kosek

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

Coordinamento nazionale malattie rare

Rapporto annuale 2024

25 giugno 2025

Indice

Premessa 2
Rapporto di attività 3
1. Attività 2024 3
1.1. Procedura ordinaria di riconoscimento per Centri di riferimento (CR) 3
1.2. Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti 3
1.3. Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare (CMR) 4
1.4. Centri di riferimento riconosciuti (CR) 4
1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR) 7
1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera 7
1.7. Finanziamento dei progetti 7
2. Organi 8
2.1. Comitato 8
2.2. Segretariato 8
2.3. Gruppo di esperti di presa in carico 9
3. Prospettive future 9

Nota : la versione originale del rapporto annuale è la versione francese.

Premessa

«L'uomo che sposta le montagne comincia portando via i sassi più piccoli». Confucio

Il 2024 è stato un anno molto intenso per kosek.

La valutazione delle candidature ricevute nel 2023 ha permesso, nel 2024, di riconoscere 25 Centri di riferimento in quattro ambiti delle malattie rare: malattie renali, malattie ossee e non infiammatorie del tessuto connettivo, malattie immunologiche e infiammatorie del tessuto connettivo e malattie del sonno. L'analisi delle candidature relative agli altri ambiti proseguirà nel corso del 2025.

Parallelamente, un nuovo bando ha permesso di ricevere candidature in altri cinque ambiti. Si tratta di un risultato incoraggiante, che dimostra la volontà di tutti gli attori coinvolti di migliorare la situazione delle persone interessate. Tuttavia, data la mole di lavoro necessaria per valutare tutte le candidature, un nuovo bando potrà essere pubblicato solo nel 2026.

Vorrei cogliere l'occasione per ringraziare tutte le persone impegnate in uno o più organi di kosek per il loro lavoro straordinario e instancabile, che sta iniziando a dare i suoi frutti.
kosek ha anche collaborato con il gruppo di accompagnamento (sounding board) istituito dall'UFSP per la redazione del progetto di legge sul finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica nel settore delle malattie rare, che sarà sottoposto a consultazione nel 2025. Sebbene rappresenti un passo importante per garantire la sostenibilità del sistema di presa in carico di questi pazienti, non costituirà tuttavia il traguardo finale per kosek e i suoi partner Orphanet e il Registro svizzero delle malattie rare, ma un importante sollievo e una netta diminuzione dell'incertezza che attualmente regna sul futuro di tutti questi sforzi compiuti nel corso di 7 anni.

Purtroppo, nonostante il nostro impegno e gli incontri con la consigliera federale responsabile della sanità e il suo stato maggiore, non siamo riusciti a ottenere alcun progresso in merito all'attuale carenza di finanziamenti per gli attori coinvolti nel Piano nazionale malattie rare e alle difficoltà incontrate per il rimborso delle prestazioni di presa in carico dei pazienti da parte delle assicurazioni.

Tutti i nostri sforzi sarebbero attualmente vani senza i contributi dei membri di kosek, il sostegno finanziario dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), della Conferenza delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità (CDS) e degli enti donatori privati, che ci consentono di sopravvivere e di proseguire l'attuazione del sistema sopra descritto. Desidero ringraziarli vivamente per il loro significativo contributo e per la fiducia riposta nel nostro approccio.

Infine, desidero ringraziare sinceramente tutti gli attori che operano nel campo delle malattie rare: con il vostro impegno quotidiano contribuite a migliorare la situazione delle persone colpite, al fine di costruire un sistema che consenta un accesso più equo e rapido alle prestazioni diagnostiche e terapeutiche disponibili.

Vi auguro una buona lettura di questo rapporto annuale.

Dott. Jean-Blaise Wasserfallen
Presidente di kosek

Rapporto di attività

1. Attività 2024

Il 2024 è iniziato con una campagna nazionale congiunta volta a diffondere maggiormente le offerte destinate ai professionisti e alle persone interessate. Il 2024 è stato inoltre caratterizzato dal riconoscimento di 25 nuovi Centri di riferimento.

Siamo lieti di questo entusiasmo positivo intorno alle malattie rare a favore e insieme alle persone interessate. Siamo orgogliosi di appartenere a una comunità nazionale così attiva e impegnata.

