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

Eidgenössisches Departement des Innern EDI
Bundesamt für Gesundheit
Abteilung Tarife und Grundlagen
Schwarzenburgstrasse 157
CH - 3003 Bern

Bern, 9. Dezember 2025

Ansprechpartnerin: Christine Guckert
Direktwahl: 031 306 93 87
E-Mail: christine.guckert@kosekschweiz.ch

Stellungnahme der Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten zur Vernehmlassung des Bundesgesetzes über Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten

Sehr geehrte Damen und Herren

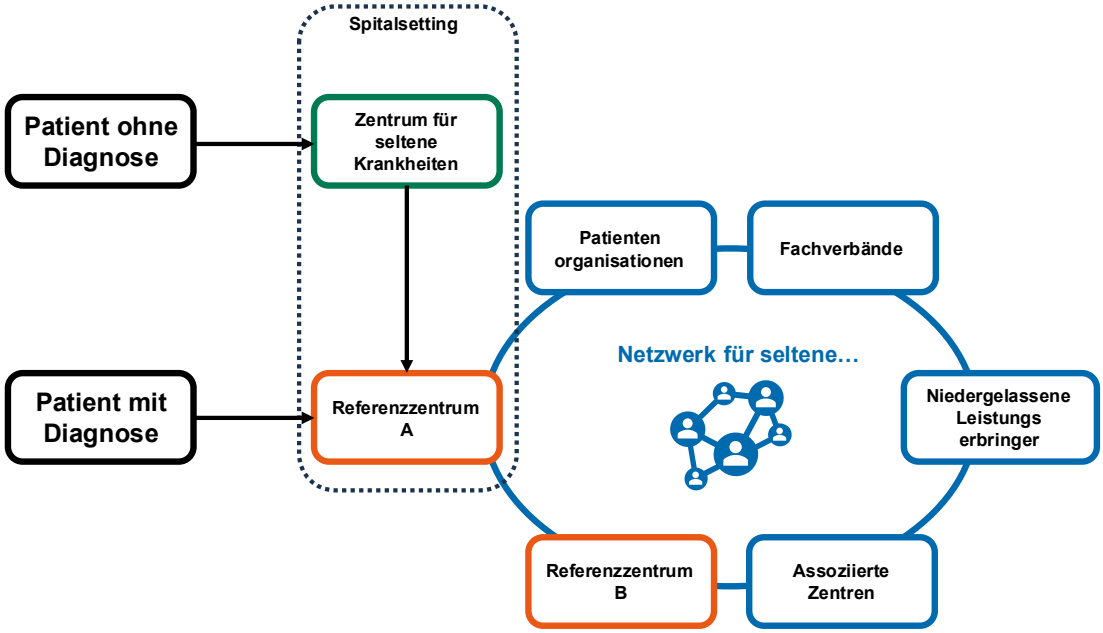
Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) setzt sich als nationale Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz ein. Bis Anfang 2025 hat sie insgesamt 9 Zentren für seltene Krankheiten und 36 Referenzzentren für bestimmte Krankheitsgruppen in einem qualitätssichernden Anerkennungsverfahren anerkannt.

Das Versorgungskonzept der kosek (siehe Abbildung hier unten) sieht vor, dass den Betroffenen verschiedene Strukturen zur Verfügung stehen: Zentren für seltene Krankheiten für Patientinnen und Patienten ohne Diagnose (ZSK) und Referenzzentren (RZ) für Patientinnen und Patienten mit einer diagnostizierten seltenen Krankheit. Die Einbindung von Referenzzentren in ein nationales Netzwerk ist Bedingung für deren Anerkennung. Dieses Konzept ermöglich, dass die Versorgung zwischen den Akteurinnen und Akteuren über die ganze Schweiz abgestimmt ist, die nötige Expertise eingebunden und vernetzt ist und Patientinnen und Patienten möglichst schnell an die richtigen Stellen zugewiesen werden.

