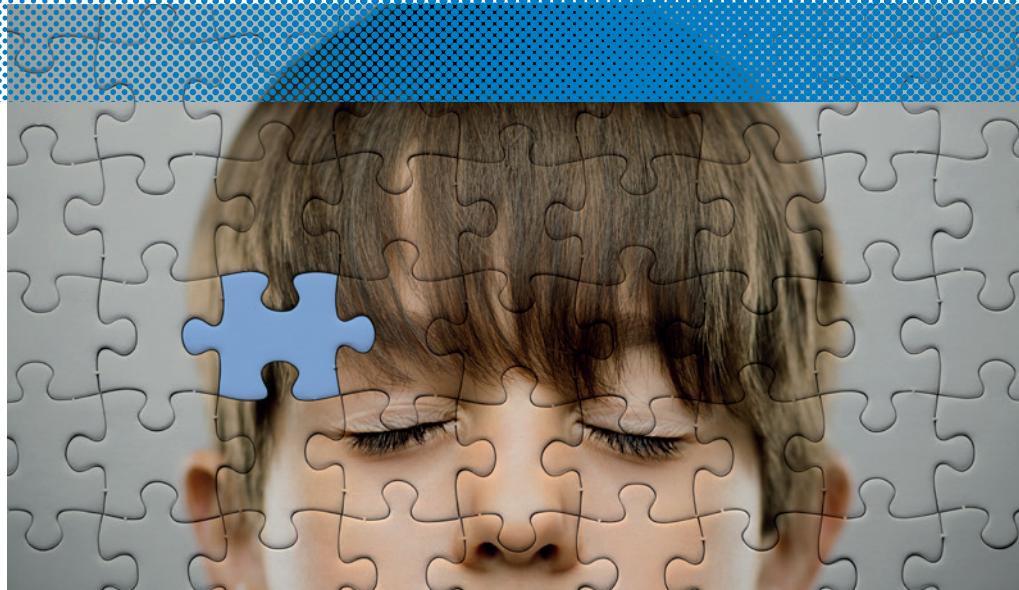


spectra

120



Seltene Krankheiten

2-3 Seltener ist relativ

Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn sie weniger als 5 Mal unter 10 000 Menschen auftritt. Das Paradox der seltenen Krankheiten ist, dass sie nur individuell selten sind, sie als Gruppe jedoch häufig auftreten. Die tiefe Zahl an Patientinnen und Patienten mit derselben Erkrankung und dünn gesätes Expertenwissen erschweren sowohl die Diagnose und die Behandlung als auch die Durchführung von Studien. Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten (NKS), das in eine zweijährige Verlängerung geht (bis 2019), will die betroffenen Patientinnen, Patienten und ihre Angehörigen in ihren wichtigsten Anliegen unterstützen.

2 Genetische Untersuchungen

Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen möchten Klarheit haben, ob die Krankheit auf eine Veränderung im Erbgut zurückzuführen ist. Da genetische Untersuchungen aufwendig und kostspielig sein können, ist es für sie auch wichtig, zu wissen, wann die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) die Kosten für eine Genanalyse übernimmt und wann nicht.

5 Für eine gute Versorgung

Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) wurde im Juni 2017 gegründet. Kernaufgabe der kosek ist die Schaffung und Anerkennung von Netzwerken und Referenzzentren für seltene Krankheiten, um die Versorgung der Patienten und Patientinnen zu verbessern. Der Aufbau der Angebote beruht auf dem freiwilligen Engagement der Akteure, die konkrete Angebotsgestaltung liegt bei den Leistungserbringern. Effiziente Lösungen und eine nachhaltige Finanzierung sind gefragt.



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Eidgenössisches Departement des Innern EDI
Bundesamt für Gesundheit BAG

Der Bund engagiert sich für Menschen mit seltenen Krankheiten

In der Schweiz leiden rund 500 000 Menschen an einer seltenen Krankheit. Hierzu zählen zwischen 7 000 und 8 000 Erkrankungen. Die seltenen Krankheiten sind so zahlreich, dass sie einen Viertel der weltweit vorkommenden Erkrankungen ausmachen und damit so häufig sind wie eine grosse Volkskrankheit. Je weniger Menschen jedoch an einer einzelnen Erkrankung leiden, desto geringer ist auch das Wissen über Ursachen, Symptome und Behandlungsmöglichkeiten.

Eine Krankheit gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10 000 Menschen davon betroffen sind. Meist sind sie aber noch viel seltener. Zu ihren Besonderheiten zählen die tiefe Zahl von Patienten und Patientinnen mit derselben seltenen Erkrankung sowie eine die Diagnose und die Behandlung wie auch die Durchführung von Studien erschwerende überregionale Verteilung. Auch gibt es nur sehr wenige, räumlich verteilte Experten, die sich mit einer seltenen Krankheit beschäftigen. Die Wege zu guten Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten sind nicht immer klar ersichtlich. Die einzelnen Patienten und Patientinnen fühlen sich deshalb mit ihrer Krankheit oft alleine gelassen. Meist wissen

sie nicht, dass es zwar verschwindend wenige Menschen mit derselben Krankheit gibt, aber viele, welche in ihrem Alltag ganz ähnliche Probleme haben. Das Bewusstsein für das Metaphänomen selte Krankheiten fehlt auf allen Ebenen.

Nationales Konzept Seltene Krankheiten (NKSK)

Um die betroffenen Patienten, Patientinnen und ihre Angehörigen zu unterstützen, hat der Bundesrat am 15. Oktober 2014 das Nationale Konzept Seltene Krankheiten und am 13. Mai 2015 den entsprechenden Umsetzungsplan verabschiedet. Vorgesehen war, dass die im NKSK benannten Massnahmen bis Ende 2017 umgesetzt werden. Diese Frist erwies sich als zu knapp, da die Umsetzung der zentralen Massnahme für die Bezeichnung von Referenzzentren und Versorgungsnetzwerken mehr Zeit als geplant in Anspruch nahm.

Dank der im Juni 2017 von Stakeholdern gegründeten Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek), welche nunmehr den Lead in der Bezeichnung von Referenzzentren und Versorgungsnetzwerken hat, können die davon abhängigen weiterführenden Arbeiten jetzt vorangetrieben werden.

