



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

Nationale Koordination Seltene Krankheiten

Jahresbericht 2022

28. Juni 2023

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	2
Tätigkeitsbericht	3
1. Aktivitäten 2022	3
1.1. Ordentliches Anerkennungsverfahren der kosek für Referenzzentren (RZ)	3
1.2. Anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) und Referenzzentren (RZ)	4
1.3. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)	4
1.4. Abschluss der zwei Teilprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung	4
1.5. Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)	5
1.6. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz	5
1.7. Projektfinanzierung	6
2. Gremien	6
2.1. Vorstand	6
2.2. Geschäftsstelle	7
2.3. Fachgruppe Versorgung	7
2.4. Weitere Gremien	7
3. Ausblick	8

Hinweis: die deutsche Version dieses Jahresberichts ist die Originalversion

Vorwort

« Der Mensch kann nur dann neue Ozeane entdecken, wenn er den Mut hat, das Ufer aus den Augen zu verlieren » A. Gide

Nach der Anerkennung der Referenzzentren in den Pilotprojekten im Jahr 2021 widmete sich die kosek im Jahr 2022 der Umsetzung des ordentlichen Anerkennungsverfahrens für Referenzzentren. Da die Finanzen der kosek zeitlich begrenzt sind, hat sie dieses ordentliche Anerkennungsverfahren innerhalb weniger Monate konzipiert und organisiert, so dass die erste Bewerbungsrunde im Oktober 2022 lanciert werden konnte.

Dieser Start markiert für die kosek den Übergang von einer Pionierphase zu einer längeren ordentlichen Phase, die hoffentlich in einigen Jahren zu einer landesweiten Abdeckung und einer besseren Versorgung von Menschen mit einer oder mehreren seltenen Krankheiten in der Schweiz führen wird.

Die Reise zu diesen neuen, vielversprechenden Ufern ist noch lang, aber die Motivation und Dynamik innerhalb der kosek - wie auch in ihrer Zusammenarbeit mit den anderen Akteuren des nationalen Konzepts - ist gross, sodass ich davon überzeugt bin, dass wir es gemeinsam schaffen werden. Im Namen der kosek möchte ich mit diesen Zeilen auch all jenen danken, die in irgendeiner Form zu den Entwicklungen der kosek zum Wohle der betroffenen Menschen beitragen. Mein Dank gilt auch dem Bundesamt für Gesundheit sowie den privaten Wohltätigkeitsorganisationen und Stiftungen, die uns finanziell unterstützen und ohne welche all dies kaum möglich wäre. Ein riesiges Dankeschön für diese unentbehrliche und so wertvolle Unterstützung!

Die Finanzierung der kosek, des Registers für Seltene Krankheiten und Orphanet bleibt trotz unseren grossen Bemühungen herausfordernd und dies schwebt seit mehreren Jahren wie eine Regenwolke über uns. Dazu kommt, dass auch die Leistungserbringer eine Unterfinanzierung in der komplexen Patientenversorgung verzeichnen. Unsere Hoffnung liegt in der schnellstmöglichen Umsetzung der beiden Motionen zugunsten seltener Krankheiten¹, welche vom Parlament im Jahr 2022 angenommen wurden. Es liegt nun an uns, wachsam zu bleiben und dafür zu sorgen, dass unsere Anliegen und Forderungen gehört und berücksichtigt werden.

Ich wünsche Ihnen viel Spass beim Lesen dieses Jahresrückblicks.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident kosek

¹ Motion [21.3978](#) und Motion [22.3379](#)

Tätigkeitsbericht

1. Aktivitäten 2022

Nach den abgeschlossenen Projekten bzgl. Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) und Pilotprojekte im 2021, ist die kosek auf zu neuen Ufern und hat sich intensiv damit beschäftigt, das ordentliche Anerkennungsverfahren für alle (weiteren) Krankheitsgruppen zu gestalten, umzusetzen und ihn bei den Leistungserbringenden bekannt zu machen. Dieser wurde am 1. Oktober 2022 erfolgreich lanciert.

Im Folgenden möchten wir die wichtigsten Aktivitäten der kosek während des Berichtsjahres kurz vorstellen.

