



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

Nationale Koordination Seltene Krankheiten

Jahresbericht 2021

4. Mai 2022

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	2
Tätigkeitsbericht	3
1. Aktivitäten 2021	3
1.1. Anerkennung der Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek	3
1.2. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)	3
1.3. Abschluss der Pilotprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung	4
1.4. Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)	4
1.5. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz	5
1.6. Projektfinanzierung	5
2. Gremien	6
2.1. Vorstand	6
2.2. Geschäftsstelle	6
2.3. Fachgruppen	6
2.4. Weitere Gremien	7
3. Ausblick	7

Hinweis: die deutsche Version dieses Jahresberichts ist die Originalversion

Vorwort

«Niemand kann eine Sinfonie flöten. Es braucht ein ganzes Orchester.» H. Luccock

Das Jahr 2021 deutet für die kosek das Ende eines Zyklus an: einerseits hat sie drei neue Zentren für Seltene Krankheiten anerkannt. Insgesamt gibt es somit in der Schweiz neun Zentren für Seltene Krankheiten. Andererseits hat sie im Rahmen ihrer Pilotprojekte vier Referenzzentren für Stoffwechselkrankheiten (darunter ein Referenzzentrum für Porphyrien) und sechs Referenzzentren für neuromuskuläre Krankheiten anerkannt. Die kosek freut sich sehr über diese Erfolge, denn sie zeigen, dass das Konzept der kosek im Bereich der seltenen Krankheiten, auch wenn es komplex ist, Früchte trägt und dass die Akteure, wenn sie sich untereinander, mit und um die Betroffenen herum koordinieren, die Versorgung dank einer "Orchestermedizin" verbessern.

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

Dieses Jahr wurden wir für unsere Projekte vom Bundesamt für Gesundheit sowie mehreren karitativen Organisationen finanziell unterstützt. Diese Organisationen haben zu unseren Erfolgen beigetragen, und wir möchten uns an dieser Stelle ganz herzlich bei ihnen bedanken.

Allerdings liegt immer noch ein Schatten über der kosek: Ich spreche von der finanziellen Unsicherheit, die nicht nur die kosek, sondern auch Orphanet Schweiz Jahr für Jahr und mittelfristig auch das Schweizer Register für seltene Krankheiten betrifft. Ohne diese finanzielle Sicherheit und die Unterstützung dieser beiden Partner ist eine langfristige Planung für die kosek nicht möglich. Nun ist für 2022 geplant, den ordentlichen Anerkennungsprozess für Referenzzentren zu starten, um die Versorgung für alle von einer seltenen Krankheit betroffenen Menschen in der Schweiz verbessern zu können. Dieses Projekt erfordert eine langfristige Planung, und mein Wunsch wäre, dass diese mit mehr Gelassenheit in finanzieller Hinsicht einhergeht.

Mit dieser Perspektive möchten wir die Bilanz des vergangenen Jahres ziehen.

Ich wünsche Ihnen eine angenehme Lektüre unseres Jahresberichts.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident der kosek

Tätigkeitsbericht

1. Aktivitäten 2021

Die Arbeit der kosek hat im Jahr 2021 gleich zwei neue Meilensteine erreicht: einerseits wurden 3 weitere Zentren für seltene Krankheiten sowie erstmals 4 Referenzzentren für Stoffwechselkrankheiten und 6 Referenzzentren für neuromuskuläre Krankheiten von der kosek anerkannt. Insgesamt sind nun 9 Zentren für seltene Krankheiten sowie 10 Referenzzentren durch die kosek anerkannt. So wird sichergestellt das Betroffene einen Zugang zu Versorgungsstrukturen für seltene Krankheiten in allen Landesteilen der Schweiz erhalten.