Di seguito presentiamo brevemente le attività più importanti di kosek nell'anno in esame.

1.1. Procedura ordinaria di riconoscimento per Centri di riferimento (CR)

Nel 2024, kosek ha ricevuto candidature in cinque nuovi gruppi di malattie. Per il segretariato e il gruppo di esperti di presa in carico è stata una grande sfida esaminare e valutare tutte le candidature, la prima tappa fondamentale per poter organizzare il lavoro, tanto più che la valutazione delle candidature presentate nel 2023 si è conclusa in gran parte nell'autunno del 2024.

La valutazione di un numero così elevato di candidature ha permesso a kosek di perfezionare i propri strumenti di riconoscimento. Nel complesso, le diverse fasi della procedura consentono una valutazione approfondita delle candidature, con informazioni complementari in ogni fase, contribuendo a ottenere un ampio panorama delle attività dei centri candidati e delle reti. Il contatto con le reti e i centri durante la procedura è apprezzato sia da kosek che dagli attori valutati. Attraverso queste valutazioni, kosek ha constatato che la sfida più importante rimane la creazione di una rete nazionale con un coordinamento dei diversi attori, prerequisito fondamentale per il riconoscimento dei Centri di riferimento da parte di kosek.

La procedura richiede ancora un notevole investimento in termini di tempo e risorse, sia per i soggetti che presentano la candidatura che per kosek. Quest'ultima ha constatato che, con le risorse attualmente disponibili, la procedura di riconoscimento, dalla candidatura iniziale alla comunicazione della decisione di riconoscimento, dura 24 mesi. Tuttavia, il fatto che kosek abbia ricevuto per il secondo anno consecutivo un numero così elevato di candidature testimonia la motivazione degli attori a rendere visibile la portata delle loro attività e il loro impegno a favore di una buona gestione delle malattie rare. kosek desidera ringraziare tutti gli attori coinvolti.

1.2. Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti

Centri per malattie rare
I CMR sono centri di contatto interdisciplinari che si occupano di diagnosticare le malattie rare o sconosciute e coordinano la presa in carico dei pazienti. Questi centri lavorano su varie malattie, coordinano le competenze interdisciplinari e costituiscono l'interfaccia ospedaliera con il Registro svizzero delle malattie rare. Ci sono 9 CMR riconosciuti in Svizzera.

I CMR riconosciuti informano regolarmente kosek sullo stato delle loro attività e su eventuali requisiti e sfide, che vengono discussi regolarmente nel gruppo di coordinamento per cercare attivamente soluzioni insieme.

1.3. Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare (CMR)

Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare

Questo gruppo è composto dai rispettivi coordinatori dei CMR riconosciuti da kosek, da rappresentanti dei pazienti provenienti da tutte le aree della Svizzera e dal Registro svizzero delle malattie rare (RSMR). L'obiettivo del gruppo è stimolare il confronto e lo scambio sul tema, nonché coordinare le attività comuni.

Il gruppo di coordinamento dei CMR si è riunito cinque volte nel 2024, di cui una presso l'ospedale cantonale di Lucerna. In occasione di questo incontro, il CMR di Lucerna ha presentato ai membri del gruppo di coordinamento le sue prestazioni per le persone senza diagnosi, compresa la collaborazione con il «Centre for Child Health Analytics».

Durante le riunioni, il gruppo di coordinamento ha discusso sfide comuni legate alla codifica e al Registro svizzero delle malattie rare (RSMR), le questioni tariffarie legate alla ricerca di una diagnosi corretta o il follow-up dei pazienti che non hanno una diagnosi dopo aver consultato un CMR. Sia il RSMR, sia il gruppo di lavoro nazionale sulla codifica informano regolarmente il gruppo di coordinamento sullo stato delle loro attività. Ciò garantisce uno scambio regolare tra tutti gli attori.

Inoltre, vengono discussi e realizzati progetti comuni per le persone senza diagnosi. Alla fine del 2023, il gruppo di coordinamento aveva deciso di sviluppare una campagna informativa nazionale congiunta per sensibilizzare le persone senza diagnosi sui servizi offerti dalle helpline e dai CMR. La campagna è stata lanciata congiuntamente dai nove Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti in collaborazione con kosek e ProRaris il 29 febbraio 2024, Giornata internazionale delle malattie rare, con lo slogan «E se fosse qualcosa di raro?».

