungen durch die kosek sollen Mitte 2020 ausgesprochen und veröffentlicht werden.

Im Anschluss an die Vorbereitung des Anerkennungsprozesses für die übergreifenden Zentren für seltene Krankheiten begann die Fachgruppe Versorgung im Herbst 2019 bereits mit der Operationalisierung der Anerkennungskriterien für die krankheitsspezifischen Referenzzentren (siehe Abschnitt 1.3.). Diese Aufgabe erwies sich als komplexer als angenommen und benötigte vorab verschiedene Abklärungen und Präzisierungen des Versorgungskonzepts der kosek. Diese konzeptuellen Grundlagen wurden über die Pilotprojekte eingeholt.

Die erste Operationalisierungsphase wurde danach bis Ende 2019 erfolgreich abgeschlossen. 2020 sollen die Pilotprojekte den ersten Entwurf des Fragebogens einem Realitätscheck unterziehen. Danach wird die kosek das Anerkennungsverfahren voraussichtlich Mitte 2020 in den Pilotprojekten lancieren.

Anerkennungsverfahren kosek

Im Rahmen des Anerkennungsverfahrens reichen interessierte Institutionen eine Bewerbung ein und legen anhand eines Fragebogens dar, ob und wie sie die Anforderungen an Zentren für seltene Krankheiten erfüllen, zum Beispiel im der klinischen Versorgung, in der interdisziplinären Zusammenarbeit und in der Dokumentation.

1.3. Pilotprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung

Die zwei Pilotprojekte der kosek – das Pilotprojekt zu seltenen Stoffwechselkrankheiten sowie das Pilotprojekt zu seltenen neuromuskulären Krankheiten – sind 2018 gestartet. Am 7. März 2019 fand im Pilotprojekt Stoffwechsel ein Kick-off statt, mit dem Ziel Experten/innen und Leistungserbringer zu informieren und einzuladen, Teil des Netzwerkes zu werden.

Das Kick-off war eine sehr gelungene Veranstaltung: viele verschiedene Leistungserbringer waren vertreten (Universitätsspitäler, Kantonsspitäler, Patientenorganisationen, niedergelassene Ärzte/innen, nicht-medizinische Fachgruppen, Vertreterinnen und Vertreter der Kostenträger und Behörden, usw.) und haben sich untereinander rege ausgetauscht. Die guten Diskussionen sowie die angenehme Atmosphäre an diesem Kick-off bildeten die Basis für einen effizienten und gelungenen Start des Versorgungsnetzwerkes.

Die Kommunikation und Organisation des Kick-offs wurde von der Kerngruppe des Pilotprojekts mit Unterstützung der Geschäftsstelle der kosek durchgeführt und hat diese im ersten Halbjahr stark gefordert. Im zweiten Halbjahr hat sich die Fachgruppe dem konkreten Aufbau des Versorgungsnetzwerkes sowie der Definition der Krankheitsgruppe gewidmet, was bei mehr als tausend Krankheiten keine geringe Aufgabe war.

Im 2020 soll das Netzwerk erneut über den aktuellen Stand der geplanten Schritte informiert werden (Vorschlag zur Konstituierung des Versorgungsnetzwerkes, Bildung von Arbeitsgruppen, Erarbeitung einer Charta, usw.) und der Aufbau des Netzwerkes somit weiter konkretisiert werden. Im Fokus steht dann ausserdem für interessierte Institutionen die Bewerbung zur Anerkennung als Referenzzentrum.

Das Pilotprojekt der seltenen neuromuskulären Krankheiten hat 2019 in Zusammenarbeit mit der ZHAW und der Universität Zürich eine Studie aufgelegt. Ziel dieser Studie ist, verlässliche Daten zur aktuellen Versorgungssituation zu bekommen und auf dieser Basis ein «concept of care» zu definieren. Diese Studie soll über mehrere Jahre hinweg durchgeführt werden und die Mitglieder des Pilotprojekts waren 2019 damit beschäftigt, finanzielle Mittel für die Studie zu finden.