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

1.1. Anerkennung der Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek

Im Juni 2021 hat die kosek, nach Auswertung der eingegangenen Anträge, 3 neue Zentren für seltene Krankheiten offiziell anerkannt:

- Zentrum für seltene Krankheiten, Aarau
- Centro per le Malattie Rare della Svizzera italiana, Ente Ospedaliero Cantonale
- Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital

Die drei im 2021 anerkannten Zentren ergänzen die sechs Zentren für seltene Krankheiten, die bereits seit 2020 bestehen. Die nunmehr neun anerkannten Angebote decken zusammen alle Landesteile und drei Landessprachen ab und stellen so eine gute diagnostische Versorgung bei seltenen Krankheiten für die gesamte Schweizer Bevölkerung sicher.

Mit der Anerkennung der 9 Zentren für seltene Krankheiten erreichte das Teilprojekt der diagnostischen Zentren für seltene Krankheiten einen wichtigen Meilenstein. Zum Abschluss dieser ersten wichtigen Projektphase hat die kosek einen Auswertungsbericht erstellt und dem BAG zukommen lassen.

In der nächsten Phase wird die Berichterstattung der bestehenden Zentren sowie deren Begleitung im Vordergrund stehen, bevor in einigen Jahren eine Reevaluation ansteht.

1.2. Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten (ZSK)

Die Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten kam 2021 vier Mal zusammen. Sie diskutierte Herausforderungen, welche mit der Einrichtung von Zentren für Seltene Krankheiten verbunden sind, wie z.B. die Zusammenarbeit mit dem Schweizer Register für seltene Krankheiten, Tariffragen im Zusammenhang mit der Suche nach einer korrekten Diagnose oder die Kodierung von seltenen Krankheiten. Zum letzten Punkt hat die Gruppe 2021 eine Arbeitsgruppe für die Kodierung von seltenen Krankheiten initiiert. Diese soll einen Austausch zwischen den Spitälern ermöglichen.

Im Rückblick auf die durchlaufenen Anerkennungsverfahren führte die kosek bei den Mitgliedern der Koordinationsgruppe eine Umfrage durch. Diese Gruppe konnte so ihre Erfahrungen mit den Verfahrensschritten und den auszufüllenden Fragebogen wie auch ihre Einschätzungen zur Zusammenarbeit mit der kosek mitteilen. Die Erkenntnisse daraus flossen in den Abschlussbericht der kosek an das BAG ein.

Ein gemeinsamer Artikel dieser Gruppe, welcher die Arbeit der Zentren für seltene Krankheiten vorstellt, soll 2022 in der Schweizerischen Ärztezeitung erscheinen.

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.

Die Koordinationsgruppe der ZSK

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

1.3. Abschluss der Pilotprojekte für die krankheitsspezifische Versorgung

Die zwei Pilotprojekte der kosek – das Pilotprojekt zu seltenen Stoffwechselkrankheiten sowie das Pilotprojekt zu seltenen neuromuskulären Krankheiten – starteten 2018. Die Ziele dieser Pilotprojekte waren einerseits der Aufbau und die Gestaltung von Netzwerken und Angeboten in den beiden Krankheitsgruppen mit einer anschliessenden Anerkennung von Referenzzentren (RZ) in diesen Bereichen und andererseits die Prüfung der Eignung und Angemessenheit der Instrumente und Verfahrensschritte im Anerkennungsverfahren. Diese Pilotphase sollte zeigen, wo Anpassungsbedarf im Verfahren besteht, bevor der ordentliche Anerkennungsprozess für Referenzzentren für andere Krankheitsgruppen gestartet wird.

Im Juli 2020 hatte die kosek das Bewerbungsverfahren für die beiden Pilotprojekte lanciert. Nach Eingang der Bewerbungen startete im Februar 2021 mit grosser Sorgfalt die Evaluation der Bewerbungen durch die Fachgruppe Versorgung der kosek. Ende 2021 konnte die kosek Anerkennungen für vier Referenzzentren für seltene Stoffwechselkrankheiten und für sechs Referenzzentren für seltene neuromuskuläre Krankheiten aussprechen. Diese wurden mit einer Medienmitteilung am 8. Dezember 2021 öffentlich bekannt gegeben. Die Referenzzentren, assoziierte Behandlungszentren und Patientenorganisationen dieser beiden Krankheitsgruppen sind jeweils in einem Netzwerk zusammengeschlossen und verbessern in diesem Rahmen gemeinsam die Versorgung von Patientinnen und Patienten in der ganzen Schweiz.

