



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

Nationale Koordination Seltene Krankheiten

Jahresbericht 2023

19. Juni 2024

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	2
Tätigkeitsbericht	3
1. Aktivitäten 2023	3
1.1. Ordentliches Anerkennungsverfahren der kosek für Referenzzentren (RZ)	3
1.2. Anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)	3
1.3. Koordinationsgruppe der Zentren für Seltene Krankheiten (ZSK)	3
1.4. Anerkannte Referenzzentren (RZ)	4
1.5. Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK)	4
1.6. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz	4
1.7. Projektfinanzierung	5
2. Gremien	6
2.1. Vorstand	6
2.2. Geschäftsstelle	6
2.3. Fachgruppe Versorgung	6
3. Ausblick	7

Hinweis: die deutsche Version dieses Jahresberichts ist die Originalversion

Vorwort

«Der Anfang ist mehr als die Hälfte des Ganzen» Aristoteles

Ein weiteres intensives Jahr ist für die kosek vergangen: nach der Lancierung des ordentlichen Bewerbungsverfahrens für die Anerkennung von Referenzzentren, erhielt die kosek zu Beginn des Jahres 2023 eine grosse Anzahl Bewerbungen. Dies übertraf die Erwartungen der kosek und zeigt die Motivation von Akteur:innen auf, gemeinsam die Versorgung von Betroffenen zu verbessern. Für die Auswertung der Bewerbungen war das Engagement sämtlicher Beteiligten grundlegend. Angesichts der grossen Anzahl Bewerbungen soll das Verfahren Ende 2024 abgeschlossen werden. An dieser Stelle möchte ich mich bei allen Personen, die sich in einem oder mehreren Gremien der kosek engagieren, für ihre ausgezeichnete Arbeit bedanken.

Leider haben sich unsere Anliegen in Bezug auf die fehlende Finanzierung der Akteur:innen innerhalb des Nationalen Konzepts für Seltene Krankheiten, und in Bezug auf die Leistungsvergütung für die Betreuung der Patientinnen und Patienten durch die Versicherungen, kaum verändert. Unsere Hoffnung liegt weiterhin in der Umsetzung einer gesetzlichen Grundlage für seltene Krankheiten. Wir freuen uns, dass die Arbeiten diesbezüglich begonnen haben, und hoffen, dass damit die bestehenden Strukturen (kosek, Orphanet und das Schweizer Register für seltene Krankheiten) bald eine nachhaltige finanzielle Grundlage erhalten.

All unsere Bemühungen wären ohne die finanzielle Unterstützung des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) und privater Organisationen nicht möglich. Durch diese Unterstützung konnten wir die Strukturen weiter ausbauen. Ich möchte ihnen für ihren wichtigen Beitrag und ihr Vertrauen in unseren Ansatz ganz herzlich danken.

Schliesslich möchte ich ebenfalls allen Akteur:innen, die im Bereich der seltenen Krankheiten tätig sind, meinen aufrichtigen Dank aussprechen: Sie tragen täglich dazu bei, die Situation von Betroffenen zu verbessern, und ein Versorgungssystem aufzubauen, welches einen gleichberechtigteren und schnelleren Zugang zu den verfügbaren diagnostischen und therapeutischen Leistungen ermöglicht.

Ich wünsche Ihnen viel Spass beim Entdecken dieses Jahresberichts.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident kosek

Tätigkeitsbericht

1. Aktivitäten 2023

Nachdem die kosek ihr ordentliches Anerkennungsverfahren lanciert und breit bekannt gemacht hat, hat sie sich im Jahr 2023 auf den Eingang von Bewerbungen vorbereitet. Sie wurde von einer Vielzahl an Bewerbungen in verschiedenen Krankheitsgruppen überrascht. Dies zeigt, dass eine Anerkennung durch die kosek im Bereich der seltenen Krankheiten als wichtig angesehen wird, und dass die Massnahmen zur Bekanntmachung des Verfahrens, welche im Vorjahr erfolgt sind, die erhoffte Wirkung erzielt, und sogar übertroffen hat.