Die 9 Zentren für seltene Krankheiten (ZSK), zusammen mit dem Schweizer Register für seltene Krankheiten und den Patientenorganisationen ProRaris und Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR) bilden zusammen die **Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten** (ZSK) innerhalb der kosek[1]. Im Namen dieser Gruppe möchten wir uns zur Vernehmlassung bzgl. dem Bundesgesetz über Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten äussern.[2]

[1] Die Zusammensetzung der Gruppe ist hier ersichtlich: https://www.kosekschweiz.ch/ueber-kosek/organisation#5430
[2] In ihrer Stellungnahme hat sich die Koordinationsgruppe der ZSK bewusst auf die für sie relevanten Punkte beschränkt.

Abbildung 1: Versorgungskonzept der kosek



Die Koordinationsgruppe der ZSK begrüsst die Schaffung eines neuen Gesetzes zur Bekämpfung von seltenen Krankheiten und sieht darin einen überaus wichtigen Schritt zur Verbesserung des aufgebauten Systems zur Versorgung und Lebensqualität der Betroffenen.

Als Teil der kosek unterstützt die Koordinationsgruppe ausdrücklich die Stellungnahme der kosek. Im Folgenden möchte die Koordinationsgruppe der ZSK lediglich auf die Punkte eingehen, welche aus ihrer Sicht im Gesetzentwurf gar nicht oder zu wenig berücksichtigt wurden jedoch für eine Erhaltung der Infrastruktur und somit Nachhaltige Verbesserung der Versorgung von zentraler Bedeutung sind. Die Koordinationsgruppe bittet den Bundesrat zu prüfen, wie diese Aspekte im Gesetz berücksichtigt werden können, damit die Versorgung von Betroffenen nachhaltig wirken kann.

Allgemeine Bemerkung zur Wortwahl: Bekämpfung von Krankheiten

Die Koordinationsgruppe der ZSK möchte allgemein bemerken, dass die Wortwahl in Bezug auf das Gesetz nicht angemessen ist: Das neue Gesetz zu den seltenen Krankheiten dient im eigentlichen Sinne der Informationssammlung zu Vernetzungs-, und Vermittlungszwecken und nicht der «Bekämpfung» der Krankheiten im engeren Sinne (s. Art. 4). Dies ist bei seltenen Krankheiten, aufgrund ihrer meist genetischen Verursachung und der mehrheitlich fehlenden Therapien für diese Krankheiten, nur selten möglich.

Der erläuternde Bericht (S. 59) erklärt, dass der Begriff der *Bekämpfung bösartiger Krankheiten* extensiv auszulegen ist. Es ist somit nachvollziehbar, dass das neue Gesetz im weiteren Sinne der Bekämpfung seltener Krankheiten dient. Ein der Situation entsprechender Gesetzestitel wäre hier jedoch angebrachter (Vorschlag: «Massnahmen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten»).

kosek

Nicht im Gesetzesentwurf enthaltene Massahmen: Zentren für seltene Krankheiten als koordinierende Anlaufstellen für Betroffene und Patient:innen ohne Diagnose

Die Koordinationsgruppe bedauert, dass wichtige Massnahmen zur Schliessung von Versorgungslücken im Gesetz ausgeklammert wurden und somit nicht nachhaltig finanziert sind: Zentren für seltene Krankheiten sind eine dieser Massnahmen. Im Folgenden möchten wir die Leistungen, welche die Spitäler innerhalb ihrer Zentren für seltene Krankheiten bereits erbringen, und nicht über andere Gesetzesinstrumente finanziert werden können, vorstellen.

1. Führung und Koordination des Angebots einer (bzw. Teilnahme an einer) Helpline für seltene Krankheiten, Beantwortung von Anfragen von betroffenen Menschen ohne Diagnose oder von (niedergelassenen) Ärzten. Ev. Berichterstattung an Kostenträger und Teilnahme am Netzwerk der Europäischen Heplines.