Die Hauptziele des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten sind:

- Diagnosestellung innert nützlicher Frist
- Sicherstellung einer qualitativ guten Versorgung über den gesamten Krankheitsverlauf
- Unterstützung und Stärkung der für Patienten, Patientinnen und Angehörige verfügbaren Ressourcen
- Sicherstellung einer sozioprofessionellen Unterstützung der Patienten und Patientinnen in administrativen Belangen
- Verbesserung der Rahmenbedingungen der Forschung über seltene Krankheiten und Information über laufende Studien
- Internationale Einbettung von Schweizer Einrichtungen in den Bereichen Forschung, Diagnostik, Therapie und Versorgung

Aus den erwähnten Gründen war von Anbeginn an klar, dass die Umsetzung des Konzepts mit einer Reihe von Herausforderungen einhergehen wird: Generell ist die Datenlage als dürfzig zu bezeichnen. Oft wissen wir wenig über die Häufigkeit und den Spontanverlauf der einzelnen Erkrankungen. Die Forschungsergebnisse – vor allem Misserfolge – werden nicht immer transparent veröffentlicht. Die Dokumentation von Behandlungsmethoden und Langzeiteffekten ist wegen tiefer Pa-

tientenzahlen schwierig, was wiederum zu Problemen beim für die Vergütung wichtigen Evidenznachweis führen kann. Dazu kommen eine oft komplexe Versorgungsrealität, eine parallel zur Seltenheit der jeweiligen Krankheit seltene Expertise und unklare Zuständigkeiten hinsichtlich Koordination von Behandlung und Versorgung.

Die Dokumentation von Behandlungsmethoden und Langzeiteffekten ist wegen tiefer Patientenzahlen schwierig, was wiederum zu Problemen beim für die Vergütung wichtigen Evidenznachweis führen kann.

Umsetzung des Nationalen Konzepts

Alle vom Nationalen Konzept betroffenen Akteure (Bund, Kantone, Patienten und Patientinnen, Ärzte, Gesundheitspersonal, Forschende, Vertreter der Sozialversicherungen und andere) waren schon in die Ausarbeitung des Konzepts eingebunden und beteiligen sich mit viel Engagement an der Umsetzung. Unter

Genetische Untersuchungen: Wann übernimmt die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) die Kosten, wann nicht?

Genetische Untersuchungen. Viele seltene Krankheiten sind genetisch bedingt, d.h. vererbbar. Veränderungen im Erbgut lassen sich heute im Blut nachweisen. Genetische Analysen müssen von einer genetischen Beratung begleitet werden. Die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) übernimmt allerdings nicht in jedem Fall die oft beträchtlichen Kosten dieser Untersuchungen.

Für Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen kann es wichtig

sein, zu wissen, ob die Krankheit auf eine Veränderung im Erbgut zurückzuführen ist. Bei vielen Krankheiten ist dieser Nachweis heute möglich. Genetische Diagnostik kann aufwendig und entsprechend kostspielig sein. Es ist deshalb bedeutsam, zu wissen, ob die OKP die Kosten dieser Untersuchungen übernimmt.

Aufgabe der OKP ist in erster Linie die Rückerstattung von Diagnose- und Behandlungskosten im Krankheitsfall. Dieser Rahmen ist vom Gesetzgeber (Parlament) so gesetzt worden. Die Fol-

ge ist, dass die Kosten von Diagnostik, die nicht in direktem Zusammenhang mit einer konkreten Behandlung steht, nicht zwingend gedeckt sind. Dabei sind folgende Konstellationen zu unterscheiden:

1. Es wird eine vererbbare Krankheit vermutet. Falls die genetische Diagnostik Konsequenzen auf die weitere Diagnostik oder Behandlung hat, werden die Kosten übernommen. Bei anderer Zielsetzung, z.B. um einer Krankheit einen «Namen» zu geben, ohne dass dies die Behandlung ändern würde, oder im Hinblick auf die Lebensplanung, sind der Krankheitsbezug («therapeutische Konsequenz») und die Leistungspflicht der Versicherer nicht gegeben. In Zweifelsfällen müssen die anordnenden Ärztinnen und Ärzte Krankheitsbezug und Konsequenzen der Untersuchungen den Vertrauensärztinnen und -ärzten gegenüber darlegen. Diese beraten die Versicherer, die über die Übernahme bzw. Nichtübernahme der Kosten entscheiden. Gegen ablehnende Entscheide kann die versicherte Person den Rechtsweg beschreiten.
2. Angehörige von Menschen mit einer seltenen Krankheit möchten wissen, ob auch sie ein Erkrankungsrisiko aufweisen. Die Kosten solcher Untersuchungen werden nur übernommen, wenn sie in der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) explizit aufgeführt sind. Dies ist aktuell erst für einige familiäre Krebskrankheiten und für eine Stoffwechselkrankheit (Porphyrie) der Fall. Eine Erweiterung der Liste auf weitere seltene Krankheiten ist angedacht. Voraussetzung für eine Aufnahme in diese Liste ist, dass als Folge der Untersuchung vorsorgliche Massnahmen möglich sind, die die Erkrankung verhindern oder verzögern oder den Verlauf günstig beeinflussen.
3. Eine weitere mögliche Zielsetzung besteht darin, herauszufinden, ob Verwandte von erkrankten Personen gesunde Träger einer Mutation sind (Beispiel: Zystische Fibrose). Solche Untersuchungen können im Hinblick auf die Familienplanung bedeutsam sein. Sie fallen aber nicht in den Leistungsbereich der OKP, da sie die Lebensplanung und nicht die Behandlung oder die günstige Beeinflussung einer Krankheit zum Ziel haben.

Kontakt:

Felix Gurtner, Sektion
Medizinische Leistungen KUV,
eamgk-sekretariat@bag.admin.ch

Link:

<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/themen/mensch-gesundheit/seltene-krankheiten/projekte-und-massnahmen-des-nationalen-konzepts-seltene-krankheiten.html>





Wer den Begriff seltene Krankheiten hört, fühlt sich meist nicht direkt angesprochen: Was selten ist, betrifft lediglich die anderen. Selten sind aber nur die einzelnen Krankheiten. Als Gruppe sind seltene Krankheiten hingegen so häufig wie Diabetes. Auch mir wurde das erst klar, als wir mit der Erarbeitung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten begannen.