1.1. Ordentliches Anerkennungsverfahren der kosek für Referenzzentren (RZ)

Nach dem Abschluss der Pilotprojekte, hat sich die kosek, wie ursprünglich geplant, dem ordentlichen Anerkennungsverfahren für RZ in allen weiteren Krankheitsgruppen gewidmet. Dabei stützte sich die kosek auf den in den Pilotprojekten erarbeiteten Grundlagen und Instrumente. Sie holte jedoch auch gezielt das Feedback der Akteure innerhalb der Pilotprojekte ein, um das Verfahren zu verbessern und effizienter zu gestalten.

So hat sie neu ein Anerkennungsverfahren in drei Phasen entwickelt:

- Phase I: Schriftliche Eingabe von Informationen bzgl. Kandidatenzentrum und Versorgungsnetzwerk (innerhalb von Fragebögen und weiteren Dokumenten)
- Phase II: Präsentation des Versorgungsnetzwerkes durch ein gemeinsames Treffen mit den Netzwerk-Akteuren
- Phase III: Besuch vor Ort der Kandidatenzentren durch die kosek

Darüber hinaus hat die kosek wenige Anforderungen an Kandidatenzentren für eine Bewerbung für eine Anerkennung festgelegt: Kandidatenzentren dürfen sich demnach nur bewerben, wenn sie Teil eines nationalen Netzwerkes sind, wenn sie die gesamte Lebensspanne der Betroffenen abdecken (Kinder und Erwachsene) und wenn sie einen grossen Teil der Krankheiten innerhalb einer Krankheitsgruppe² abdecken.

Mit diesen Voraussetzungen hat die kosek, das Anerkennungsverfahren für alle Krankheitsgruppen am 1. Oktober 2022 eröffnet.

Die Eröffnung dieses ordentlichen Verfahrens wurde durch verschiedene Kommunikationsmassnahmen begleitet, um sicherzustellen, dass möglichst alle Interessierten über das neue Verfahren, und dessen Voraussetzungen informiert sind.

Zwischen August und Oktober hat die kosek somit elf Informationsanlässe in Zusammenarbeit mit Spitälern aber auch mit der FMH sowie ProRaris organisiert. Neben der Präsentation des ordentlichen Anerkennungsverfahrens und den Voraussetzungen für eine Bewerbung, hatten die Teilnehmenden jeweils Zeit, Fragen zu stellen und sich mit der kosek auszutauschen. Diese Möglichkeit wurde rege genutzt und war für alle Anwesenden lehrreich.

Die Frist zur Einreichung der Bewerbungen wurde auf den 31.01.2023 festgelegt. Jedoch sollen interessierte Kandidatenzentren, welche zuerst den Anforderungen der kosek entsprechen müssen (und z.B. ein nationales Netzwerk aufbauen), die Möglichkeit erhalten sich auch im 2024 oder in den darauffolgenden Jahren zu bewerben.

Es wird sich Ende Januar 2023 erstmals zeigen, ob und wie viele interessierte Kandidatenzentren sich bei der kosek bewerben. Diese erste Phase wird die Organisation der anfallenden Arbeit der kosek in den nächsten Jahren massgebend mitbestimmen.

² Die kosek hat die Unterteilung der Krankheiten in Krankheitsgruppen aus Europa übernommen ([European Reference Network, ERN](#)).

1.2. Anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) und Referenzzentren (RZ)

Bereits anerkannte Versorgungsstrukturen erstatten der kosek regelmässig Bericht über den Stand ihrer Aktivitäten, allfällige Auflagen und Herausforderungen. 2022 hat die kosek die Vorlagen für die Berichterstattung der zwei-Jahresberichte verabschiedet und den ZSK zukommen lassen. Die ersten Berichte sind von den ZSKs eingegangen, welche 2020 durch die kosek anerkannt wurden.

1.3. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)

Die Koordinationsgruppe der ZSK traf sich 2022 vier Mal. Sie diskutierte Herausforderungen, welche mit der Einrichtung von ZSK verbunden sind, wie z.B. die Zusammenarbeit mit dem Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK), Tariffragen im Zusammenhang mit der Suche nach einer korrekten Diagnose oder das Follow-up von Patienten, welche nach Konsultation des ZSKs keine Diagnose haben. Regelmässig berichten sowohl das SRSK als auch die nationale Arbeitsgruppe Kodierung ihren Stand der Arbeiten in dieser Gruppe, zur Information für seine Mitglieder.