Wie im erläuternden Bericht steht (s. 12-13), sind Helplines «*vor allem eine Anlaufstelle für Patientinnen, Patienten und Angehörige, stehen aber auch anderen Anfragenden zur Verfügung. […]. Sie vermitteln eine Vielzahl von Informationen betreffend seltene Krankheiten und geben zu verschiedensten Fragen telefonisch oder per E-Mail Auskunft. Sie orientieren beispielsweise über Angebote der Gesundheits-versorgung und liefern Informationen zu Krankheitssymptomen, Spezialsprechstunden, Ansprechpersonen für medizinische Fragen und Patienten- sowie Selbsthilfeorganisationen. Weiter geben sie Auskunft über Möglichkeiten zur finanziellen Unterstützung von Gesundheitsdienstleistungen. Ferner orientieren sie über kompetente medizinische Expertinnen und Experten und über Forschungsprojekte. Sie informieren z.B. über die gesundheitsbezogene Unterstützung im Alltag und über Möglichkeiten zum Bezug von Hilfsmitteln. Die Dienstleistungen der Helplines stehen in allen drei Sprachregionen zur Verfügung. Sie sind unabhängig und kostenlos.*»

Dieses breite, kostenlose Angebot[3] der Zentren für seltene Krankheiten wird meist durch die Spitäler selbst finanziert. Der erläuternde Bericht hat das Problem der ungesicherten Finanzen erkannt und schreibt dazu: «*Nicht überall sind diese Budgets nachhaltig gesichert.*»

2. Vor- und Nachbereitung der interdisziplinären Boards zu seltenen Krankheiten.

Aufgrund der Komplexität und der Seltenheit der Symptomatik, bedarf die Versorgung von Menschen ohne Diagnose meist eine Interdisziplinäre Fallbesprechung (sogenannte «Boards», analog zur Versorgung von Krebskrankheiten). Zentren für seltene Krankheiten koordinieren diese aufwändigen Boards und bereiten die Fälle vor (Ersttriage der Patienten und Patientinnen, Koordination der vorhandenen Expertise, ggf. Rückmeldung an behandelnden Arzt/Ärztin).

[3] Übersicht der Helplines: https://www.kosekschweiz.ch/spezialisierte-angebote/helplines

3. Planung und Durchführung von Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen für Patient:innen und medizinische Fachpersonen.

Fortbildungsangebote machen die Expertise sichtbar. Informationsveranstaltungen ermöglichen eine Präsentation der Leistungen der spezialisierten Versorgung für Patient:innen ohne Diagnose. Die Zentren für seltene Krankheiten organisieren und koordinieren Fortbildungen und Informationsveranstaltungen, welche sich mit allgemeinen Aspekten des Umgangs mit seltenen Krankheiten (z. B. soziale und rechtliche Aspekte der Krankheit, Schmerzmanagement) und der Begleitung von Patientinnen und Patienten beschäftigen. Dies erfolgt im Rahmen der (oft unzureichenden) personellen Ressourcen in den Zentren.

4. Etablierung und Überwachung der Orphakodierung der Patient:innen im ganzen Spital.

Gemäss Stellungnahme der kosek «ermöglicht aktuell nur ein Kodierungssystem die Abbildung und Erfassung aller seltenen Krankheiten: die Orphakodierung, welche jeder Krankheit einen eindeutigen und dauerhaften Code zuweist.» (S. 2). Die spitalweite Einführung und kontinuierliche Anpassung der Orphakodierung ist eine zeitintensive Herausforderung. Die ZSK stellen sicher, dass das spezifische Know-How bzgl. der Orphakodierung in ihrem Spital anwesend ist, um die Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit entsprechend zu kodieren und somit sichtbar zu machen. Technische aufwändige Lösungen müssen etabliert werden, um diese in das jeweilige Klinikinformationssystem einzuspeisen (wie z.B. Algorithmen etablieren, zum Auffinden von Patient:innen mit seltenen Krankheiten im elektronischen Patienteninformationssystem).