Die Arbeiten am Konzept riefen mir verschiedene Begegnungen der letzten Jahre in Erinnerung. Am stärksten beeindruckte mich der Vater eines Jungen im Alter meines eigenen Sohnes. Er erzählte mir, wie er und seine Frau erkannten, dass sich das Kind nicht wie Gleichaltrige entwickelte. Es brauchte enorme Anstrengungen, das Kind an eine spezialisierte Institution überweisen zu können. Und auch dann dauerte es noch viel zu lange bis zur Diagnose. Schliesslich eröffneten die Ärzte den Eltern, dass ihr Kind an einer extrem seltenen Stoffwechselkrankheit litt. Auf einen Schlag veränderte sich der Lebensplan der gesamten Familie. Es begann ein täglicher Hürdenlauf. Die Mutter des Jungen musste ihre berufliche Tätigkeit aufgeben, um sich der Betreuung des Jungen zu widmen. Die vielen Arztbesuche und Therapiesitzungen nahmen sehr viel Zeit in Anspruch. Die Unsicherheit, ob die erforderlichen Behandlungen von der Versicherung übernommen werden, und die Unklarheit, auf welche Unterstützung die Familie Anrecht hatte, belasteten zusätzlich. Solche Einzelschicksale, die bei genauerem Hinsehen viele von uns kennen, verdeutlichen die Wichtigkeit des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten.

Das Beispiel zeigt auch: Es sind aussergewöhnlich viele Personen und Institutionen – Angehörige, Ärztinnen und Ärzte, Gesundheitsfachkräfte, Pädagoginnen und Pädagogen, Sozialarbeiterinnen und Sozialarbeiter, Krankenversicherungen, Patientenorganisationen und andere mehr – in die Versorgung eines Menschen mit einer seltenen Krankheit eingebunden. Aus diesem Grund bin ich sehr froh, dass sich zahlreiche Akteure an der Umsetzung des Konzepts beteiligen. Ihr grosses Engagement ist beeindruckend.

Dieses Engagement stimmt mich zuverlässiglich, dass wir bis zum Abschluss der Umsetzung des Nationalen Konzepts das Leben und den Alltag der betroffenen Patienten und Patientinnen und ihrer Angehörigen erheblich verbessern können.



Thomas Christen
Leiter Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung

zung und Straffung der Vergütungsverfahren. Im Fokus stehen jene Anträge, für die es einer Einzelfallbeurteilung durch den Krankenversicherer und seinen vertrauensärztlichen Dienst bedarf. Ausgesprochen wichtig sind auch die Aus-, Weiter- und Fortbildung von Ärzten, Ärztinnen sowie weiteren medizinischen und nicht medizinischen Fachkräften, die mit betroffenen Menschen in Kontakt kommen. Der Lernzielkatalog Humanmedizin, der ab 2020 prüfungsrelevant ist, führt den Themenbereich seltene Krankheiten auf. Für die Jahre 2018 und 2019 ist eine verstärkte Sensibilisierung für das Phänomen seltene Krankheiten geplant. Einbezogen werden sollen auch all jene Personen und Institutionen, die sozioprofessionelle Unterstützung anbieten können. Hier erweist sich die Zusammenarbeit zwischen den an der Umsetzung des Konzepts beteiligten Akteuren als ausgesprochen wichtig. Wertvoll ist insbesondere das Erfahrungswissen der Patienten- und Selbsthilfeorganisationen, das ebenfalls in den Prozess einfließen soll.

Verlängerung der Umsetzung

Im Verlauf der bisherigen Umsetzungsarbeiten zeigte sich, dass die internationale Vernetzung bei seltenen Krankheiten für die Schweiz unabdingbar ist. Dies gilt sowohl für die Forschung als auch für die Diagnostik, die Therapie und die Versorgung. Neu wurde das Konzept deshalb mit einem Teilprojekt ergänzt, das die internationale Vernetzung von Schweizer Expertinnen und Experten fördert.

Im Verlauf der bisherigen Umsetzungsarbeiten zeigte sich, dass die internationale Vernetzung bei seltenen Krankheiten für die Schweiz unabdingbar ist.

Um den Auftrag des Bundesrats zu erfüllen, wird die Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten zwischen dem 1. Januar 2018 und dem 31. Dezember 2019 weitergeführt und abgeschlossen. Die Thematik der Versorgungsqualität wird auch für seltene Krankheiten ein Dauerthema bleiben. Aus heutiger Einschätzung geht das Bundesamt für Gesundheit aber davon aus, dass die beteiligten Akteure dank der bis Ende 2019 geleisteten Grundlagenarbeit und der aufgebauten Strukturen diese Aufgabe selbst übernehmen können und nicht mehr auf eine Koordination durch den Bund angewiesen sind.

Kontakt:
Esther Neiditsch, Sektion Qualität und Prozesse, esther.neiditsch@bag.admin.ch

Link: www.bag.admin.ch > Themen > Mensch & Gesundheit > Seltene Krankheiten > Nationales Konzept Seltene Krankheiten

der Federführung des Bundesamtes für Gesundheit ist es deshalb gelungen, zahlreiche Fortschritte zu erzielen. Sie bilden die Basis für die angestrebte Verbesserung der Versorgung der Betroffenen und ihrer Angehörigen.

Eine entscheidende Rolle wird die im Juni 2017 gegründete Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) spielen, die den Lead in der Bezeichnung von Referenzzentren und Versorgungsnetzwerken sowie Informationsplattformen innehat. Zahlreiche weitere Massnahmen des Konzepts sind direkt oder indirekt mit diesen Strukturen verbunden, da die wissenschaftliche, die medizinische und auch die sozioprofessionelle Expertise dort gebündelt werden sollen. Für 2018 ist ein erstes Pilotprojekt in Planung.

Eine entscheidende Rolle wird die im Juni 2017 gegründete Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) spielen, die den Lead in der Bezeichnung von Referenzzentren und Versorgungsnetzwerken sowie Informationsplattformen innehat.

Weit gediehen sind auch die Vorarbeiten für ein Schweizer Register Seltene Krankheiten. Ein solches Register soll unsere Kenntnisse über seltene Krank-

heiten massiv erweitern. Unter anderem werden wir erfahren, ob die bislang auf Hochrechnungen beruhenden Zahlen realistisch sind, wie der Spontanverlauf der Krankheiten aussieht, wie sich Therapien auswirken. Betroffene Patienten und Patientinnen erhalten Informationen über für sie interessante internationale Studien. Zudem lassen sich neue Erkenntnisse für eine angemessene Versorgung gewinnen.

Der Lernzielkatalog Humanmedizin, der ab 2020 prüfungsrelevant ist, führt den Themenbereich seltene Krankheiten auf.