Darüber hinaus ist 2022 ein gemeinsamer [Artikel](#) dieser Gruppe, welcher die Arbeit der ZSK vorstellt, in der Schweizerischen Ärztezeitung erschienen.

1.4. Abschluss der zwei Teilprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung

Mit dem Abschluss der zwei Teilprojekte der kosek – das Teilprojekt zur Anerkennung von ZSK sowie das Teilprojekt zur Anerkennung von RZ in den Pilotprojekten hat die kosek 2022 in einem [Brief ans Bundesamt für Gesundheit \(BAG\)](#) ihre Erkenntnisse aus den Teilprojekten zusammengefasst und Empfehlungen für die weitere Umsetzung innerhalb des nationalen Konzepts seltene Krankheiten (NKSK) formuliert.

Die kosek ist auf die Herausforderungen im Bereich der seltenen Krankheiten eingegangen und hat dazu unter anderem empfohlen, den Bottom-up-Ansatz der kosek zu erhalten, das Anerkennungsverfahren ohne Qualitätseinbusse zu vereinfachen aber auch die Beteiligung der Betroffenen weiter zu stärken, sowie ein Gesamtsystem zur Verbesserung der Versorgung zu bauen und entsprechend zu finanzieren bzw. zu vergüten.

Zentren für seltene Krankheiten

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

Die Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten

Diese Gruppe besteht aus den jeweiligen Koordinationspersonen der von der kosek anerkannten ZSK und Patientenvertretende aus allen Landesteilen. Das Ziel der Gruppe ist der Austausch sowie die Koordination gemeinsamer Aktivitäten.

1.5. Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Bereits in ihrem ersten Vereinsjahr hatte die kosek die Schirmherrschaft für das SRSK übernommen. 2020 erhielt das SRSK auf der Grundlage von Art. 24 des Krebsregistrierungsgesetzes (KRG) eine finanzielle Unterstützung durch den Bund. Mit dieser erfreulichen Nachricht ist das SRSK bis 2025 gut aufgestellt, um seine Projekte voranzutreiben.

Im Jahr 2022 hat das SRSK in Zusammenarbeit mit neun Institutionen die Prozesse des Einholens der Patienteneinwilligung und der Datenaufbereitung bzw. den Datentransfer weiter konkretisiert. Zusätzlich wurden erste Schritte mit elf weiteren Institutionen diskutiert.

Es stehen insgesamt drei Methoden zur Verfügung, um Daten an das SRSK zu übermitteln. Universitäts- und Kantonsspitäler haben die Möglichkeit, entweder Patientendaten automatisch zu übertragen oder manuell über eine Online-Anwendung einzugeben. Auch eine Selbstregistrierung der Betroffenen ist möglich, indem sie ein Papierformular ausfüllen. Um den Bedürfnissen der Patienten noch besser gerecht zu werden, plant das SRSK, das Papierformular bald um eine Online-Plattform zur Selbstregistrierung zu ergänzen.

Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten

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) klinischen Studien und Forschungsprojekten teilnehmen können. Gleichzeitig dient das Register der Darstellung der Epidemiologie der seltenen Krankheiten in der Schweiz und trägt damit zur Eruerung des Versorgungsbedarfs und bei der Analyse der effektiven Versorgung mit bei.

1.6. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz

Im Rahmen des internationalen Netzwerks Orphanet, pflegt Orphanet Schweiz die Schweizer Daten und trägt dazu bei, die Expertise zu seltenen Krankheiten innerhalb der Spitäler für alle zugänglich und sichtbar zu machen.

Ende 2022 umfasst das Verzeichnis für die Schweiz unter anderem 115 Patientenorganisationen und 271 Expertenzentren, die sich der medizinischen Versorgung widmen. Auf dem Web-Portal erhalten die von der kosek anerkannten Angebote dabei das international gültige Label «Reference Centre».

Orphanet Schweiz beteiligt sich ausserdem gemeinsam mit dem SRSK an der Implementierung der ORPHA-Codes in den Schweizer Spitalern und ist somit ein wichtiger Akteur in der Arbeitsgruppe Kodierung (s. Abschnitt 1.2.).

