



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

## Nationale Koordination Seltene Krankheiten

# Jahresbericht 2018

---

10. April 2019

### Inhaltsverzeichnis

Vorwort .....	2
Tätigkeitsbericht .....	3
1. Aktivitäten (Highlights aus 2018) .....	3
1.1. Konzeptarbeiten.....	3
1.2. Zentren für seltene Krankheiten .....	3
1.3. Pilotprojekte .....	4
1.4. Orphanet .....	4
1.5. Trägerschaft des schweizerischen Registers für seltene Krankheiten.....	4
1.6. Politische Herausforderungen .....	5
2. Gremien .....	6
2.1. Vorstand .....	6
2.2. Geschäftsstelle .....	6
2.3. Fachgruppen.....	6
2.4. Weitere Gremien.....	7
3. Ausblick .....	7

## Vorwort

*Willst du schnell gehen, geh allein, willst du weit gehen, geh mit anderen gemeinsam (afrikanisches Sprichwort).*

Das soeben vergangene Jahr ist definitiv von diesem Sprichwort geprägt: als Koordinationsstelle hat die kosek in all ihren Projekten verschiedene Akteure um ein gemeinsames Ziel vereint, nämlich die Verbesserung der Versorgung von Betroffenen von seltenen Krankheiten.

2018 war für die kosek ein Jahr der Definition und der Konsolidierung: zum einen hat sie ihre Begriffe, Ziele und ihren Arbeitsrhythmus definiert und zum anderen die Zusammenarbeiten in den Projekten konsolidiert, sodass 2019 erste Meilensteine bevorstehen: z. B. die Veröffentlichung des Anerkennungsprozesses für Zentren für seltene Krankheiten sowie für Referenzzentren, die Anerkennung erster Versorgungsstrukturen und der Start einer koordinierter Zusammenarbeit zwischen Leistungserbringer.

2018 war aber auch das Jahr der finanziellen Schwierigkeiten für verschiedene Projekte und Organisationen, ohne die, das nationale Konzept seltene Krankheiten wahrscheinlich nicht umgesetzt werden kann: Orphanet, das Schweizerische Register für seltene Krankheiten sowie unser Verein. Dies wird unsere Arbeit auch im kommenden Jahr beeinflussen.

Nichtsdestotrotz geht es dank des unermüdlichen Einsatzes von Vorstand, verschiedener Fach- und Arbeitsgruppen sowie Generalsekretariat weiter. Gern möchte ich mich an dieser Stelle bei ihnen bedanken.

Auf ein erfolgreiches neues Jahr!



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen  
Präsident der kosek

## Tätigkeitsbericht

### 1. Aktivitäten (Highlights aus 2018)

Die kosek hat in ihrem zweiten Jahr, die Arbeit mit viel Energie weitergeführt und zwischen Konzept- und Umsetzungsarbeit die Projekte zum Laufen gebracht. Da neue Akteure in die Umsetzung eingebunden waren, z.B. durch den Start der Pilotprojekte, mussten ebenfalls die Konzepte konsolidiert und breiter bekannt gemacht werden. Letzteres konnte unter anderem durch die Aufschaltung der kosek-Webseite gewährleistet werden.

Im Folgenden möchten wir die Highlights unseres Jahres kurz vorstellen.

#### 1.1. Konzeptarbeiten

Nachdem das erste Grobkonzept im Dezember 2017 vom Vorstand genehmigt worden ist, wurden 2018 die detaillierteren Konzeptarbeiten aufgenommen. Die Geschäftsstelle hat das Detailkonzept der kosek erarbeitet und eng mit dem Vorstand abgestimmt. Dabei wurden die Definitionen sowie Benennung der Strukturen für die kosek klar definiert. So spricht die kosek von *Zentren für seltene Krankheiten*, für Patient/innen ohne Diagnose und für *Referenzzentren*, die innerhalb eines *Versorgungsnetzwerks* Patient/innen mit einer bekannten Diagnose betreuen (s. Abbildung 1).