Beide Pilotprojekte konnten der kosek 2019 ausserdem wertvolle Rückmeldungen bzgl. Versorgung von (komplexen) seltenen Krankheiten aus ihrer alltäglichen Praxis geben. Diese Rückmeldungen haben der kosek geholfen, ihr Konzept zur Umsetzung von Versorgungsnetzwerken und Referenzzentren zu präzisieren und den Anerkennungsprozess für Referenzzentren aufzugleisen (s. Abschnitt 1.2. hier oben).

1.4. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz

Orphanet ist eine umfassende Informationsquelle für Fachpersonen und Betroffene und ist als solche international anerkannt. Das Portal ermöglicht auch für die Schweiz die Sichtbarmachung von Angeboten – vorausgesetzt die Datenbank beinhaltet vollständige und aktuelle Informationen. Entsprechend ist vorgesehen, dass die in der Schweiz durch die kosek-Projekte geschaffenen Angebote auf dieser Plattform sichtbar gemacht werden.

Mit der Unterzeichnung einer Zusammenarbeitsvereinbarung zwischen Orphanet Schweiz und der kosek hat sich 2019 die Kooperation mit Orphanet konkretisiert. Diese beinhaltet die Übernahme der Anerkennungsentscheide der kosek in die Orphanet-Datenbank und die breitere Aufnahme der Angebote aus der Deutschschweiz, indem bisher nicht in Orphanet eingetragene Spitäler und Experten/innen ihre Aktivitäten in der Datenbank registrieren. Orphanet konnte dank der Zusammenarbeit mit kosek einen neuen Mitarbeiter einstellen, der bis Ende 2020 die (zusätzlichen) Daten aus der Deutschschweiz für die Orphanet-Datenbank aufbereitet.

Um den Fachpersonen die Registrierung ihrer Aktivitäten näher zu bringen hat Orphanet 2019 ausserdem ein Factsheet mit allen wichtigen Informationen zur Registrierung ihrer Aktivitäten herausgebracht. Dieser kann auf der kosek-Webseite heruntergeladen werden.

Orphanet

Orphanet ist ein internationales Netzwerk, das umfassende Informationen zu seltenen Krankheiten auf einem Web-Portal zur Verfügung stellt. Es enthält Definitionen und Beschreibungen aller seltenen Krankheiten, führt Expertisezentren, Fachpersonen und Patientenorganisationen auf und listet vorhandene Arzneimittel für seltene Krankheiten, Register, Studienliteratur und Forschungsprojekte.

Orphanet Schweiz pflegt die Schweizer Daten in diesem Netzwerk. Der Bund hat die wichtige Rolle von Orphanet Schweiz anerkannt und gegenüber dem internationalen Netzwerk bestätigt.

1.5. Trägerschaft des schweizerischen Registers für seltene Krankheiten

Bereits in ihrem ersten Vereinsjahr hatte die kosek die Trägerschaft für das Schweizerische Register für seltene Krankheiten (SRSK) übernommen. Nachdem die Umsetzungsarbeiten 2018 wegen fehlender Finanzierung gestoppt werden mussten, konnte 2019 eine Zwischenlösung gefunden werden: dank eines ausserordentlichen, zeitlich befristeten Finanzierungsbeitrages der Universität Zürich konnten die Aufbauarbeiten wieder aufgenommen werden.

Der Einsatz der kosek für eine Bundesfinanzierung für das Register war ausserdem erfolgreich. Bundesrat und Parlament haben das Anliegen aufgenommen, im Rahmen von Budget 2020/Finanzplanung 2021-2023 eine Position zur Förderung gesundheitspolitisch wichtiger Register, unter die auch das SRSK fällt, einzusetzen. Das SRSK sieht vor, sich 2020 um eine entsprechende finanzielle Unterstützung des Bundes, die auf der Basis des Art. 24 des Krebsregistrierungsgesetzes (KRG) vergeben werden, zu bewerben.

Das Schweizerische Register für Seltene Krankheiten SRSK

Das SRSK ist ein Patientenregister, in dem alle Personen mit einer seltenen Krankheit erfasst werden. Dies erleichtert die Identifikation von Betroffenen, namentlich damit sie an (internationalen) Forschungsprojekten teilnehmen können. Gleichzeitig dient das Register der Darstellung der Epidemiologie der seltenen Krankheiten in der Schweiz und hilft bei der Analyse der Versorgung.