Besonders komplex für Menschen mit seltenen Krankheiten können Vergütungsfragen sein. Bei Kindern geht es darum, ob eine Krankheit als Geburtsgebrechen gilt. Ist dies der Fall, übernimmt die Invalidenversicherung die für die Behandlung anfallenden Kosten bis zum 20. Altersjahr. Im Rahmen des Konzepts Seltene Krankheiten und der Weiterentwicklung der Invalidenversicherung wird auch die Geburtsgebrechenliste überarbeitet und angepasst. In der Krankenversicherung dienen im März 2017 in Kraft getretene Anpassungen auf Verordnungsebene und die Bereitstellung von standardisierten Kostengutspracheformularen für Ärzte und Spitäler der Klä-

Die internationale Referenz zur Information über seltene Krankheiten

Orphanet. Seltene Krankheiten kennen keine Grenzen, denn selten sind nicht nur die Krankheiten, sondern auch die Fachleute dafür. Die Vernetzung des Fachwissens und des Know-hows ist daher äusserst wichtig. Orphanet wurde 1997 in Frankreich gegründet, um die Zusammenarbeit auf diesem Gebiet zu fördern und so die Diagnostik und Betreuung der betroffenen Patientinnen und Patienten zu verbessern. Innen 20 Jahren entwickelte sich Orphanet zu einem Konsortium von 40 Partnerstaaten. Dazu gehört auch die Schweiz, die sich 2001 angeschlossen hat.

Orphanet ist ein Public-Health-Tool, das sich an alle Publikumsguppen richtet. Das Portal bietet kostenlosen Zugang und steht in sieben Sprachen zur Verfügung. Eines der Ziele von Orphanet ist die Bereitstellung einer für alle gleichermaßen zugänglichen, qualitativ hochstehenden Information. Das ist für die Autonomie und Selbstbestimmung von Menschen mit seltenen Krankheiten sowie für die Gewinnung und Vertiefung klinischer und wissenschaftlicher Kenntnisse über seltene Krankheiten entscheidend. Die Daten von Orphanet sind auch von grossem Nutzen für politische Entscheidungsträger bei der Implementierung von nationalen Strategien.

Verbesserung der Information

Die Aufgabe von Orphanet Schweiz besteht unter anderem darin, ein nationales Inventar der Fachressourcen für sel-



tene Krankheiten (Expertenzentren, diagnostische Leistungen, Forschungsprojekte, Register, Biobanken, klinische Versuche, Patientenvereinigungen und Netzwerke) zusammenzustellen, zu publizieren und zu aktualisieren. Die Veröffentlichung dieser Daten fördert die Vernetzung und ermöglicht, die Patientinnen und Patienten aus der Isolation zu holen. Die nationale Website www.orphanet.ch, die vom Team von Orphanet Schweiz gemäss den Richtlinien des Konsortiums verwaltet wird, enthält Informationen zur nationalen Politik, zu Anlässen und zum aktuellen Geschehen in Zusammenhang mit seltenen Krankheiten.

Einheitliche, mehrsprachige Nomenklatur

Um die Sichtbarkeit seltener Krankheiten auch in den Informationssystemen zu verbessern, erstellt und pflegt Orphanet eine einheitliche, mehrsprachige Nomenklatur der seltenen Krankheiten. Jeder Krankheit wird eine eindeutige ORPHA-Nummer (bzw. ein ORPHA-Code) zugewiesen: Die Verwendung dieser Codes in den Informationssystemen des Gesundheits- und

Forschungsbereichs ist wichtig, um die Sichtbarkeit der seltenen Krankheiten sicherzustellen und die Kompatibilität verschiedener Systeme zu gewährleisten. Diese Nomenklatur wird auf andere Klassifikationen (OMIM, ICD usw.) abgestimmt und stellt einen entscheidenden Schritt auf dem Weg zur Interoperabilität der Datenbanken dar.

Aufbau von Kooperationen zur Verbesserung der Datenqualität

Das Sammeln der nationalen Daten ist zeitintensiv, denn es erfordert vor allem die Mitarbeit und das Engagement der betroffenen Fachleute bei der Dokumentierung ihrer Kompetenzen. Die Qualitätskontrolle besteht aus einer doppelten Validierung auf nationaler und internationaler Ebene vor der Veröffentlichung in der Datenbank www.orphanet.ch durch das Team von Orphanet Schweiz. Um die nationalen Ressourcen zu vervollständigen und die Fachleute zu entlasten, wäre es sachdienlich, Partnerschaften zwischen Orphanet Schweiz und Kontaktpersonen bei den nationalen Institutionen aufzubauen, die ebenfalls Daten zu seltenen Krankheiten erfassen. Dazu gehören zum Beispiel Universitätszentren, der Schweizerische Nationalfonds (SNF), das Swiss National Clinical Trial Portal (SNCTP), das BAG als zuständige Behörde für die Erteilung der Bewilligungen an die Laboratorien und für die Aufsicht, ProRaris, Telethon Aktion Schweiz usw. Solche Kooperationen und der Datenaustausch steigern die Effizienz bei der Datensammlung.

Unerlässlicher Partner bei der Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten

Nach 15-jähriger Tätigkeit hat das BAG das an das Universitätsspital Genf angegliederte Orphanet Schweiz bei der Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten als Partner anerkannt. Die in den letzten 15 Jahren geleistete Arbeit hat die Glaubwürdigkeit und Daseinsberechtigung des Portals untermauert. Zweifellos helfen die bisher erfolgte Resourcenerfassung und die erworbene fachliche Expertise der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) bei der Bezeichnung der Referenzzentren sowie bei der Implementierung der ORPHA-Codes und des nationalen Registers für seltene Krankheiten. Eine wichtige Frage gilt es noch zu klären: die Finanzierung der personellen Ressourcen von Orphanet Schweiz, die seit 2016 nicht mehr gewährleistet ist!

Externer Kontakt:

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko,
loredana.damatosizonenko@orphanet.ch

Kontakt BAG:

Esther Neiditsch, Sektion Qualität und Prozesse, esther.neiditsch@bag.admin.ch

Links:

www.orpha.net
www.orphanet.ch

Forum

Wissen vernetzen – der Schlüssel zu einer rascheren Diagnose des Pitt-Hopkins-Syndroms

Alex* wurde im August 2006 geboren und hatte schon bei der Geburt einen steifen Daumen, ein Symptom, das uns auffiel, wir aber nicht weiter beachteten. Mit 5 Monaten brachten wir ihn zum Arzt, weil er stark schielte. Er bekam eine Okklusionstherapie. Er war ein sehr ruhiges Baby, drehte sich nicht, schaute uns nicht nach, griff nicht nach Dingen. Wir haben das den Augen zugeschrieben.