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

1.1. Ordentliches Anerkennungsverfahren der kosek für Referenzzentren (RZ)

Die kosek ist ursprünglich, aufgrund der limitierten Ressourcen ihrer Gremien, davon ausgegangen, dass sie im Jahr 2023 Bewerbungen in zwei Krankheitsgruppen evaluieren würde. Ende Januar 2023 bekam die kosek jedoch mehr als 40 Bewerbungen in 8 Krankheitsgruppen. Für die Geschäftsstelle und die Fachgruppe Versorgung war es eine grosse Herausforderung, alle Bewerbungen zu sichten respektive zu evaluieren. Dies war notwendig, um die Arbeit, welche auf die kosek zukam, zu organisieren.

Aufgrund der hohen Qualität und der Vielzahl der Bewerbungen hat die kosek nach Beratung mit der Fachgruppe Versorgung beschlossen, sämtliche Bewerbungen zu evaluieren. Dazu musste sie jedoch ihren Zeitrahmen anpassen. Im zweiten Halbjahr machte sich die Geschäftsstelle der kosek daran, alle Bewerberzentren und -netzwerke über diese Neuigkeit zu informieren und die weiteren Arbeiten im Verfahren zusammen mit der Fachgruppe Versorgung zu organisieren und durchzuführen. Ein Teil der Evaluationsarbeiten sowie die Anerkennungsentscheide sollen im Jahr 2024 erfolgen.

1.2. Anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)

Zentren für Seltene Krankheiten (ZSK)

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 Spitätern angesiedelt. Es gibt 9 anerkannte ZSK in der Schweiz.

Die Koordinationsgruppe der Zentren für Seltene Krankheiten

Diese Gruppe besteht aus den jeweiligen Koordinationspersonen der von der kosek anerkannten ZSK, Patientenvertretende aus allen Landesteilen sowie (neu) das Schweizerische Register für Seltene Krankheiten (SRSK). Das Ziel der Gruppe ist der Austausch sowie die Koordination gemeinsamer Aktivitäten.

Bereits anerkannte ZSK erstatten der kosek regelmässig Bericht über den Stand ihrer Aktivitäten, allfällige Auflagen und Herausforderungen. Die ersten Berichte sind von den ZSKs eingegangen, welche 2020 und 2021 durch die kosek anerkannt wurden. Die kosek hat diese Berichte evaluiert und gemeinsame Herausforderungen der ZSK identifiziert. Diese werden regelmässig in der Koordinationsgruppe thematisiert und es wird gemeinsam aktiv nach Lösungen gesucht.

1.3. Koordinationsgruppe der Zentren für Seltene Krankheiten (ZSK)

Die Koordinationsgruppe der ZSK traf sich 2023 fünf Mal, davon einmal im Universitätsspital Genf. An dieser Sitzung hat das ZSK Genf den Mitgliedern der Koordinationsgruppe sein breites Angebot für Menschen ohne Diagnose vorgestellt.

An seinen Sitzungen diskutierte die Koordinationsgruppe gemeinsame Herausforderungen 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 Patientinnen und Patienten, welche nach Konsultation des ZSKs keine Diagnose haben. Regelmässig berichten in dieser Gruppe sowohl das SRSK, welches neu ein ständiges Mitglied dieser Gruppe ist, als auch die

nationale Arbeitsgruppe Kodierung über ihren Stand der Arbeiten. So findet ein regelmässiger Austausch zwischen all diesen Akteur:innen statt.

Darüber hinaus werden gemeinsame Projekte für Menschen ohne Diagnose diskutiert und umgesetzt. Ende 2023 hat die Koordinationsgruppe beschlossen, eine gemeinsame nationale Informationskampagne zu entwickeln, um auf die Angebote der Helplines und ZSKs für Menschen ohne Diagnose aufmerksam zu machen. Die Kampagne soll am 29. Februar 2024, internationaler Tag der seltenen Krankheiten, lanciert werden. Die Vorarbeiten dazu starteten im Jahr 2023.

1.4. Anerkannte Referenzzentren (RZ)

Referenzzentren

Referenzzentren sind für die Versorgung und Betreuung von Betroffenen zuständig. Die Versorgung ist auf spezifische Krankheiten oder Krankheitsgruppen ausgerichtet. Um Betroffene möglichst wohnortsnah zu betreuen, arbeiten diese Referenzzentren in einem schweizweiten Netzwerk mit anderen Referenzzentren, Spitälern und Fachpersonen sowie mit Patientenorganisationen zusammen.