1.6. Projektfinanzierung

Die fehlenden finanziellen Mittel zur Umsetzung ihrer Projekte beschäftigten die kosek 2019 durch das ganze Jahr. Dies hat dazu geführt, dass die Geschäftsstelle der kosek zusätzlich zu den inhaltlichen Arbeiten für die Projekte im Herbst mit einem Fundraising bei privaten Stiftungen startete. Auf diesem Weg erhielt der Verein bereits mehrere Unterstützungsbeiträge, unter anderem von der Georges und Jenny Bloch-Stiftung. Diese Unterstützung ermöglicht der kosek für das Jahr 2019, eine ausgeglichene Rechnung auszuweisen und zuversichtlich ins 2020 zu starten. Wir möchten die Gelegenheit nutzen, diesen Stiftungen für ihre wertvolle Unterstützung zu danken.

Die Herausforderung der Finanzierung wird sich aber auch nächstes Jahr stellen, für die kosek wie auch für weitere Massnahmen im Nationalen Konzept seltene Krankheiten. Diese haben für die Arbeiten der kosek eine grosse Relevanz, namentlich der Aufbau des SRSKs, (s. Abschnitt 1.5.) und das Informationsportal Orphanet (s. Abschnitt 1.4.), dessen Arbeiten in der Schweiz nicht langfristig und im ausreichenden Umfang finanziert sind.

Über die direkten Projektkosten für die kosek hinaus, tragen die beteiligten Spitäler einen massgeblichen Anteil der Projekte, indem sie spitalinterne Projekte zum Aufbau von Angeboten und zur Koordination auf gesamtschweizerischer Ebene mit Ernsthaftigkeit vorwärtstreiben. Alle beteiligten Spitäler setzen dazu Personalressourcen ein und haben teilweise eigens Stellen geschaffen. Die Koordinationsarbeit, die im Bereich der seltenen Krankheiten so zentral ist, wird über die Leistungen der Sozialversicherungen jedoch nicht vergütet und muss von den Leistungserbringern aus allgemeinen Mitteln finanziert werden. Leistungserbringer berichten denn auch von einem grossen Finanzierungsdruck, der die Mitarbeit in den Projekten der kosek erschwert.

Daneben unterstützte die kosek auch die Finanzierungsbemühungen für Projekte, die in der Federführung bei unseren Partnern liegen, namentlich das Informationsportal Orphanet sowie das Register für seltene Krankheiten SRSK.

Die Herausforderung der Finanzierung wird sich im Jahr 2020 weiterhin stellen, für die kosek wie auch für die mit unseren Projekten eng verbundenen anderen Massnahmen des Nationalen Konzepts seltene Krankheiten.

2. Gremien

2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2019 waren:

- Prof. J.-B. Wasserfallen, Präsident (Universitäre Medizin Schweiz, Stellvertretung: Prof. Ch. A. Meier)
- M. Knoblauch, Vizepräsident (ProRaris, Stellvertretung: A.-F. Auberson)
- Prof. M. Baumgartner (Allianz Kinderspitäler Schweiz, Stellvertretung: PD Dr. G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Verein der nicht-universitären Spitäler und Kliniken, Stellvertretung: Dr. F. Barazzoni)
- Prof. H. Bounameaux (Schweizerische Akademie für medizinische Wissenschaften, Stellvertretung: Prof. D. Scheidegger)
- N. Gérard (Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Gesundheitsdirektoren, Stellvertretung: M. Jordi)

Im Vorstand sind jeweils Vertreterinnen des Bundesamts für Gesundheit (BAG) und des Bundesamts für Sozialversicherungen (BSV) in der Funktion eines Beisitzes eingeladen.

2.2. Geschäftsstelle

Die Geschäftsstelle des Vereins ist administrativ dem Verband unimedsuisse angegliedert und befindet sich wie unimedsuisse im Haus der Akademien in Bern. Zusätzlich zur Geschäftsführerin Agnes Nienhaus (15%) arbeitet Christine Guckert Delasoie (60%) als Projektleiterin für die Umsetzung der Projekte der kosek. 2019 wurde zusätzlich ein Mandat für die Projektfinanzierung vergeben (s. obenstehender Abschnitt 1.6.).