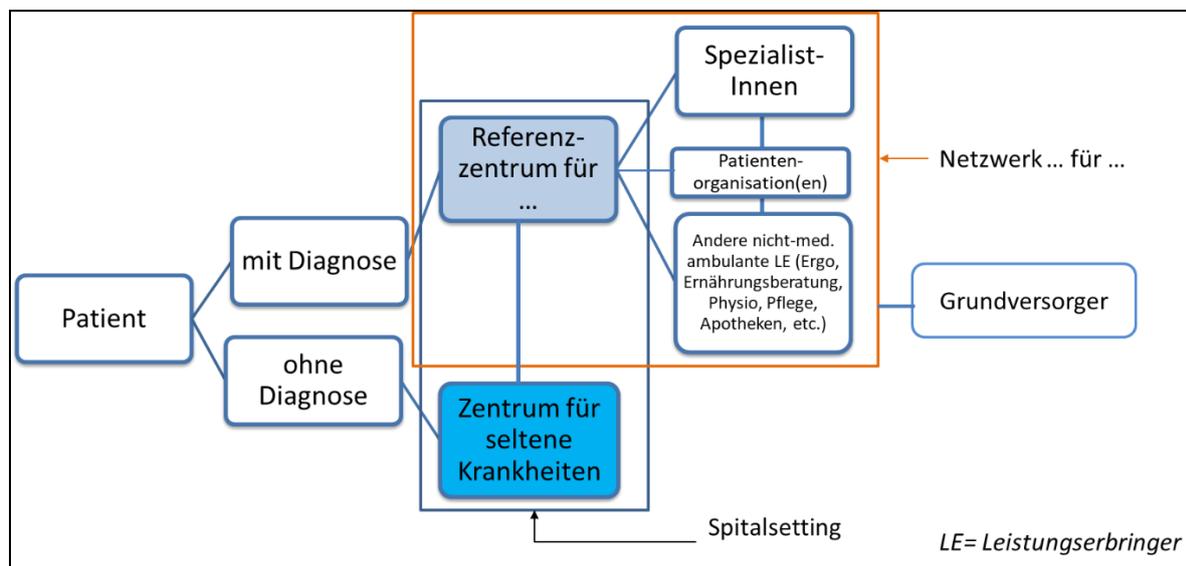


Abbildung 1: Konzept der kosek für die Versorgung von seltenen Krankheiten

Die Umsetzung der Konzepte erfolgt parallel zur Feinkonzeption der Projekte. Dies ist ein Vorteil, da sich beide Phasen des Projekts beeinflussen und flexibel angepasst werden können. Die Konzeptarbeiten werden voraussichtlich 2019 abgeschlossen.

#### 1.2. Zentren für seltene Krankheiten

Gemäss dem Konzept der kosek, wurden 2018 sieben Spitäler gebeten, ihr Interesse zu bekunden, ein Zentrum für seltene Krankheiten aufzubauen, dabei wurde gebeten, das Zentrum zwischen der Pädiatrie und der Erwachsenenmedizin zu koordinieren. Diese Spitäler sind die fünf Universitätsspitäler der Schweiz sowie die Kantonsspitäler Tessin und St-Gallen. Alle Institutionen haben ihr Interesse der kosek bekundet, sodass die Projektarbeiten im 2019 entsprechend angegangen werden können: Vertreterinnen und Vertreter der Spitäler sollen in einem ersten Treffen über ihre bereits gemachten Erfahrungen austauschen sowie die Zusammenarbeit näher definieren.

### 1.3. Pilotprojekte

Die zwei Pilotprojekte der kosek – das Pilotprojekt zu seltenen Stoffwechselkrankheiten sowie das Pilotprojekt zu seltenen neuromuskulären Krankheiten – sind 2018 gestartet.

Im Pilotprojekt zu den seltenen Stoffwechselkrankheiten wurden in einer dafür konstituierten Kerngruppe erste Diskussionen geführt. Die Mitglieder der Kerngruppe definierten 2018 die Projektziele und die Zusammenarbeit und identifizierten die Stakeholder.

Die Analyse der Stakeholder wurde mittels einer grossen Umfrage gemacht, mit dem Ziel die Versorgungslandschaft besser abzubilden. Vor allem Stakeholder in nicht-universitären Zentren waren nur z. T. bekannt. Mit einem Artikel in der schweizerischen Ärztezeitung sowie ein breites Mailing, wurde auf die Umfrage aufmerksam gemacht. Mehr als 90 Fachpersonen haben an der Umfrage teilgenommen. Mit dieser Stakeholderanalyse wurden die Vorarbeiten zur Netzbildung weitgehend abgeschlossen. Auf der Basis dieser Vorarbeiten ist 2019 in diesem Pilotprojekt ein Kick-off des Versorgungsnetzwerkes geplant. Das Kick-off soll Leistungserbringer informieren und einladen, Teil des Netzwerkes zu werden.

