



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

Nationale Koordination Seltene Krankheiten

Jahresbericht 2020

4. Mai 2021

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	2
Tätigkeitsbericht	3
1. Aktivitäten 2020	3
1.1. Anerkennung der Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek	3
1.2. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten	3
1.3. Pilotprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung	3
1.4. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz	4
1.5. Das Schweizerische Register für seltene Krankheiten (SRSK)	4
1.6. Projektfinanzierung	5
2. Gremien	5
2.1. Vorstand	5
2.2. Geschäftsstelle	6
2.3. Fachgruppen	6
2.4. Weitere Gremien	6
3. Ausblick	7

Vorwort

Das Gras wächst nicht schneller, wenn man daran zieht.
(Afrikanisches Sprichwort)

Das anhaltende Arbeitstempo, welches die kosek seit den Anfängen begleitet, setzte sich auch im Jahr 2020 fort, trotz des Einzugs der Covid-19-Pandemie. So führte die Umsetzung der Projekte die kosek zu zwei neuen Erfolgen: die Anerkennung von 6 Strukturen als Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) und die Lancierung des Anerkennungsverfahrens für Referenzzentren (RZ) in den Pilotprojekten für neuromuskuläre Krankheiten einerseits und seltene Stoffwechselkrankheiten andererseits sowie eine 2. Ausschreibung für die Anerkennung als ZSK, in der Hoffnung, alle 3 Sprachregionen der Schweiz abdecken zu können.

Diese Fortschritte wären ohne das bemerkenswerte ehrenamtliche Engagement von Leistungserbringenden, Patienten/Patientinnen und allen Mitgliedern der Arbeitsgruppen und des Kosek-Vorstandes niemals möglich gewesen. Ihnen gebührt ein grosser Dank!

Auch in diesem Jahr wurden wir für unsere Projekte von mehreren karitativen Organisationen finanziell unterstützt. Diese Organisationen haben zu unseren Erfolgen beigetragen, und wir möchten uns an dieser Stelle ganz herzlich bei ihnen bedanken.

Es braucht jedoch noch etwas Zeit, die Projekte, welche in nur 3 Jahren auf die Beine gestellt wurden, zu konsolidieren, sowie nachhaltige Lösungen für die Zukunft der kosek zu finden. Zeit, die sich die kosek 2021 wahrscheinlich nehmen muss. Gleichzeitig muss der Vorstand Überlegungen führen, wie die Struktur der kosek aussehen soll, damit sie nachhaltig bestehende Zentren für seltene Krankheiten und Referenzzentren begleiten sowie den ordentlichen Anerkennungsprozess für Referenzzentren in anderen als den von den Pilotprojekten abgedeckten Bereichen lancieren kann.

Mit dieser Perspektive möchten wir die Bilanz des vergangenen Jahres ziehen. Ich wünsche Ihnen eine angenehme Lektüre unseres Jahresberichts.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident der kosek

Tätigkeitsbericht

1. Aktivitäten 2020

Die Arbeit der kosek hat im Jahr 2020 Erfolge gezeigt, insbesondere mit der Anerkennung von 6 Strukturen als Zentren für seltene Krankheiten (ZSK), die Lancierung des Anerkennungsverfahrens für Referenzzentren (RZ) in den Pilotprojekten für neuromuskuläre Erkrankungen sowie seltene Stoffwechselkrankheiten und einen 2. Aufruf zur Bewerbung als ZSK.

Im Folgenden möchten wir die wichtigsten Aktivitäten kurz vorstellen.

1.1. Anerkennung der Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek

Im Juni 2020 hat die kosek, nach Auswertung der eingegangenen Anträge, 6 Zentren für seltene Krankheiten offiziell anerkannt:

- [Universitätszentrum für Seltene Krankheiten Basel](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern](#)
- [Centre Maladies Rares des Hôpitaux Universitaires de Genève \(HUG\)](#)
- [Centre Maladies Rares du Centre hospitalier universitaire vaudois \(CHUV\) à Lausanne](#)
- [Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten \(ZSK-O\) Saint-Gallen](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich](#)

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.

Verschiedene Medien-Beiträge in der Deutschschweiz und der Romandie haben diese wichtige Etappe begleitet (s. [Webseite](#) der kosek). Parallel dazu hat die kosek eine zweite Anerkennungsrunde für Zentren für seltene Krankheiten gestartet, mit dem Ziel alle drei Sprachregionen der Schweiz abzudecken. Im Herbst wurden mehrere Anträge eingereicht. Die offizielle Anerkennung durch die kosek soll Mitte 2021 erfolgen.