Mit 10 Monaten wäre Alex an einer Pneumokokkensepsis fast gestorben. Da wurden die Ärzte erstmals auf ihn aufmerksam. Sie sagten, mit seiner Entwicklung stimme etwas nicht, und diagnostizierten Mikrozephalie, Hypotonie, Strabismus, Dismorphiezeichen und Rückstände in der sprachlichen Entwicklung. Das EEG zeigte verlangsamte Hirnströme, was auf eine geistige Behinderung hinwies. Der zuständige Arzt entliess uns mit den Worten: «Ihr Sohn ist schwer behindert. Er wird nie selbstständig sitzen oder gehen können.»

Ein Zufall führte im August 2010 zur Diagnose des Pitt-Hopkins-Syndroms (PTHS). Dr. Claudine Rieubland vom Inselspital

Bern bat uns, Alex an einem Treffen unter Genetikern und Genetikerinnen vorstellen zu dürfen. Dort kamen Fälle zur Sprache, bei denen man selbst nicht weiterkam. Daran teil nahm Prof. Anita Rauch. Sie hatte in der deutschen Gruppe geforscht, die im Jahr 2007 gleichzeitig mit einer französischen Forschergruppe Mutationen im TCF4-Gen entdeckte, das für das Pitt-Hopkins-Syndrom verantwortlich war. Bald darauf folgte der Gentest: positiv. Das war trotz allem eine Riesenerleichterung.

Weitere Gentests bei meinem Mann und mir haben ergeben, dass wir nicht Träger des Syndroms sind. Das heisst: Unser Sohn hat die Krankheit nicht von uns geerbt und unser erstgeborener Sohn muss keine Angst haben, eines Tages das PTHS weiterzuvererben. Es war eine Laune der Natur!

Heute ist Alex ein glückliches Kind, er kann herumrennen, Trottinetten fahren und sich mithilfe eines iPads und Gebärdensprache einigermaßen verständigen. All das entgegen der Diagnose des damaligen Arztes, der uns junge Eltern mit seinen Aussagen schockiert zurückliess. Der Alltag mit Alex ist zwar sehr intensiv und oft belastend. Seine übergrosse Freu-

de an kleinen Dingen wertet aber vieles wieder auf und er bringt uns viel Freude! Auf einer Website (www.pithopkins.ch) stellen wir unsere Erfahrungen und unser Wissen anderen Eltern zur Verfügung. Wir empfinden das als unsere Pflicht. Heute treffen sich im Onlineforum rund 25 betroffene Familien aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. In der Schweiz gibt es 8 Fälle, in Österreich 3, in Deutschland die restlichen. Weltweit sind es schätzungsweise 2 500 PTHS-Fälle.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist uns eine gute Unterstützung. Seine Öffentlichkeitsarbeit macht unsere Anliegen sichtbarer. Die politische Arbeit, die ProRaris vollbringt, ist ebenso wichtig. Denn auch wenn sich in den letzten fünf Jahren einiges getan hat, mangelt es noch an vielem, vor allem an Informationen.

So wünschen wir uns, dass Fachpersonen über das PTHS informiert und geschult werden, d.h. Kinderärzte, Geburtskliniken, Hebammen ... Es muss schneller eine Diagnose gestellt werden können, damit so rasch als möglich mit Physio- und anderen unterstützenden Therapien begonnen wird. Das hat grossen Einfluss darauf, wie gut das Kind sich trotz seiner

Krankheit entwickelt. Es bedingt aber auch, dass die Wissensvernetzung zwischen Fachleuten und Betroffenen bzw. ihren Angehörigen intensiviert wird. Oft weiss ich besser über PTHS Bescheid als die Ärzte. Auch wünschen wir uns seitens der Versicherer gerade für dringend notwendige Hilfsmittel weniger Bürokratie. Und ich wünsche mir, dass unsere Webseite als Informationsplattform professionell von jemandem betreut wird. Ich bin nicht nur fachlich und technisch, sondern oft auch zeitlich überfordert.

Lea Meier*, Mutter von Alex

* Namen geändert

¹ Das Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS) ist eine seltene, genetische Erkrankung (Mutationen im TCF4-Gen auf dem Chromosom 18). Die Hauptmerkmale sind geistige Behinderung, Atemregulationsstörungen, Epilepsie und eine schlechte bis fehlende Entwicklung der Lautsprache. Quelle: www.pithopkins.ch

Eine gute Versorgung – Kernaufgabe der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek)

kosek. Betroffene von seltenen Krankheiten stehen heute mit ihrer Krankheit oft alleine da: Häufig vergeht viel Zeit, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird. Und auch wenn die Krankheit erkannt ist, wissen manche Betroffene nicht, wohin sie sich wenden sollen. Das will die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) ändern. Der Verein lanciert 2018 mehrere Projekte, um den Zugang zu guten Angeboten für Betroffene zu vereinfachen.

Im Juni 2017 wurde die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) gegründet mit dem Ziel, die Situation von Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit nachhaltig zu verbessern. Die kosek ist als Verein der wichtigen Versorgungsakteure organisiert und funktioniert nach dem Prinzip der Selbstorganisation. Träger sind die Patientenorganisationen, die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), die Gesundheitsdirektorenkonferenz sowie aufseiten der Leistungserbringer die Universitäts- und Kinderspitäler sowie eine Gruppe von Kantonsspitalern. Die Initianten vereint der Wille, gemeinsam die Versorgung für die Betroffenen neu zu gestalten. Dabei besteht eine enge Zusammenarbeit mit den Bundesämtern für Gesundheit (BAG) und für Sozialversicherungen (BSV) sowie dem Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI), die das Nationale Konzept Seltene Krankheiten (NKS) umsetzen.

Ziele der kosek

Die kosek ist in ihrer Kernaufgabe zuständig für die Umsetzung der Massnahmen 1 und 2 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten (NKS): Diese beiden Schlüsselmaßnahmen beinhalten die Schaffung und Anerkennung von Netzwerken und Referenzzentren für seltene Krankheiten, wie sie in den letzten Jahren in fast allen Ländern Europas entstanden sind. Dies setzt nicht unbedingt das Schaffen neuer Strukturen voraus. Vielmehr sollen sich bestehende, gut funktionierende Strukturen weiterentwickeln und vernetzen, um ein Versorgungsnetz für die Betroffenen zu knüpfen. Die Schaffung koordinierter Versorgungsstrukturen ist zudem eng verknüpft mit weiteren Massnahmen des NKS in den Bereichen Information, Datenerhebung, Weiterbildung und Forschung. Da letztere Aufgaben meist an Expertenzentren angesiedelt sind, ist es sinnvoll, diese im gleichen Zug wie die Versorgung abzustimmen.