2.3. Fachgruppen

FACHGRUPPE VERSORGUNG

Die Fachgruppe Versorgung wurde beauftragt, die beiden Anerkennungsverfahren für Zentren für seltene Krankheiten sowie für Referenzzentren zuhanden des Vorstandes konkret aufzubereiten. 2019 wurde die Fachgruppe um zwei neue Mitglieder erweitert und traf sich insgesamt vier Mal. Die Hauptaufgaben dieser Gruppe waren in diesem Jahr die Aufbereitung des Anerkennungsprozesses für Zentren für seltene Krankheiten und die Erstevaluation der eingegangenen Bewerbungen, sowie die Definition der Eckwerte des Anerkennungsprozesses für Referenzzentren.

Mitglieder der Fachgruppe sind:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Vorstand kosek, Vorsitz der Fachgruppe
- Dr. Therese Stutz Steiger, Vize-Präsidentin ProRaris
- Stephan Hüsler, Geschäftsleiter Retina Suisse
- Dr. Christa Leutert, Stv. Kantonsärztin, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern
- Barbara Weil, Abteilungsleiterin Public Health, FMH
- Prof. Dr. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV,
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Landeskoordinatorin Orphanet
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura
- PD Dr. Isabel Filges, Schw. Gesellschaft für medizinische Genetik (SGMG) - **NEU**
- Dr. Ursula Schafroth, Schw. Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV) - **NEU**

FACHGRUPPE DATEN & REGISTER

Im Jahr 2018 hat die kosek die Fachgruppe Daten & Register gebildet. Im 2019 hat sich die Fachgruppe nicht getroffen, da die Arbeiten aus Ressourcengründen nicht fortschritten.

Mitglieder der Fachgruppe sind :

- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Landeskoordinatorin Orphanet
- Dr. Katharina Fehst, Bundesamt für Statistik
- Dr. Stefanie Hostettler, FMH
- Dr. Saskia Karg, Universitäts-Kinderspital Zürich
- Dr. Romain Lazor, CHUV
- Dr. Adrian Spörri, Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM), Bern
- Dr. Anne Tscherter, Institut für Sozial- und Präventivmedizin Bern
- Dr. Fredi Wiesbauer, ProRaris

2.4. Weitere Gremien

Der Vorstand hat 2017 eine Konsultativgruppe gebildet, in der Fachleute aus der Pädiatrie und der Erwachsenenmedizin aus allen beteiligten Spitalstandorten vertreten sind. Die Mitglieder der Konsultativgruppe stehen für operative Fragen aus der Praxis zu Verfügung. In dieser Gruppe sind keine Treffen vorgesehen.

3. Ausblick

Im nächsten Jahr sieht die kosek vor, weitere Projekt-Meilensteine zu erreichen, insbesondere:

- Erste Zentren für seltene Krankheiten sind offiziell anerkannt. Die Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten ist operativ und plant erste gemeinsame Projekte.
- Das Verfahren zur Anerkennung für Referenzzentren ist in den Pilotprojekten erfolgreich lanciert. Der Anerkennungsprozess ist für alle interessierten Institutionen zugänglich.
- Die Versorgungsnetzwerke der Pilotprojekte sind konstituiert. Die darin engagierten Akteure arbeiten im Netzwerk zusammen und erarbeiten eine gemeinsame Agenda
- Innerhalb von Versorgungsnetzwerken reichen Institutionen und ihre Strukturen, welche sich für eine Anerkennung als Referenzzentrum interessieren, ihre Bewerbung bei der kosek ein.
- Eingegangene Bewerbungen werden innerhalb der kosek evaluiert und für den Anerkennungsentscheid vorbereitet. Die Phase der Pilotprojekte ist abgeschlossen.

2020 wird für den Verein kosek ausserdem ein Schlüsseljahr: ursprünglich war die Projektdauer bis Ende 2020 vorgesehen und die Finanzierung durch Mitgliederbeiträge entsprechend geplant. Somit muss die kosek das anstehende Jahr nutzen, um ihre Zukunft zu definieren.