1.2. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten

Die *Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten* kam 2020 dreimal zusammen. Sie diskutierten Herausforderungen, welche mit der Einrichtung von Zentren für Seltene Krankheiten verbunden sind, wie z.B. die Kodierung von seltenen Krankheiten, die Koordination von Helplines oder Tariffragen im Zusammenhang mit der Suche nach einer korrekten Diagnose. Sie initiierte auch die Ausarbeitung eines gemeinsamen Artikels, der 2021 in der Schweizerischen Ärztezeitung erscheinen soll.

Die Koordinationsgruppe der ZSK

Diese Gruppe besteht aus den Koordinatoren/innen der Spitäler, welche ihr Interesse bekundet hatten, ein Zentrum für seltene Krankheiten aufzubauen, sowie Patientenvertreter/innen. Das Ziel der Gruppe ist der Austausch sowie die Koordination gemeinsamer Aktivitäten.

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. Das Ziel dieser Pilotprojekte ist einerseits die Anerkennung von Referenzzentren (RZ) in diesen Bereichen und andererseits die Prüfung der Instrumente und Schritte im Anerkennungsverfahren. Diese sollen bei Bedarf angepasst werden, bevor der ordentliche Anerkennungsprozess für Referenzzentren für andere Krankheitsgruppen gestartet wird.

Im Juli 2020 lancierte die kosek das Anerkennungsverfahren für Pilotprojekte. Bei diesem Verfahren müssen die kandidierenden Zentren zwei Fragebögen ausfüllen, einer mit Informationen über das Zentrum und der andere mit Informationen über das Versorgungsnetzwerk, welchem das antragstellende Zentrum angehören soll, entsprechend dem von der kosek entwickelten Versorgungskonzept.

Die Frist für die Einreichung der Fragebögen für die Bewerberzentren wurde auf den 31. Dezember 2020 festgelegt. Die Frist für die Netzwerkfragebögen wurde aufgrund der Pandemie bis zum 31. März 2021 verlängert. Wichtige Sitzungen für den Aufbau/ die Anpassung des Netzwerks mussten nämlich verschoben werden.

Die Anerkennungsentscheide zu den Referenzzentren in den Pilotprojekten werden bis Ende Sommer 2021 erwartet.

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 die Sichtbarmachung von Angeboten in der Schweiz.

Mit der Unterzeichnung einer Zusammenarbeitsvereinbarung zwischen Orphanet Schweiz und der kosek im 2019 konnte ein neuer Mitarbeiter eingestellt werden. Dieser soll die (zusätzlichen) Daten aus der Deutschschweiz für die Orphanet-Datenbank aufbereiten und publizieren. 2020 wurden demnach 122 Fachpersonen und 33 neue Expertenzentren (davon ca. 70% in der Deutschschweiz) veröffentlicht, parallel zur Veröffentlichung der Daten in der übrigen Schweiz zu diagnostischen und wissenschaftlichen Aktivitäten (81 Forschungsprojekte, 10 klinische Studien und 6 Register und Patientenvereinigungen) sowie der obligatorischen jährlichen Aktualisierung. Außerdem wurden die anerkannten Zentren für seltene Krankheiten zum ersten Mal mithilfe ihres Antrags bei der kosek in die Orphanet-Datenbank aufgenommen und veröffentlicht (bzw. aktualisiert).

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. Das Schweizerische Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Bereits in ihrem ersten Vereinsjahr hatte die kosek die Trägerschaft für das Schweizerische Register für seltene Krankheiten (SRSK) übernommen. Dabei war die Finanzierung des SRSK eine grosse Herausforderung. 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 in den nächsten 5 Jahren gut aufgestellt, um ihre Projekte voranzutreiben, nämlich die Integration von Menschen mit seltenen Krankheiten in die Datenbank des Registers.

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 2020 erneut das ganze Jahr. So startete die Geschäftsstelle der kosek, zusätzlich zu den inhaltlichen Arbeiten für die Projekte, erneut ein Fundraising bei privaten Stiftungen. Auf diesem Weg erhielt der Verein mehrere Unterstützungsbeiträge, unter anderem von der Fondation Andrea Ferrari sowie der Gertrude von Meissner-Stiftung und anderen, die nicht namentlich erwähnt werden wollen. Diese Unterstützung ermöglicht der kosek für das Jahr 2020, eine ausgeglichene Rechnung auszuweisen und zuversichtlich ins 2021 zu starten. Wir möchten die Gelegenheit nutzen, diesen Stiftungen für ihre wertvolle Unterstützung zu danken.