In den Netzwerken sprechen die beteiligten Fachpersonen die Versorgung innerhalb der Schweiz ab, erarbeiten Richtlinien zur Behandlung oder koordinieren die Weiterbildung. Die kosek hat Referenzzentren in zwei Krankheitsgruppen anerkannt: für die Versorgung von seltenen Stoffwechselkrankheiten sowie von seltenen neuromuskulären Krankheiten.

Mit der Anerkennung dieser Versorgungsstrukturen verfolgt die kosek das Ziel einer verbesserten Versorgung. Dies bedingt eine erhöhte Sichtbarkeit der vorhandenen Angebote für einen verbesserten Zugang der Betroffenen. 2023 hat die kosek zusammen mit den Netzwerk-Koordinator:innen und Orphanet Schweiz eine Diskussion angestossen, wie sämtliche Partner innerhalb eines Netzwerkes sichtbar gemacht werden können. Diese Diskussion hat die Notwendigkeit einer nationalen Informationsseite über seltene Krankheiten verdeutlicht. Eine solche Webseite ist jedoch aus finanziellen Gründen und bis zur Umsetzung einer gesetzlichen Grundlage nicht realisierbar¹. Die kosek nutzt somit bestehende Instrumente wie die Datenbank Orphanet, um eine pragmatische Lösung auszuarbeiten. 2024 sollen somit auf der kosek-Webseite sämtliche Akteure der Netzwerke mit den anerkannten Referenzzentren abgebildet werden.

1.5. Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK)

Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten

Das SRSK ist ein nationales, bevölkerungsbezogenes Register für Kinder und Erwachsene mit seltenen Krankheiten. Das SRSK sammelt einen Kerndatensatz von möglichst allen Menschen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz. 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 Eruiierung des Versorgungsbedarfs und bei der Analyse der effektiven Versorgung mit bei. Die kosek hat die Schirmherrschaft für das SRSK inne.

Im Jahr 2023 konzentrierte sich das SRSK auf die Umstrukturierung der Registerorganisation in eine multizentrische Studie. Eine der Prioritäten des Registers blieb auch die Weiterentwicklung der Selbstregistrierung für Patientinnen und Patienten, welche durch eine Online-Plattform erleichtert werden soll.

1.6. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz

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,

¹ Die langfristige Sicherung von Informationsangeboten ist für die Verbesserung der Versorgung für Betroffene zentral und laut [Motion 21.3978](#) eine Public Health-Aufgabe.

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.

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 2023 umfasst das Verzeichnis für die Schweiz unter anderem 117 Patientenorganisationen und 285 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 Spitälern und ist somit ein wichtiger Akteur in der Arbeitsgruppe Kodierung.

Die grösste Herausforderung jedoch bleibt Jahr für Jahr die Finanzierung von Orphanet Schweiz. 2023 erhielt Orphanet Schweiz einen ausserordentlichen Unterstützungsbeitrag der Stiftung Telethon. Wir möchten dieser Stiftung hierfür unseren Dank aussprechen.

1.7. Projektfinanzierung

Die fehlenden finanziellen Mittel zur Umsetzung ihrer Projekte beschäftigten die kosek weiterhin. So war die Geschäftsstelle der kosek 2023, erneut auf ein Fundraising angewiesen. Auf diesem Weg erhielt der Verein mehrere Unterstützungsbeiträge, unter anderem von:

- der Stiftung Téléthon
- der Walter Haefner Stiftung
- der Styner-Stiftung
- der Stiftung Uniscientia



und anderen, die nicht namentlich erwähnt werden wollen. Diese Unterstützung ermöglicht es der kosek, für das Jahr 2023 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 erneut gelungen, für das Jahr 2023 eine zeitlich begrenzte finanzielle Unterstützung vom BAG zu erhalten. Die kosek freut sich über diese Unterstützung und möchte sich beim BAG bedanken. Sie ist sich jedoch bewusst, dass mit einer 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 1.5.) und das Informationsportal Orphanet (s. Abschnitt 1.6.), 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 mit dieser unsicheren Planung unzufrieden, denn sie kostet all diese Akteur:innen viel Energie.