Auch hier koordinieren und finanzieren die Spitäler mit einem ZSK diese Aufgaben eigenständig. Dies führt aufgrund fehlender Ressourcen häufig zu unzureichenden Kodierungen der Diagnosen der Patientinnen und Patienten.

5. Erfassung der Patient:innen und Meldung ans Schweizer Register für seltene Krankheiten.

Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit, welche im Spitalsystem eine Orphakodierung erhalten, werden dem Schweizer Register für seltene Krankheiten gemeldet – sofern die Patientinnen und Patienten ihre Zustimmung dafür abgegeben haben. Auch hier haben die ZSK eine aktive Rolle und übernehmen die (interne) Qualitätskontrolle sowie die Meldung eines Minimaldatensatzes ans Schweizer Register für seltene Krankheiten[4] (SRSK). Die Orphakodierung als international einheitliche Sprache bildet hierfür die Grundlage und die ZSK können auf die Unterstützung von Orphanet Schweiz zählen, wenn sie spezifische Schulungen in diesem Bereich brauchen. Auch haben die ZSK einen regelmässigen Austausch zu den gemeinsamen Problemen, denen sie in ihrer Praxis begegnen, im Gefäss der Gruppe Orphakodierung[5].

Die Übermittlung der Daten erfolgt gemäss dem Humanforschungsgesetz und nur mit der entsprechenden Zustimmung der Patientinnen und Patienten. Die Einholung der Patienteneinwilligung ist somit auch Teil der Aufgabe eines Zentrums für seltene Krankheiten und zeitintensiv

[4] Seit November 2023 leiten die Spitäler keine Daten ans SRSK weiter, aufgrund von juristischen Herausforderungen, die es primär zu lösen gilt.
[5] Diese Gruppe setzt sich aus den ZSK zusammen (jeweils die Kodierungsverantwortlichen in den Spitälern) sowie einer Fachperson von Orphanet Schweiz und dem Schweizer Register für seltene Krankheiten.

(Patient:innen müssen oft mehrmals kontaktiert werden oder haben spezifische Fragen, mit welchen sie an das ZSK gelangen).

6. Entwicklung und Leitung von Forschungsprojekten im Bereich seltene Krankheiten.

Zentren für seltene Krankheiten, haben, als Teil eines Universitäts- bzw. grossen Kantons-spitals, eine Forschungsaufgabe im Bereich der seltenen Krankheiten inne. Oft fehlen ihnen die Ressourcen, um sie angemessen und langfristig zu entwickeln.

7. Planung, Koordination, Erarbeitung und Begleitung der Bewerbungen für krankheitsgruppenspezifische Referenzzentren als Unterstützung der einzelnen Fachbereiche.

Als Koordinationsstelle, übernehmen ZSK meist auch eine tragende Rolle in der Bewerbung der (spitaleigenen) Kandidatenzentren: so unterstützen die ZSK die krankheitsspezifischen Versorgungsstrukturen bei ihrer Bewerbung, helfen bei der Antragsstellung der spezialisierten Kliniken mit, koordinieren übergreifende Dokumente oder Themen (z.B. Transition zwischen Pädiatrie und Erwachsenenmedizin, Kodierung, Zusammenarbeit mit dem SRSK), organisieren spitalinterne Sitzungen für die Antragsstellung bzw. Ergänzung der Dossiers und helfen bei der Einholung der Unterschrift der Spitaldirektion.

8. Aktualisierung der spitaleigenen Einträge auf Orphanet.

Oft dienen die ZSK auch als Anlaufstelle für Orphanet Schweiz, wenn es darum geht, die spitaleigenen Einträge in der Orphanet-Datenbank zu aktualisieren. So überprüfen die ZSK die Einträge, kontaktieren bei Bedarf die Fachspezialist:innen und passen ggf. die Einträge an. Dieser sehr konstruktive Austausch wird durch das ZSK unterstützt.