Die grösste Herausforderung jedoch bleibt die Finanzierung von Orphanet Schweiz. Diese konnte 2022 durch einen ausserordentlichen Unterstützungsbeitrag der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) gesichert werden. Wir möchten der SAMW hierfür unseren Dank aussprechen.

Orphanet

Orphanet ist ein internationales Netzwerk, das umfassende Informationen zu seltenen Krankheiten zu Verfügung stellt. Orphanet pflegt die internationale Klassifikation Orphacode und aktualisiert diese laufend aufgrund aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse. Das Web-Portal von Orphanet enthält Definitionen und Beschreibungen aller seltenen Krankheiten, führt Expertisezentren, Fachpersonen und Patientenorganisationen auf und listet vorhandene Arzneimittel für seltene Krankheiten, Register, Studienliteratur und Forschungsprojekte. Das Portal ermöglicht auch die Sichtbarmachung von Angeboten in der Schweiz.

Der Bund hat die wichtige Rolle von Orphanet Schweiz anerkannt und gegenüber dem internationalen Netzwerk bestätigt.

1.7. Projektfinanzierung

Die fehlenden finanziellen Mittel zur Umsetzung ihrer Projekte beschäftigten die kosek auch 2022. So war die Geschäftsstelle der kosek, zusätzlich zu den inhaltlichen Arbeiten für die Projekte, erneut auf ein Fundraising angewiesen. Auf diesem Weg erhielt der Verein mehrere Unterstützungsbeiträge, unter anderem von der Styner-Stiftung, der Stiftung Uniscientia, und anderen, die nicht namentlich erwähnt werden wollen. Diese Unterstützung ermöglicht es der kosek, für das Jahr 2022 eine ausgeglichene Rechnung auszuweisen und zuversichtlich ins nächste Jahr zu starten. Wir möchten die Gelegenheit nutzen, diesen Stiftungen für ihre wertvolle Unterstützung zu danken.

Es ist der kosek ausserdem gelungen, auch für das Jahr 2022 eine Teilfinanzierung des BAG zu erhalten. Dieses hat einer zeitlich begrenzten finanziellen Unterstützung von max. 100'000 CHF zugesagt. Die kosek freut sich über diese willkommene Unterstützung. Sie ist sich jedoch bewusst, dass mit einer jahresweisen Teilfinanzierung das Problem der fehlenden finanziellen Absicherung nicht nachhaltig gelöst wird.

Die Herausforderung der Finanzierung stellt sich Jahr für Jahr auch für die weiteren Massnahmen im Nationalen Konzept seltene Krankheiten. Diese haben für die Arbeiten der kosek eine grosse Relevanz, namentlich das SRSK, (s. Abschnitt 1.4.) und das Informationsportal Orphanet (s. Abschnitt 1.5.), deren Arbeiten in der Schweiz gar nicht oder nicht im ausreichenden Umfang finanziert sind. Deshalb unterstützt die kosek auch die Finanzierungsanstrengungen dieser beiden Projekte, auch wenn diese in der Federführung bei den Partnern der kosek liegen. Die kosek ist unglücklich über diese unsichere Planung, welche all diese Akteure viel Energie kostet.

Umso mehr freut sich die kosek, dass die Motion 21.3978 «Für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten», welche dem Bundesrat den Auftrag gibt, gesetzliche Grundlagen zu schaffen, die eine nachhaltige Finanzierung der Public-Health-Aufgaben im Bereich der seltenen Krankheiten ermöglichen 2022 auch im Nationalrat angenommen wurde. Diese Motion gibt der kosek und ihren Partnerprojekten die Hoffnung, dass sich in den kommenden Jahren die finanziellen Grundlagen für den nachhaltigen Bestand der gemeinsamen Projekte mit der Umsetzung der gesetzlichen Grundlage verbessern werden. Jedoch gilt es bis zur Umsetzung dieser gesetzlichen Grundlage für alle Projekte im nationalen Konzept seltene Krankheiten eine Übergangsförderung zu finden. Dies wird keine einfache Aufgabe sein!