Die Projekte der kosek und ihre Herausforderungen

Die Seltenheit der einzelnen Krankheiten bringt in der Umsetzung mehrere besondere Herausforderungen mit sich. So sind nicht nur die Krankheiten selten, auch die darauf spezialisierten Expertinnen und Experten und die dazu vorhandenen An-

gebote sind rar. Es ist deshalb sinnvoll, die vorhandene Expertise zu bündeln und Synergien zu schaffen.

Um dies zu erreichen, orientiert sich die kosek an dem vom BAG in Auftrag gegebenen Bericht der SAMW von 2016, in dem zwei Ebenen der Versorgung vorgeschlagen werden: Besteht noch keine Diagnose, können Patientinnen und Patienten sich an Plattformen für seltene Krankheiten wenden, welche die Funktion von interdisziplinären Anlaufstellen zur Abklärung und Koordination von Behandlungen erfüllen. Sie übernehmen ausserdem Informations- und Koordinationsaufgaben. Ist die Diagnose bekannt, sind krankheitsspezifische Referenzzentren und Versorgungsnetzwerke zuständig. Ziel dieser Netzwerke und Referenzzentren sind eine qualitativ hochstehende Behandlung, Betreuung und psychosoziale Unterstützung.

Aufgrund fehlender gesetzlicher Grundlagen beruht der Aufbau dieser Angebote gänzlich auf dem freiwilligen Engagement der relevanten Akteure. Dabei gilt: Die Verbesserung der Versorgung kann nicht verordnet werden, sondern muss sich bottom-up entwickeln. Die kosek ist dafür da, die Spitäler, Fachpersonen und -gesellschaften sowie die Patientenorganisationen in diesem Prozess zu unterstützen und eine Vernetzung zu fördern. Dazu gehört, einen gemeinsamen Rahmen und die grundlegenden Voraussetzungen für eine erfolgreiche Umsetzung zu schaffen, damit eine gute Qualität der Versorgung erreicht werden kann.

Die Aktivitäten der kosek betreffen vier Schwerpunkte. Im Schwerpunkt Versorgungsangebote ist es die Aufgabe der kosek, die Versorgung zu koordinieren und Leistungserbringer mit der notwendigen Expertise nach gemeinsam festgelegten Anforderungen anzuerkennen. Die Beur-

teilungskriterien der Anerkennung betreffen vor allem die anzubietenden Leistungen und Aktivitäten in der Forschung und der Weiterbildung, deren Qualität sowie die Vernetzung unter den relevanten Akteuren. Die konkrete Angebotsgestaltung liegt dabei bei den Leistungserbringern. Als Grundprinzip gilt: Gutes bleibt bestehen – Massnahmen sind dort vorgesehen, wo Lücken bestehen oder Verbesserungen notwendig sind.

Ziel dieser Netzwerke und Referenzzentren sind eine qualitativ hochstehende Behandlung, Betreuung und psychosoziale Unterstützung.

Im zweiten Aufgabenschwerpunkt, der Koordination von Informationsangeboten, geht es darum, den Betroffenen über Informationskanäle den Zugang zu qualitativ guten Leistungen zu erleichtern. Heute bestehen bereits mehrere gute Helplines und Informationsplattformen. Diese Informationsangebote sind jedoch noch nicht schweizweit aufgestellt. Mit einer Koordination soll dies in Zukunft erreicht werden.

Der dritte Aktivitätsschwerpunkt betrifft die heute noch dürftige Datenlage zu den seltenen Krankheiten in der Schweiz. Um seltene Krankheiten sichtbar zu machen, unterstützt die kosek die Einführung des internationalen Kodierungssystems OR-PHA-Code in der Schweiz. Die kosek übernimmt zudem die Trägerschaft des Schweizerischen Registers für Seltene Krankheiten (SRSK) und plant, einen Anerkennungsprozess für krankheitsspezifische Register für seltene Krankheiten zu

schaffen. Dank einer solchen Harmonisierung der Datenerhebung soll die Versorgung effizient gestaltet werden, damit möglichst viele Patientinnen und Patienten an Studien teilnehmen können.

Der vierte Schwerpunkt widmet sich dem Anschluss der Schweiz an internationale Netzwerke und Initiativen. Dazu gehören vor allem die europäischen Referenznetzwerke (European Reference Networks – ERNs), in denen Expertise und Wissen europaweit gebündelt werden.

In allen Teilprojekten ist die kosek mit der Herausforderung der Finanzierung konfrontiert, denn für diese Public-Health-Aufgaben stehen derzeit keine finanziellen Mittel zur Verfügung. Aufgabe der kosek ist es deshalb, möglichst effiziente Lösungen und eine nachhaltige Finanzierung zu finden.

Fazit

Mit der Gründung der kosek vor knapp einem Jahr wurde ein wichtiger Meilenstein zur Verbesserung der Versorgung gesetzt. Die Erwartungen sind hoch und auf dem Weg zur Erreichung dieses Ziels sind noch viele Schritte zu machen. Die Aussicht der Patientinnen und Patienten auf einen verbesserten Zugang zu guten Angeboten ist damit aber auch greifbarer geworden.

Externe Kontakte:

Agnes Nienhaus, Geschäftsleiterin
kosek
Christine Guckert Delasoie, wissenschaftliche Mitarbeiterin kosek
info@kosekschweiz.ch

Kontakt BAG:

Esther Neiditsch, Sektion Qualität und Prozesse, esther.neiditsch@bag.admin.ch

Link: www.kosekschweiz.ch



«Eine seltene Krankheit kann jeden treffen, weil Spontanmutationen zu

Interview mit Anne-Françoise

Auberson und Therese Stutz. Im Alltag fehlen Betroffenen und Angehörigen von Menschen mit seltenen Krankheiten oftmals Informationen und psychosoziale Unterstützung. spectra hat sich mit Anne-Françoise Auberson, Präsidentin von ProRaris, und Therese Stutz, Vorstandsmitglied von ProRaris, über diese und weitere Anliegen unterhalten.

spectra: Welche Probleme treten auf bei der Diagnose? Wie könnte diese rascher gestellt werden?