1.4. Centri di riferimento riconosciuti (CR)

Centri di riferimento

I Centri di riferimento sono responsabili della presa in carico e dell'assistenza dei pazienti. La presa in carico ruota intorno a malattie specifiche o gruppi di malattie. Per fornire una presa in carico il più possibile vicina al domicilio, questi Centri di riferimento collaborano in una rete nazionale con altri Centri di riferimento, ospedali, specialisti privati e organizzazioni di pazienti.

Nelle reti, gli specialisti coinvolti discutono della presa in carico in Svizzera, elaborano linee guida per il trattamento e coordinano la formazione continua.

Nel 2024 kosek ha nuovamente ricevuto numerose candidature in diversi gruppi di malattie. Il gruppo di esperti ha avviato la valutazione delle candidature e le decisioni relative al riconoscimento sono attese per l'inizio del 2026.

Nel dicembre 2024, kosek ha riconosciuto venticinque centri di trattamento specializzati in Svizzera come Centri di riferimento kosek. I Centri di riferimento, i centri associati e le organizzazioni di pazienti sono riuniti in una rete nazionale e migliorano insieme la presa in carico dei pazienti per gruppi di malattie.

Elenco dei Centri di riferimento riconosciuti nel 2024 (per gruppo di malattie):

I 7 Centri di riferimento nell'**ambito delle malattie renali rare**, organizzati nel *Swiss Network for Rare and Inherited Kidney Disorders* (RARE-Kidney):

Istituzioni	**Centro di riferimento**
Universitäts-Kinderspital beider Basel und Universitätsspital Basel	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Nierenkrankheiten
Inselspital-Universitätsspital Bern	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Nierenkrankheiten
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)	Centre de référence suisse des maladies rénales rares

Ostschweizer Kinderspital und Kantonsspital St. Gallen	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Nierenkrankheiten
Ente Ospedaliero Cantonale in Ticino	Centro di riferimento svizzero per le malattie renali rare
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne	Centre de référence suisse des maladies rénales rares
Universitäts-Kinderspital Zürich, Universitätsspital Zürich und Universität Zürich	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Nierenkrankheiten

I 6 Centri di riferimento nell'**ambito delle malattie ossee rare e delle malattie non infiammatorie del tessuto connettivo rare**, organizzati nella rete *SG BOND*:

Istituzioni	**Centro di riferimento**
Universitäts-Kinderspital beider Basel und Universitätsspital Basel	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Knochenkrankheiten und seltene nicht inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Inselspital-Universitätsspital Bern	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Knochenkrankheiten und seltene nicht inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)	Centre de référence suisse des maladies osseuses rares et des maladies rares non inflammatoires du tissu conjonctif
Ostschweizer Kinderspital und Kantonsspital St. Gallen	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Knochenkrankheiten und seltene nicht inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne	Centre de référence suisse des maladies osseuses rares et des maladies rares non inflammatoires du tissu conjonctif
Universitäts-Kinderspital Zürich, Universitätsspital Zürich und Universitätsklinik Balgrist	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Knochenkrankheiten und seltene nicht inflammatorische Bindegewebskrankheiten

I 7 Centri di riferimento nell'**ambito delle malattie immunologiche rare e delle malattie infiammatorie del tessuto connettivo rare**, organizzati nella rete *Swiss RITA*:

Istituzioni	**Centro di riferimento**
Universitäts-Kinderspital beider Basel und Universitätsspital Basel	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten und seltene inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Inselspital-Universitätsspital Bern	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten und seltene inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)	Centre de référence suisse des maladies immunologiques rares et des maladies rares inflammatoires du tissu conjonctif

Kinderspital Zentralschweiz und Kantonsspital Luzern	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten und seltene inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Ostschweizer Kinderspital und Kantonsspital St. Gallen	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten und seltene inflammatorische Bindegewebskrankheiten
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne	Centre de référence suisse des maladies immunologiques rares et des maladies rares inflammatoires du tissu conjonctif
Universitäts-Kinderspital Zürich, Universitätsspital Zürich, Immunologie-Zentrum Zürich und RheumaClinic Bethanien	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten und seltene inflammatorische Bindegewebskrankheiten