2. Gremien

2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2022 waren:

- Dr. J.-B. Wasserfallen, Präsident (Universitäre Medizin Schweiz)
- M. Knoblauch, Vizepräsident (ProRaris, Stellvertretung: Dr. J. De Sà)
- Prof. M. Baumgartner (Allianz Kinderspitäler Schweiz, Stellvertretung: Prof. G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Verein der nicht-universitären Spitäler und Kliniken, Stellvertretung: Prof. G. P. Ramelli)
- Prof. H. Bounameaux (Schweizerische Akademie für medizinische Wissenschaften, Stellvertretung: Prof. A. Superti-Furga)
- N. Gérard (Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Gesundheitsdirektoren, Stellvertretung: M. Jordi)

Im Vorstand sind jeweils Vertreterinnen und Vertreter 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%) arbeiten in der Geschäftsstelle Christine Guckert Delasoie (60%) als Projektleiterin für die Umsetzung der Projekte und Beat Schumacher als Verantwortlicher für die Projektfinanzierung (10%). Ab Mitte 2022 konnte die kosek zusätzlich eine Projektassistentin (40%), Elisa Casalegno, gewinnen.

2.3. Fachgruppe Versorgung

Die Fachgruppe Versorgung hat den Auftrag, die Anerkennungsverfahren für ZSK sowie für RZ zuhanden des Vorstandes aufzubereiten und umzusetzen (bzw. die Bewerbungen zu evaluieren). Darüber hinaus evaluiert die Gruppe die Berichte der bereits anerkannten ZSK und RZ.

Im Jahr 2022 wurde der Fokus auf die Ausarbeitung und Umsetzung des ordentlichen Anerkennungsverfahrens gelegt. Die Fachgruppe Versorgung traf sich insgesamt vier Mal im 2022 und hat zusätzlich zu den Instrumenten für interessierte Bewerberzentren auch Raster für die Evaluation der Bewerbungen aufbereitet.

Darüber hinaus hat die Fachgruppe Versorgung die Berichte der bereits anerkannten ZSK zuhanden des Vorstandes evaluiert. Das Engagement dieser Gruppe wird hier explizit hervorgehoben, und die kosek möchte sich dafür bei den Mitgliedern der Fachgruppe bedanken.

Mitglieder der Fachgruppe Versorgung sind:

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

Mit der Umsetzung des ordentlichen Anerkennungsverfahrens wurde auch der Aufwand der Fachgruppe thematisiert. So wurde beschlossen, zwei zusätzliche Mitglieder in die Fachgruppe Versorgung aufzunehmen, um die anfallende Evaluationsarbeit besser bewältigen zu können.

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. Diese Gruppe wurde 2022 nicht konsultiert.

3. Ausblick

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

- Die Koordinationsgruppe der ZSK koordiniert gemeinsame Projekte. Sie informiert in verschiedenen Kanälen über die neuen Angebote.
- Die kosek eröffnet die zweite Bewerbungsrunde im ordentlichen Anerkennungsverfahren (für Krankheitsgruppen, in denen noch keine Bewerbungen eingegangen sind) und führt im Rahmen ihrer Kapazitäten weiter die konkreten Verfahren für spezifische Krankheitsgruppen durch. Dabei stimmt sie sich mit den Anbietern, Fachgesellschaften und Patientenorganisationen in den jeweiligen Krankheitsgruppen ab.
- Die kosek informiert weiterhin gezielte Zielgruppen zum Anerkennungsverfahren, wie IV-Stellen und die Dachverbände der Krankenversicherer
- Die Bewerbungen werden innerhalb des ordentlichen Anerkennungsverfahrens in drei Phasen evaluiert. Bei zahlreich eingegangenen Bewerbungen priorisiert die kosek die Evaluationsarbeit nach Kriterien.
- Die neu geschaffenen Versorgungsstrukturen werden breit(er) bekannt gemacht.
- Die kosek erreicht mit dem ordentlichen Anerkennungsverfahren einen zufriedenstellenden Rhythmus und eine Balance zwischen Begleitung von Leistungserbringern und Patientenvertretenden in der Netzwerkbildung und der konkreten Anerkennung von RZ.

Darüber hinaus setzt sich die kosek weiterhin für die finanzielle Sicherung ihrer Zukunft ein, um ihre Arbeit auch 2023 und darüber hinaus fortsetzen zu können.