Anne-Françoise Auberson: Der Zugang zur Diagnose ist eines unserer Hauptziele und hängt von vielen Faktoren ab: von der medizinischen Forschung und den dort erzielten Fortschritten und sehr stark auch von verfügbaren Informationen. Begibt sich ein Patient zum Haus- oder Kinderarzt, muss dieser über genügend Informationen verfügen, um diese Person an eine Spezialklinik überweisen oder ihr anderweitig den Zugang zu einer Diagnose gewährleisten zu können.

Dann sind verschiedene Kategorien von Patienten zu unterscheiden. Es gibt unter den seltenen Krankheiten die gut betreuten und die vernachlässigten. Zu Ersteren gehören etwa Stoffwechsel- oder neuromuskuläre Krankheiten. Die Diagnose anderer ist oft ein Spiessrutenlauf. Wir hoffen, dass mit der Umsetzung des Nationalen Konzepts Diagnosen besser, einfacher und schneller gestellt werden. Hier gibt es noch sehr viel zu tun.

Therese Stutz: Es gibt in der Tat besser betreute seltene Krankheiten. Doch auch bei ihnen gibt es Probleme, und das liegt unter anderem an der nicht sehr hohen Innovationskraft und der mangelnden Koordination, die diesen Zustand ändern könnten. Die isolierten Kranken haben enorm viel zu tragen. Bis sie eine Diagnose erhalten, gehen sie

viele Irrwege, die sich über 5 bis 30 Jahre hinziehen können. Eine Diagnostik im genetischen Bereich ist zwar immer schneller möglich, doch bis zu einer Therapie ist es von da noch weit.

«Die meisten Menschen mit seltenen Krankheiten hegen den Wunsch, sich nicht andauernd rechtfertigen zu müssen.»

Anne-Françoise Auberson

Auberson: Ergänzend möchte ich dazu sagen, je weitreichender die Vergütung von Genanalysen ist, desto schneller dürfte die Diagnosestellung erfolgen. Irrtum vorbehalten, ist im Umsetzungsplan des Nationalen Konzepts nur von genetischen Analysen für Angehörige die Rede. Daraus könnten wir schließen, dass genetische Analysen bei allen direkt Betroffenen vergütet werden. Dies ist nicht der Fall. Das muss unterstrichen werden.

Wen treffen seltene Krankheiten?

Stutz: Zu 80 Prozent sind seltene Krankheiten genetisch bedingt. Diese wiederum treten in zweierlei Ausprägungen auf: einerseits durch Spontanmutationen, die beispielsweise zu einer Nierenkrankheit oder einem Problem mit den Augen führen können. Das kann jede Familie treffen und ist wahrlich ein Schicksalsschlag. Andererseits tritt eine seltene Krankheit über Vererbung auf. In seltenen Formen tritt ein ganz seltener Komplex auch infolge einer Infektion oder einer Reaktion des Immunsystems auf. Häufungen von seltenen Krankheiten gibt es auch in eng abgegrenzten geografischen, religiösen oder anderen Gemeinschaften. Generell muss man sagen, eine seltene Krankheit kann jeden treffen, weil Spontanmutationen zu jeder Zeit auftreten können.



Anne-Françoise Auberson (links) und Therese Stutz (rechts)

Welche besonderen Probleme beschäftigen Menschen mit seltenen Krankheiten?

Auberson: Das grosse Problem ist der Mangel an Information auf allen Ebenen. Die meisten Menschen mit seltenen Krankheiten hegen den Wunsch, sich nicht andauernd rechtfertigen zu müssen: bei der Familie, den Ärzten, den Schulbehörden, der Verwaltung. Das fängt damit an, erklären zu müssen, was eine seltene Krankheit ist.

Auch wenn eine psychosoziale oder administrative Unterstützung angeboten wird, ist diese meist zu wenig auf die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Kranken abgestimmt. Ist die Diagnose endlich gestellt, die Betreuung in die Wege geleitet, fangen die Probleme an – beispielsweise mit den Versicherungen und der Eingliederung. Das gilt zwar für alle behinderten Menschen, doch für jene mit einer seltenen Krankheit ist alles noch schwieriger. Die fehlende Hoffnung auf eine Therapie ist praktisch allen seltenen chronischen Krankheiten gemein. Natürlich verlangen wir da eine chancengleiche medizinische Versorgung. Doch sind wir uns auch bewusst, dass wir niemals dieselbe chancengleiche medizinische Versorgung erhalten werden, vergleichbar beispielsweise mit jener von Menschen mit Diabetes. Jede an Diabetes leidende Person findet einen Spezialisten. Wir hingegen müssen oft alles aus eigener Kraft aufbauen.

Welche Bedürfnisse haben die Menschen mit seltenen Krankheiten in ihrem Alltag?

Stutz: Eine psychosoziale Unterstützung ist sehr wichtig. Stellen, die sich mit sel-

tenen Krankheiten auskennen, gibt es heute allerdings zu wenige. Fachpersonen müssen gut vorbereitet und ausgebildet werden, um ein gutes Gleichgewicht von Nehmen und Geben zu gewährleisten. Denn auch ein Zuviel an Fürsorglichkeit von aussen ist nicht gut.

Auberson: Positiv ist, dass immer mehr Menschen mit seltenen Krankheiten alt werden. Die Symptombehandlung hat sich verbessert. Und auch wenn keine heilenden Behandlungen existieren, können die Menschen in ihrem Alltag unterstützt und ihr Los kann etwas gelindert werden. Ein gewisser Grad an Chancengleichheit scheint somit erfüllt.

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten läuft seit zwei Jahren und wird jetzt um zwei weitere Jahre verlängert. Was erhoffen Sie sich von dieser Verlängerung? Welches sind Ihre dringlichsten Anliegen?

Auberson: Die Hauptanliegen bleiben dieselben: die Schaffung von Referenzzentren und die Erfüllung der Hauptziele des Nationalen Konzepts, d.h. Zugang zu Diagnostik, Therapie, Behandlung, Vergütung etc. Die Verspätung der Umsetzung ist nicht verwunderlich. Es gibt zwar einen hohen Grad an Konvergenz im medizinischen Bereich, trotzdem sind auch Widerstände spürbar, etwa bei Ärzten der FMH gegen die Referenzzentren, weil sie befürchten, Patienten zu verlieren. Doch auch das scheint mir ein Mangel an Information zu sein.