Im vorgesehenen Pilotprojekt der neuromuskulären Krankheiten standen mehrheitlich finanzielle Aspekte im Zentrum. Unter anderem ist die Finanzierung von «Care Nurses», die die Koordination der multidisziplinären Sprechstunden für diese Patient/innengruppe übernehmen, nicht langfristig gesichert. Für die Durchführung des Pilotprojekts bedeutet dies eine zeitliche Verzögerung, da die langfristige Sicherung dieser wichtigen Leistungen für diese Krankheitsgruppe geklärt werden sollte. Es hat sich jedoch 2018 eine Kerngruppe gebildet. Diese wird mit dem Pilotprojekt beginnen, sobald die operationalisierten Kriterien zur Anerkennung von Referenzzentren von der kosek bekannt gegeben werden, ca. Mitte 2019.

Die Arbeit mit den Pilotgruppen zeigte im 2018 einen hohen Kommunikationsbedarf der Projekte auf: Neu dazukommende Stakeholder und Einzelpersonen kennen die jahrelangen konzeptuellen Vorarbeiten naturgemäss noch wenig, müssen diese jedoch selbst nachvollziehen können, um die Projekte mittragen und mitgestalten zu können. Die Pilotarbeiten brauchen entsprechend gerade am Anfang Unterstützung und eine enge Begleitung.

### 1.4. Orphanet

In diesem Jahr wurde die Zusammenarbeit mit Orphanet konkret angegangen: so wurde Orphanet Schweiz eine konkrete Zusammenarbeitsvereinbarung unterbreitet. Diese regelt die Zuständigkeiten der jeweiligen Organisation bzgl. ihrer Informationskanäle. Vor allem sollen Anerkennungsentscheide der kosek in die Orphanet-Datenbank übernommen werden.

Die Zusammenarbeit soll 2019 mit diesen konkreten Hilfen starten.

Für die kosek ist diese Zusammenarbeit eine überaus wichtige Voraussetzung zur Erfüllung von Massnahme 1 und 2 des Nationalen Konzepts für seltene Krankheiten des BAGs (2014). Denn die Sichtbarmachung von anerkannten Strukturen und Versorgungsnetzwerken ist ein wichtiger Aspekt der Anerkennung und ist auf einem bereits bestehenden Portal am sinnvollsten.

### 1.5. Trägerschaft des schweizerischen Registers für seltene Krankheiten

In ihrem ersten Vereinsjahr hatte die kosek die Trägerschaft für das Schweizerische Register für seltene Krankheiten (SRSK) übernommen. 2018 gab es einen Rückschlag zu vermerken: Die Aufbauarbeiten zum Schweizerischen Register für seltene Krankheiten mussten aufgrund der fehlenden Finanzierung auf Eis gelegt werden. Auch auf längerer Sicht ist die Finanzierung in Frage gestellt, denn der Bundesrat hat die vorgesehenen Subventionen für Register gemäss Art. 24 des Krebsregistrierungsgesetzes (KRG) gestrichen. Erfreulich war, dass Ende Dezember 2018 die Bewilligung der Ethikkommission für das Register eingetroffen ist.

Vorausgesetzt, dass Lösungen für die Finanzierung gefunden werden, kann das Register 2019 umgesetzt werden. Die kosek wird das Projekt des SRSK 2019 weiterhin in seiner Arbeit unterstützen.

## 1.6. Politische Herausforderungen

Die Aktivitäten der kosek werden von zwei immer grösser werdenden Unbekannten begleitet: Zum einen ist die fehlende finanzielle Abstützung der Projektarbeiten ein grosses Problem, das die kosek-Projekte verlangsamt und immer wieder neue Lösungsansätze verlangt. Diese Finanzierungsbemühungen waren bislang wenig erfolgreich. Die wiederholten Anläufe fordern das kleine Team der Geschäftsstelle sowie den Vorstand heraus und verzögern die konkreten Projektarbeiten. Diese Finanzierungsfrage betrifft nicht nur die Arbeiten der kosek im engeren Sinne sondern auch mehrere Massnahmen des Nationalen Konzepts für seltene Krankheiten, die für die Arbeiten der kosek eine grosse Relevanz haben, namentlich der Aufbau des SRSKs, (s. unter 1.5) und das Informationsportal Orphanet (s. unter 1.4), dessen Schweizer Arbeiten nicht langfristig und im ausreichenden Umfang finanziert sind.

Die fehlenden rechtlichen Grundlagen für verschiedene Massnahmen des nationalen Konzepts wurden 2018 durch die Politik aufgenommen und führten zu einem Postulat der nationalrätlichen Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit. Das Postulat, das im September von Nationalrat angenommen wurde, verlangt, dass der Bundesrat in einem Bericht darlegt, inwieweit die rechtlichen Grundlagen und Finanzierungsmechanismen genügen, um die Umsetzung des Nationalen Konzepts gewährleisten zu können und inwieweit diesbezügliche Lücken bestehen.