I 5 Centri di riferimento nell'**ambito delle malattie del sonno rare**, organizzati nel *Swiss Narcolepsy Network*:

Istituzioni	**Centro di riferimento**
Klinik Barmelweid	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Schlafkrankheiten
Inselspital-Universitätsspital Bern	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Schlafkrankheiten
Ostschweizer Kinderspital und Kantonsspital St. Gallen	Schweizerisches Referenzzentrum für seltene Schlafkrankheiten
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne et Université de Lausanne	Centre de référence suisse des maladies rares du sommeil
Ente Ospedaliero Cantonale in Ticino	Centro di riferimento svizzero per le malattie del sonno rare

Riconoscendo queste strutture, kosek persegue l'obiettivo di migliorare la presa in carico. Ciò consente una maggiore visibilità dei servizi esistenti a favore di un migliore accesso delle persone interessate.

In questo contesto, kosek ha pubblicato delle mappe[1] che consentono di visualizzare tutti gli attori delle reti, compresi i Centri di riferimento riconosciuti. Ciò è stato possibile solo grazie alla banca dati Orphanet, il cui ruolo è quello di raccogliere tutte queste informazioni (vedi punto 1.6. di seguito).

La valutazione delle candidature ricevute è un lavoro considerevole, che impegna tutto il gruppo di esperti in modo continuativo durante tutto l'anno. Tuttavia, le risorse disponibili hanno costretto kosek a rivedere la sua pianificazione e le sue scadenze: pertanto, l'apertura delle candidature per i nuovi centri candidati avviene ora ogni due anni (la prossima scadenza è fissata al 31 gennaio 2026) e la rivalutazione dei centri già riconosciuti avrà luogo ogni 6 anni.

[1] LINK alle mappe.

1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Il Registro svizzero delle malattie rare

Il RSMR è un registro nazionale di pazienti, bambini e adulti, affetti da malattie rare. Il RSMR raccoglie una serie di dati fondamentali dal maggior numero possibile di persone affette da una malattia rara in Svizzera. Questo semplifica l'identificazione dei pazienti, segnatamente per consentire loro di partecipare a studi clinici e progetti di ricerca nazionali e internazionali. Allo stesso tempo, il registro è utile come rappresentazione epidemiologica delle malattie rare in Svizzera e contribuisce alla valutazione del fabbisogno assistenziale oltre che all'analisi dell'effettiva presa in carico.

Il RSMR è sotto il patrocinio di kosek.

Nel 2024, il RSMR si è concentrato sulla ristrutturazione dell'organizzazione del registro in uno studio multicentrico. Inoltre, è stata lanciata la piattaforma di auto-registrazione per i pazienti, che consente alle persone interessate di registrarsi online in modo indipendente.

1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera

Orphanet

Orphanet è una rete internazionale che mette a disposizione un vasto bagaglio di informazioni sulle malattie rare. Orphanet cura la classificazione internazionale Orphacode e la aggiorna continuamente in base a conoscenze scientifiche attuali. Il portale web di Orphanet contiene definizioni e descrizioni di tutte le malattie rare, elenchi di centri di competenza, operatori del settore e organizzazioni di pazienti, medicinali esistenti per le malattie rare, registri, studi e progetti di ricerca. Il portale permette anche la visualizzazione dell'offerta in Svizzera.

La Confederazione ha riconosciuto l'importanza di Orphanet Svizzera nei confronti della rete internazionale.

Orphanet Svizzera aggiorna i dati svizzeri nell'ambito della rete internazionale Orphanet e contribuisce a rendere accessibili e visibili a tutti le competenze sulle malattie rare all'interno degli ospedali.

A fine 2024, la banca dati Orphanet per la Svizzera comprendeva:

- 1363 professionisti
- 126 organizzazioni di pazienti
- 298 centri esperti
- 574 progetti di ricerca
- 263 studi clinici
- 37 registri di pazienti

Sul portale web, le offerte riconosciute da kosek ricevono in questa occasione il marchio «Reference Centre», valido a livello internazionale.

Orphanet Svizzera partecipa inoltre, insieme al RSMR, all'implementazione dei codici Orpha negli ospedali svizzeri ed è quindi un attore importante del gruppo di lavoro sulla codifica.