9. Austausch und Koordination gemeinsamer Projekte mit anderen Akteuren auf nationaler Ebene.

Der Austausch erfolgt meist innerhalb der Koordinationsgruppe der ZSK. Good-practice Massnahmen und Erfahrungen werden in dieser Gruppe geteilt sodass sie allen Mitgliedern, zwecks gesteigerter Effizienz, zu Verfügung stehen. Es finden pro Jahr 4 Sitzungen dieser Gruppe statt.

Bei Bedarf werden gemeinsame Projekte angestossen, unter der Koordination der kosek, wie z. B. die Kommunikationskampagne «Ist es etwas seltenes?» welche die Öffentlichkeit und die Gesundheitsfachpersonen auf die Angebote der ZSK und die Helplines aufmerksam gemacht hat.

10. Administrative Leitung des Zentrums für seltene Krankheiten.

Je nach Grösse und Umfang der Leistungen und je nach Finanzierungsmöglichkeit, stellen die Spitäler bereits heute diese Aktivitäten in einem Umfang von 0.4 bis 2.3 Vollzeitäquivalenz für die Betroffenen sicher. Zudem werden in gewissen Spitälern über Forschungsdrittmittel Stellenprozente querfinanziert. Die zwischen den Zentren stark divergierende Refinanzierung ist auch den kantonal sehr unterschiedlich gehandhabten Einsatz von «gemeinwirtschaftlichen Leistungen» geschuldet. Für die Koordinationsgruppe der ZSK stellt diese Möglichkeit keine gleichberechtigte und nachhaltige Finanzierung dar.

kosek

Fazit

Die Koordinationsgruppe der ZSK ist davon überzeugt, dass die aufgebauten Leistungen bereits jetzt zu einer Verbesserung der Versorgung von Betroffenen beitragen. Eine nachhaltige Finanzierung dieser Leistungen ist jedoch unabdingbar, um das so aufgebaute Versorgungssystem weiterzuführen. Da diese Koordinationsaufgaben jedoch nicht über andere Gesetzesinstrumente finanziert werden können (wie z.B. das KVG), werden diese Leistungen aktuell meist von den Spitälern selbst getragen, was bereits jetzt zu einem variablen Leistungsumfang in den verschiedenen Regionen führt. Dies ist nicht im Sinne der Chancengleichheit für Betroffene. Langfristig ist eine solche Finanzierung für keines der Spitäler tragbar. Die Koordinationsgruppe der ZSK bittet den Bundesrat somit zu überlegen, wie die Angebote künftig finanziert werden können bzw. ob diese Leistungen ins neue Bundesgesetz aufgenommen werden können. Die Koordinationsgruppe der ZSK ist in diesem Kontext bereit, Diskussionen zu führen für eine engere Koordination bzw. Aufteilung der Kompetenzen und Leistungen untereinander, damit eine nachhaltige und effiziente Finanzierung möglich ist. Der im erläuternden Bericht (S. 55) genannter Betrag zur Deckung dieser Informations- und Aufklärungsaktivitäten (300'000 CHF für den Bund) erscheint angesichts der von den ZSK erbrachten Leistungen gering.

Insbesondere begrüsst die Gruppe den Vorschlag der kosek, dass eine Koordinationsperson pro Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK) zu 100% finanziert werden würde, so wie es als Variante 2 im Bericht «Regulierungsfolgenabschätzung zur Gesetzesgrundlage betreffend seltene Krankheiten» auf den Seiten 29-30[6] steht.

Wir danken Ihnen, dass Sie uns die Möglichkeit gegeben haben, zu diesem Thema Stellung zu nehmen und unsere Aktivitäten zugunsten der betroffenen Personen vorzustellen. Für weitere Auskünfte stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Freundliche Grüsse

Dr. med. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident kosek

Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer
Präsident der Koordinationsgruppe der ZSK

[6] Essig, Stefan; Büchler, Chiara; Hanimann, Anina (2024): Regulierungsfolgenabschätzung zur Gesetzesgrundlage betreffend seltene Krankheiten. Interface Politikstudien Forschung Beratung, Luzern.