Nach den Anerkennungen hat die kosek sofort begonnen, die Erfahrungen der Beteiligten der Pilotprojekte aus den letzten zwei Jahren Projektarbeit zusammenzutragen, um in einem Abschlussbericht zu den beiden Pilotprojekten die Lehren für die Zukunft zu ziehen und aufgrund dieser Erkenntnisse den ordentlichen Anerkennungsprozess weiterzuentwickeln. Die Erkenntnisse daraus werden auch in diesem Projekt in einen Abschlussbericht der kosek an das BAG einfließen. Mit dieser letzten Phase der Auswertung, die im ersten Semester 2022 abgeschlossen wird, schliesst die kosek die Pilotprojekte ab. Der ordentliche Anerkennungsprozess soll 2022 lanciert werden.

1.4. Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Bereits in ihrem ersten Vereinsjahr hatte die kosek die Schirmherrschaft für das Schweizer Register für seltene Krankheiten (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.

2021 hat das SRSK mit der Erhebung von Daten bzw. dem Einschluss von Patientinnen und Patienten in das Register begonnen. Zusammen mit drei Pilotspitälern, dem Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK) Bern Inselspital, den Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) und dem Universitäts-Kinderspital Zürich, wurden beträchtliche Fortschritte bezüglich der Schaffung von Schnittstellen für die Datenübermittlung erzielt.

Das Steering Board des SRSK hat sich 2021 konstituiert und nahm danach seine Arbeit in der Gestaltung der Governance des Registers auf. In diesem Gremium sind neben den Zentren für seltene Krankheiten auch die Patientenorganisationen vertreten.

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

1.5. Zusammenarbeit mit Orphanet Schweiz

Im Rahmen des internationalen Netzwerks Orphanet pflegt Orphanet Schweiz die Schweizer Daten. Mit der Unterzeichnung einer zweijährigen Zusammenarbeitsvereinbarung und entsprechender Unterstützung zwischen Orphanet Schweiz und der kosek im 2019 konnte ein neuer Mitarbeiter eingestellt werden. Dieser hat im Berichtsjahr die Aufgabe weitergeführt, (zusätzliche) Daten aus der Deutschschweiz für die Orphanet-Datenbank aufzubereiten und zu publizieren.

Ende 2021 umfasst das Verzeichnis für die Schweiz unter anderem 113 Patientenorganisationen und 244 Expertenzentren, die sich der medizinischen Versorgung widmen. Die von der kosek anerkannten Zentren für seltene Krankheiten, Referenzentren und deren Netzwerke wurden gleichzeitig mit der Anerkennung bei der kosek in die Orphanet-Datenbank aufgenommen und so öffentlich sichtbar gemacht. Auf dem Web-Portal erhalten die von der kosek anerkannten Angebote dabei das international gültige Label «Referenzzentrum» (RC).

Orphanet Schweiz beteiligt sich ausserdem gemeinsam mit dem Schweizer Register für seltene Krankheiten an der Implementierung der ORPHA-Codes in den Schweizer Spitälern.

Aktuell ist die grösste Herausforderung die Finanzierung von 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, 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.

1.6. Projektfinanzierung

Die fehlenden finanziellen Mittel zur Umsetzung ihrer Projekte beschäftigten die kosek auch 2021. 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 Gertrude von Meissner-Stiftung, der Stiftung Kastanienhof, der Stiftung Uniscientia, der walter haefner stiftung und anderen, die nicht namentlich erwähnt werden wollen. Diese Unterstützung ermöglicht es der kosek, für das Jahr 2021 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, für das Jahr 2021 eine Teilfinanzierung des Bundesamtes 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 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 der Aufbau des SRSK, (s. Abschnitt 1.4.) und das Informationsportal Orphanet (s. Abschnitt 1.5.), dessen Arbeiten in der Schweiz 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 viel Energie kostet.