La sfida più grande rimane il finanziamento di Orphanet Svizzera: gli Ospedali Universitari di Ginevra, organizzazione ospitante di Orphanet Svizzera, hanno accettato ancora una volta di farsi carico di tutti i costi di funzionamento relativi a Orphanet Svizzera per il 2025. Per il 2026 devono essere trovate nuove fonti di finanziamento.

1.7. Finanziamento dei progetti

La mancanza di risorse finanziarie per realizzare i propri progetti continua ad essere fonte di preoccupazione per kosek. Nel 2024 kosek ha potuto contare su un contributo supplementare della Conferenza delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità (CDS). Inoltre, il segretariato di kosek ha dovuto nuovamente ricorrere alla raccolta di fondi. In questo modo, l'associazione ha ottenuto diversi contributi, in particolare dalla Fondazione Andrea Ferrari, dalla Styner-Stiftung, dalla fondazione Uniscientia, dalla fondazione Kastanienhof e da altre che non desiderano essere menzionate. Questo sostegno consente a kosek di pareggiare i conti per l'anno 2024 e di affrontare con fiducia l'anno successivo. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni e organizzazioni per il loro prezioso sostegno.

Inoltre, kosek è riuscita a ottenere dall'UFSP un finanziamento limitato nel tempo per gli anni 2023-2024. kosek è lieta di questo gradito sostegno finanziario e ringrazia l'UFSP. È tuttavia consapevole che un finanziamento parziale per due anni non è una soluzione sostenibile per risolvere il problema della mancanza di mezzi finanziari.

Il finanziamento rimane, anno dopo anno, una sfida importante, anche per gli altri attori del Piano nazionale malattie rare. Questi sono di grande importanza per le attività di kosek, in particolare il RSMR (v. sezione 1.5.) e il portale di informazione Orphanet (v. sezione 1.6.), il cui lavoro in Svizzera non è sufficientemente finanziato o non lo è affatto. Pertanto kosek supporta anche gli sforzi di finanziamento di entrambi questi progetti, anche se rientrano nella sfera di responsabilità dei partner di kosek. Questa pianificazione incerta, che costa molte energie a tutte le parti coinvolte, non soddisfa kosek.

Per quanto riguarda questi problemi finanziari, kosek spera che possano essere risolti grazie alla creazione di una nuova base giuridica. Tale base giuridica è stata richiesta da due mozioni[2] e dovrebbe consentire un «finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica» nonché di «rafforzare e finanziare le organizzazioni di pazienti nel settore delle malattie rare». Nel 2024 kosek ha partecipato a un gruppo di accompagnamento (sounding board) per la creazione di questa base giuridica, sotto la direzione dell'Ufficio federale della sanità pubblica. I lavori sono proceduti rapidamente e la consultazione su questa nuova base giuridica è prevista per il 2025. kosek prenderà posizione.

Resta tuttavia fondamentale che tutti gli attori sopra citati trovino un finanziamento transitorio per i progetti del Piano nazionale malattie rare fino all'implementazione di questa nuova base giuridica. kosek è preoccupata per la perdita di competenze e conoscenze preziose, qualora uno di questi attori dovesse nettamente ridimensionare o cessare del tutto la propria attività a causa della mancanza di fondi.

2. Organi

2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2024 erano:

- Dott. J.-B. Wasserfallen, presidente (unimedsuisse)
- M. Knoblauch, vicepresidente (ProRaris, sostituta : M. Joss)
- Prof. M. Baumgartner (Accademia svizzera delle scienze mediche, sostituto: Prof. H. Bounameaux)
- Dott. S. Bilz (Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari, sostituto: Prof. A. Kaelin)
- Prof. G. Szinnai (Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici)
- N. Gérard (Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, sostituta: K. Huber)

Nell'organo vengono invitati a partecipare i rappresentanti dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) e dell'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS) con funzione di consulenti.