Umso mehr freut sich die kosek, dass die Arbeiten für die Schaffung einer gesetzlichen Grundlage² 2023 beim Bundesamt für Gesundheit begonnen haben. 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 ist es für alle oben genannten Akteur:innen zentral, bis zur Umsetzung

² [Motion 21.3978](#) «Für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten des Nationalen Konzepts seltene Krankheiten».

dieser gesetzlichen Grundlage für alle Projekte im nationalen Konzept seltene Krankheiten eine Übergangsfinanzierung zu finden.

2. Gremien

2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2023 waren:

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

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%) und Annette Koller (50%) als Projektleiterinnen für die Umsetzung der Projekte, Beat Schumacher als Verantwortlicher für die Projektfinanzierung (10%) sowie Elisa Casalegno (30%), als Projektassistentin.

2.3. Fachgruppe Versorgung

Der Auftrag der Fachgruppe Versorgung ist, die Bewerbungen von Kandidatenzentren sowie die Berichte der bereits anerkannten ZSK und RZ zu evaluieren.

Im Jahr 2023 hat sich die Fachgruppe Versorgung der Evaluation aller eingegangenen Bewerbungen gewidmet. Dies stellt ein grosser Aufwand dar. Zwei zusätzliche Mitglieder wurden in die Fachgruppe Versorgung aufgenommen, um die anfallende Evaluationsarbeit besser bewältigen zu können. Diese sind in der Mitgliederauflistung hier unten kursiv markiert.

Darüber hinaus hat die Fachgruppe 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:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Vorsitz der Fachgruppe
- *PD Dr. Jasmin Barman, Wissenschaftliche Mitarbeiterin, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli*
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Landeskoordinatorin Orphanet
- Prof. Isabel Filges, Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik (SGMG)
- Dr. Barbara Grützmacher, Kantonsärztin, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern
- Prof. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV, stellvertretender Vorsitz
- Herr Stephan Hüsler, Geschäftsleiter Retina Suisse
- *Frau Beatrice Reimann, Geschäftsleiterin der Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR) im Tessin*
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura
- Dr. Ursula Schafroth, Schw. Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV)
- Dr. Therese Stutz Steiger, Vize-Präsidentin ProRaris

3. Ausblick

Mit den zahlreichen Bewerbungen, welche für eine Anerkennung bei der kosek eingegangen sind, musste die kosek den Fokus auf die Umsetzung ihres Anerkennungsverfahrens richten. Eine Begleitung von Leistungserbringenden und Patientenvertretenden in der Netzwerkbildung wie bisher war im Berichtsjahr demnach nicht möglich. Durch die Anerkennung durch die kosek werden jedoch auch weitere Netzwerkorganisationen und -formen bekannt gemacht, die als Beispiel für zukünftige Netzwerke dienen können. Eine engere Begleitung wird durch die kosek beim Aufbau neuer Netzwerke demnach nicht mehr zwingend notwendig sein.

Konkret sieht die kosek im nächsten Jahr vor, weitere Meilensteine zu erreichen, insbesondere:

- Die Anerkennung von Referenzzentren, welche sich 2023 beworben haben.
- Eine breite Bekanntmachung neu anerkannter Versorgungsstrukturen, insbesondere durch eine Abbildung der bestehenden Netzwerke und Angebote auf der kosek-Webseite.
- Die Evaluation der Dossiers aus der Bewerbungsrunde 2024 im Anerkennungsverfahren. Die kosek setzt, wie gewohnt, die Fachgruppe Versorgung dafür ein.
- Die Eröffnung der dritten Bewerbungsrunde im ordentlichen Anerkennungsverfahren (für Krankheitsgruppen, in denen noch keine Bewerbungen eingegangen sind).
- Die Lancierung der gemeinsamen Informationskampagne der Koordinationsgruppe der ZSK mit dem Ziel, die Angebote für Menschen ohne Diagnose bekannter zu machen.
- Die Begleitung der Arbeiten zur gesetzlichen Grundlage, zusammen mit anderen nationalen Partnern, auf Anfrage des BAG.

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