Umso mehr ist die kosek erfreut, dass die Thematik im September 2021 in der ständerätlichen Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit aufgenommen wurde. Die Kommission verabschiedete darauf einstimmig 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. Ende 2021 wurde die Motion im Ständerat angenommen und im Jahr 2022 im Nationalrat behandelt werden. 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 verbessern werden.

2. Gremien

2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2021 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. D. Scheidegger)
- 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%).

2.3. Fachgruppen

FACHGRUPPE VERSORGUNG

Die Fachgruppe Versorgung hat den Auftrag, die Anerkennungsverfahren für Zentren für seltene Krankheiten sowie für Referenzzentren zuhanden des Vorstandes aufzubereiten.

Im ersten Quartal des Jahres 2021 schloss die Fachgruppe die im 2020 erstellten Evaluationen zur zweiten Bewerbungsrunde für Zentren für seltene Krankheiten ab und konsolidierte den Schlussbericht mit den Empfehlungen zur Anerkennung, der dem Vorstand vorgelegt wurde. Danach konzentrierte sich die Gruppe vollumfänglich auf die Evaluation der eingegangenen Bewerbungen in den Pilotprojekten. Dies war eine umfangreiche Aufgabe und insgesamt traf sich die Gruppe (virtuell) achtmal. Das Engagement dieser Gruppe wird hier noch einmal explizit betont, da jedes Mitglied zusätzlich noch mindestens 10 Stunden Freiwilligenarbeit für die kosek im Jahr 2021 geleistet hat. Ausserdem hat die Fachgruppe Ende 2021 die Erkenntnisse aus den Pilotprojekten vertieft reflektiert und Schlussfolgerungen für die zukünftigen Verfahren abgeleitet. Diese werden für den ordentlichen Anerkennungsprozess eine wichtige Grundlage bilden.

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)

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 Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten koordiniert gemeinsame Projekte. Sie informiert in verschiedenen Kanälen über die neuen Angebote.
- Die Teilprojekte der Zentren für seltene Krankheiten und der Pilotprojekte sind abgeschlossen und evaluiert. Die kosek unterbreitet dem Bundesamt für Gesundheit Empfehlungen für die weitere Umsetzung bzw. Weiterentwicklung der Projekte.
- Das ordentliche Anerkennungsverfahren ist in seinen Abläufen und Instrumenten umgesetzt und wird von allen Trägern mitgetragen. Die kosek informiert breit zum Anerkennungsprozess und sämtliche Unterlagen dazu sind für interessierte Institutionen, Fachgesellschaften, Fachpersonen, Patientenorganisationen und interessierte Betroffene zugänglich.
- Die kosek eröffnet die erste Bewerbungsphase im ordentlichen Anerkennungsverfahren und führt im Rahmen ihrer Kapazitäten die konkreten Verfahren für spezifische Krankheitsgruppen durch. Dabei stimmt sie sich mit den Anbietern, Fachgesellschaften und Patientenorganisationen in den jeweiligen Krankheitsgruppen ab.
- Die neu geschaffenen Versorgungsstrukturen werden breit(er) bekannt gemacht.
- Die kosek erreicht mit dem ordentlichen Anerkennungsprozess einen zufriedenstellenden Rhythmus und eine Balance zwischen Begleitung von Leistungserbringern und Patientenvertretenden in der Netzwerkbildung und der konkreten Anerkennung von Referenzzentren.

Darüber hinaus setzt sich die kosek weiterhin für die finanzielle Sicherung ihrer Zukunft ein, um ihre Arbeit auch 2022 und darüber hinaus fortsetzen zu können.