2.2. Segretariato

Sul piano amministrativo, il segretariato dell'associazione è annesso all'organizzazione unimedsuisse e come questa ha sede presso la Casa delle accademie a Berna. Nel 2024 il segretariato ha subito diversi cambiamenti a livello di personale: a seguito delle dimissioni di Agnes Nienhaus, il Comitato ha eletto Christine Guckert Delasoie come nuova direttrice. Il passaggio è avvenuto senza soluzione di continuità, dato che Christine Guckert era una collaboratrice di lunga data di kosek. Cogliamo l'occasione per ringraziare Agnes Nienhaus per il suo impegno pluriennale all'interno di kosek.
Dopo la partenza di Annette Koller, responsabile di progetto, kosek ha trovato in Rochelle Aberer una

[2] Mozione 21.3978 «Per un finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica del Piano nazionale malattie rare».
Mozione 22.3379 «Rafforzare e finanziare le organizzazioni di pazienti nel settore delle malattie rare».

collaboratrice dinamica, che ha ripreso con entusiasmo l'accompagnamento delle candidature nella procedura di riconoscimento. Beat Schumacher (10%), responsabile del finanziamento dei progetti, ed Elisa Casalegno (30%), assistente di progetto, completano il team che ora conta 1,6 FTE.

Ringraziamo tutto il team per il suo impegno instancabile. Auguriamo ad Agnes Nienhaus e Annette Koller il meglio per il loro futuro professionale.

2.3. Gruppo di esperti di presa in carico

Il gruppo di esperti di presa in carico ha il compito di valutare le candidature dei nuovi Centri di riferimento e i rapporti dei CMR e dei CR già riconosciuti.

Nel 2024, il gruppo di esperti di presa in carico si è occupato delle candidature ricevute, un compito molto oneroso per tutti i membri del gruppo. Nel corso del 2024, due membri hanno lasciato il gruppo di esperti di presa in carico. Il segretariato ha il compito di reclutare nuove persone per rafforzare questo gruppo.

Il loro impegno è qui esplicitamente sottolineato e kosek desidera ringraziare tutti i membri del gruppo di esperti.

I membri del gruppo di esperti di presa in carico al 31 dicembre 2024 erano:

- Dott. Fabrizio Barazzoni, presidente del gruppo di esperti
- PD Dott.ssa Jasmin Barman, collaboratrice scientifica, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli
- Dott.ssa Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet Svizzera
- Prof.ssa Isabel Filges, Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
- Prof. Michaël Hofer, Unité romande d'immuno-rhumatologie pédiatrique, CHUV, vicepresidente del gruppo di esperti
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- Beatrice Reimann, Coordinatrice Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)
- Dott.ssa Ursula Schafroth, Società svizzera dei consulenti medici e dei medici assicurativi (SSMC)
- Dott.ssa Therese Stutz Steiger, ProRaris

3. Prospettive future

A fronte delle numerose domande di riconoscimento ricevute, kosek ha dovuto concentrarsi sull'attuazione della procedura di riconoscimento. Pertanto, nell'anno in esame non è stato possibile sostenere i fornitori di servizi e i rappresentanti dei pazienti nella formazione di reti come in precedenza. Tuttavia, il riconoscimento dei Centri di riferimento da parte di kosek consentirà di far conoscere altre forme e organizzazioni di reti, che potranno servire da esempio per le reti future. Quindi probabilmente non sarà più necessario il sostegno di kosek per la fase di creazione di nuove reti. Inoltre, nel 2025 sarà necessario avviare la rivalutazione delle strutture riconosciute.

Il prossimo anno kosek prevede di raggiungere ulteriori traguardi, in particolare:

→ Il completamento della valutazione dei Centri di riferimento che hanno presentato domanda nel 2023 e nel 2024.
→ La pianificazione e lo sviluppo di strumenti per poter rivalutare puntualmente (a partire dal 2027) le strutture riconosciute.
→ La campagna informativa comune del gruppo di coordinamento dei CMR in occasione della Giornata delle Malattie Rare, con l'obiettivo di far conoscere meglio le offerte destinate alle persone senza diagnosi.
→ Una presa di posizione in merito alla base giuridica relativa alle malattie rare, in fase di consultazione, in collaborazione con altri partner nazionali.
→ La garanzia del finanziamento transitorio per Orphanet.

Infine, kosek continua a impegnarsi per garantire la sicurezza delle proprie finanze anche in futuro, in modo da poter proseguire il suo lavoro nel 2025 e oltre.