2020 haben die kosek-Mitglieder einstimmig beschlossen, die Projekte der kosek weiterhin zu unterstützen, zumindest bis zum Abschluss der laufenden Projekte, welcher für Ende 2021 geplant ist. Diese wertvolle Unterstützung gibt der kosek und seinen Partnern ein zusätzliches Jahr, um die Projekte abzuschließen, insbesondere die Pilotprojekte zur Anerkennung der Referenzzentren. Diese Zeit wird aber auch benötigt, um eine Strategie für die Nachhaltigkeit der Struktur der kosek oder zumindest für die Prozesse der Anerkennung und Re-evaluation der Strukturen für die Versorgung von Patienten mit einer seltenen Krankheit aufzustellen.

Für das Jahr 2021 ist es der kosek gelungen, eine Teilfinanzierung vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) zu erhalten. Dieses hat einer zeitlich begrenzten finanziellen Unterstützung von max. 100'000 CHF zugesagt. Die kosek freut sich über diese willkommene finanzielle Unterstützung. Sie ist sich jedoch bewusst, dass diese das Problem der fehlenden Finanzierung nicht nachhaltig lösen wird.

Die Herausforderung der Finanzierung wird sich aber auch nächstes Jahr für die weiteren Massnahmen im Nationalen Konzept seltene Krankheiten stellen. Diese haben für die Arbeiten der kosek eine grosse Relevanz, namentlich der Aufbau des SRSK, (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. Deshalb unterstützt die kosek auch die Finanzierungsbemühungen dieser Projekte, welche in der Federführung bei unseren Partnern liegen.

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 vorwärtstreiben. Alle beteiligten Spitäler setzen dazu Personalressourcen ein und haben oft eigens Stellen dafür 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.

2. Gremien

2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2020 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: Prof. G. P. Ramelli)
- 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. Während ihres Mutterschaftsurlaubs wurde sie durch Julie Perrin vertreten. Beat Schumacher, Verantwortlicher für die Projektfinanzierung (10%) vervollständigt das Team.

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.

Im Jahr 2020 arbeitete die Gruppe zunächst an der Fertigstellung der Instrumente für die Anerkennung der Referenzzentren und dann an der Evaluierung der Zentren für seltene Krankheiten (2. Ausschreibung). Die Gruppe traf sich insgesamt fünfmal, persönlich und dann virtuell, sobald die Pandemie ausgebrochen ist. Das Engagement und die Ernsthaftigkeit dieser Gruppe wird hier noch einmal explizit betont, da jedes Mitglied zwischen 20 und 30 Stunden Freiwilligenarbeit für die kosek im Jahr 2020 geleistet hat.

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. Barbara Grützmacher, Stv. Kantonsärztin, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern
- 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)
- Dr. Ursula Schafroth, Schw. Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV)

FACHGRUPPE DATEN & REGISTER

Im Jahr 2018 hat die kosek die Fachgruppe Daten & Register gebildet. Aufgrund fehlender Ressourcen um diese Gruppe zu leiten, wurden die Arbeiten in dieser Gruppe für unbestimmte Zeit pausiert.

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:

- Die Zentren für seltene Krankheiten, welche einen Antrag in der 2. Anerkennungsrunde eingereicht haben, sind offiziell anerkannt. Die Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten koordiniert gemeinsame Projekte.
- Referenzzentren in den Pilotprojekten werden offiziell anerkannt.
- Die Versorgungsnetzwerke sind konstituiert und operationell. Die darin engagierten Akteure arbeiten im Netzwerk zusammen und erarbeiten eine gemeinsame Agenda
- Die Pilotprojekte werden ausgewertet. Die Ergebnisse der Auswertung werden zur Verbesserung der Anerkennungsinstrumente und -schritte verwendet, um das ordentliche Verfahren zu starten.
- Die Phase der Pilotprojekte wird abgeschlossen
- Die Lancierung des ordentlichen Anerkennungsverfahrens ist organisiert nach den Kapazitäten der kosek und aufgrund der Zusammenarbeiten zwischen Institutionen in einer Krankheitsgruppe. Der Anerkennungsprozess ist allen interessierten Institutionen zugänglich und diese werden über die Reihenfolge der Prioritäten in Bezug auf die Krankheitsgruppen informiert.

Darüber hinaus wird 2021 für den Verein kosek ein Schlüsseljahr werden: Da die kosek-Mitglieder einstimmig beschlossen haben, die kosek mindestens bis zum Abschluss der laufenden Projekte, welcher für Ende 2021 geplant ist, weiter zu unterstützen, muss die kosek bis Ende 2021 zwingend ihre Zukunft definieren. Wir hoffen daher, im nächsten Jahresbericht gute Nachrichten verkünden zu können...