2018 hat sich auch gezeigt, dass in den Kantonen die Problematik der Unterversorgung und Fehlversorgung der Betroffenen von seltenen Krankheiten noch wenig bekannt ist. Das Engagement der Kantone, das für eine nachhaltige Umsetzung neuer Versorgungskonzepte und deren breite Verankerung und Bekanntmachung wichtig ist, ist entsprechend die zweite Unbekannte. Im Jahr 2018 wurde ein erster Anfang gemacht, indem die ersten Kantone sich über die Problematik informierten. Als erstes Ergebnis hat der Bund ein Erhebungsprojekt für nicht-medizinische Unterstützungs- und Beratungsangebote lanciert. Die kantonale Rolle im Bereich der medizinischen Versorgung bleibt ein Diskussionspunkt, der 2019 weiterbearbeitet werden soll.

## 2. Gremien

### 2.1. Vorstand

Die Vorstandsmitglieder am 31. Dezember 2018 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: Dr. F. Barazzoni)
- Prof. H. Bounameaux (Schweizerische Akademie für medizinische Wissenschaften, Stellvertretung: Prof. D. Scheidegger)
- S. Wichmann (Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Gesundheitsdirektoren, Stellvertretung: M. Jordi)

Im Vorstand sind jeweils das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und das Bundesamt 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 Projekte der kosek.

### 2.3. Fachgruppen

#### FACHGRUPPE VERSORGUNG

Die Fachgruppe Versorgung wurde beauftragt, die operationalisierten Anerkennungskriterien für Zentren für seltene Krankheiten und für Referenzzentren z.H. des Vorstandes auszuarbeiten. Diese Fachgruppe traf sich 2018 insgesamt vier Mal, um die Kriterien für Zentren für seltene Krankheiten zu operationalisieren. 2019 folgt die Operationalisierung der Kriterien für Referenzzentren. Mitglieder dieser Gruppe sind:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Vorstand kosek, Vorsitz der Fachgruppe
- Dr. Therese Stutz Steiger, Vize-Präsidentin ProRaris
- Stephan Hüsler, Geschäftsleiter Retina Suisse
- Dr. Georg von Below, wissenschaftlicher Mitarbeiter, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern
- Barbara Weil, Abteilungsleiterin Public Health, FMH
- Prof. Dr. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV,
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Landeskoordinatorin Orphanet
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura

#### FACHGRUPPE DATEN & REGISTER

Im Jahr 2018 hat sich die Fachgruppe Daten & Register gebildet. An seiner ersten Sitzung hat sich das Gremium erste Aufgaben gesetzt: Es sind dies

- die Analyse der bisherigen Anwendung von Orphacode in Schweizer Spitälern und daraus abgeleitete Empfehlungen für die breite Einführung und Anwendung von Orphacode bei stationären Leistungserbringern.
- Die Vorbereitung der Einführung des SRSK in den Institutionen etwa betreffend Schnittstellenfragen und benötigte Informationen.
- Die Erfassung bestehender Register für seltene Krankheiten, die in der Schweiz bereits betrieben oder genutzt werden.

Mitglieder dieser Gruppe sind :

- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Landeskoordinatorin Orphanet
- Dr. Faraneh Farokhzad, Universitätsspital Zürich
- Dr. Katharina Fehst, Bundesamt für Statistik
- Dr. Stefanie Hostettler, FMH
- Dr. Saskia Karg, Universitäts-Kinderspital Zürich
- Dr. Romain Lazor, CHUV
- Dr. Adrian Spörri, Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM), Bern
- Dr. Anne Tscherter, Institut für Sozial- und Präventivmedizin Bern
- Dr. Fredi Wiesbauer, ProRaris

#### **2.4. Weitere Gremien**

Der Vorstand hatte 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.

### **3. Ausblick**

Im nächsten Jahr erwartet die kosek erste Resultate ihrer bisher geleisteten (Konzept)Arbeit, insbesondere:

- Die Kriterien zur Anerkennung sind sowohl für Zentren für seltene Krankheiten als auch für Referenzzentren operationalisiert. Der Anerkennungsprozess ist klar und für alle interessierten Institutionen zugänglich.
- Erste Zentren für seltene Krankheiten sind anerkannt. Die Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten ist operativ und plant erste gemeinsame Projekte.
- Institutionen und ihre Strukturen, die sich für eine Anerkennung als Zentrum für seltene Krankheiten interessieren, bereiten ihre Bewerbungsdossier vor.
- Die Versorgungsnetzwerke der Pilotprojekte konstituieren sich. Die darin engagierten Akteure verpflichten sich, im Netzwerk zusammenzuarbeiten und erarbeiten eine gemeinsame Agenda