Was wir erwarten, ist echte Koordination und damit auch die Lösung der finanziellen Seite. Erreichen wir hier nichts, dann

Unsere Gesprächspartnerinnen

Anne-Françoise Auberson: «Ich bin seit rund vier Jahren Präsidentin der Dachorganisation ProRaris; eine zeitintensive Funktion, die hohe Verfügbarkeit verlangt. Doch mit den Jahren erlangt man eine grosse Expertise. Vielleicht kommt dadurch manchmal das Gefühl auf, immer dasselbe wiederholen zu müssen. Das zeigen mir auch Ihre Fragen zu den seltenen Krankheiten. Wir jedoch, die wir seit Jahren mit diesen umgehen, gelangen an immer weiterreichende und neue Probleme, die zu lösen sind. Ich arbeite in meiner Funktion an der Umsetzung des Nationalen Konzepts und habe schon am ersten Workshop teilgenommen. Heute darf ich sagen, dass wir als Partner gut integriert sind. Ich selbst wie auch nahe Verwandte sind von einer seltenen Krankheit betroffen.»

Therese Stutz: «Ich bin Ärztin im Public-Health-Bereich und ebenfalls von einer seltenen Krankheit betroffen, die sich an den Knochen und am Bindegewebe manifestiert. Es war am dritten Rare Disease Day, als mich Esther Neiditsch (damals Präsidentin von ProRaris, Anm. d. Red.) für die Arbeit im Vorstand der Organisation überzeugen konnte. Heute vernetze ich hauptsächlich verschiedene Organisationen und Bereiche. Dass sich heute auch Public Health für die seltenen Krankheiten interessiert, finde ich hochinteressant. Das ist gerade unter dem Aspekt der Chancengleichheit sehr wichtig. Ich begrüsse auch, dass in der NCD-Strategie die seltenen Krankheiten bei den muskuloskelettalen Krankheiten aufgeführt sind. Andere Konzepte erwähnen diese gar nicht.»

jeder Zeit auftreten können.» Therese Stutz



haben wir gar nichts erreicht. Was mich beunruhigt, sind nicht die zwei Jahre Verspätung, sondern die Zeit, die nachher verstreicht, bis alle Patienten Zugang zur Versorgung haben. Doch sind wir zuversichtlich, dass die Koordination auf nationaler Ebene Früchte tragen wird.

«Was wir erwarten, ist echte Koordination und damit auch die Lösung der finanziellen Seite. Erreichen wir hier nichts, dann haben wir gar nichts erreicht.»

Anne-Françoise Auberson

Wie beurteilen Sie Ihre Zusammenarbeit mit dem BAG?

Auberson: Wir wurden vom BAG von Beginn weg in die Prozesse des Nationalen Konzepts eingebunden und werden heute gut unterstützt: Der Direktor, Pascal Strupler, hatte uns früh zu einem Treffen eingeladen, wir nahmen an den runden Tischen teil, an den Workshops ... Bei den anderen Akteuren hat es etwas länger gedauert, bis wir akzeptiert wurden, doch heute sind wir voll integriert.

Stutz: Mich würde es freuen, wenn auch andere Abteilungen des BAG sich mehr zu den Anliegen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten äussern würden und nicht nur die dafür zuständigen Stellen. Menschen mit seltenen Krankheiten haben Probleme, die auch andere Abteilungen und Strategien betreffen.

Die internationale Vernetzung ist für die seltenen Krankheiten enorm wichtig. Wie sieht es diesbezüglich für die Schweiz aus? Wo steht sie und von wem könnte sie sich noch eine Scheibe abschneiden?

Stutz: Der internationale Austausch zwischen den Patientenorganisationen, die ich kenne, ist vorbildlich. An einem kürzlich besuchten Kongress musste ich hingegen schmerzlich feststellen, dass die Schweiz an dem spürbaren Aufbruch und dem Engagement für seltene Krankheiten in Europa nicht teilhaben kann, weil sie nicht Mitglied der EU und damit der European Reference Networks ist, sprich die Richtlinie über die grenzüberschreitende Patientenversorgung nicht unterzeichnet hat.

Auberson: Gerade für Patienten mit extrem seltenen Krankheiten aus der kleinen Schweiz ist es unabdingbar, im Ausland Kontakte zu suchen, sei es für die medizinische Unterstützung oder für Ratschläge.

Welches ist Ihre Einschätzung: Werden Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz medizinisch gut versorgt?

Auberson: In der Schweiz haben wir ein sehr gutes Gesundheitssystem. Schon vor dem Nationalen Konzept standen wir möglicherweise besser da als andere Länder mit einem Konzept, das nicht im-

plementiert wurde. Trotz der bisherigen Fortschritte müssen wir aber darauf hinarbeiten, alle Forderungen des Nationalen Konzepts zu erfüllen. Zu viele Menschen mit seltenen Krankheiten haben weder Zugang zur Diagnostik noch das Wissen, die Mittel und vor allem auch das Durchsetzungsvermögen, den langen Weg zu gehen. Ich kenne Menschen, die seit Jahren in ihrem Dorf oder ihrer kleinen Stadt auf sich allein gestellt sind und die es noch nie gewagt haben, im Hinblick auf eine Diagnose eine externe Konsultation zu verlangen. Diese Menschen sind nicht gut versorgt. Doch wer trägt dafür die Verantwortung, wer eine Schuld? Das ist fast nicht zu beantworten. Psychosoziale Unterstützung halte ich für eine absolute Notwendigkeit. Sie muss einhergehen mit der medizinischen Betreuung und Behandlung.

Was heisst es für die Menschen, wenn dringend notwendige Medikamente nicht (mehr) vergütet werden?

Auberson: Es gibt nicht viele Medikamente für Menschen mit seltenen Krankheiten. Die Kosten für solche Medikamente machen 0,3 Prozent der Budgets der Versicherungen aus. Keine Hoffnung auf eine Therapie zu haben, ist die Regel. Für alle anderen jedoch verlangen wir eine chancengleiche Gesundheitsversorgung. Wir zahlen Krankenkassenprämien wie alle und haben ein Recht darauf. Weiter muss die Gesundheitsversorgung auf unsere Bedürfnisse abgestimmt werden, d.h., die berühmten Kriterien Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit (WZW) sind mit Augenmaß anzuwenden. Ihr Stellenwert darf bei einer seltenen nicht gleich sein wie bei einer häufigen Krankheit. So ist die Wirtschaftlichkeit nicht immer uns anzulasten: Arzneimittel können monströse Preise erreichen. Das Kriterium Wirksamkeit wiederum muss eventuell relativiert werden, denn – wie gesagt – mit Heilung ist nicht zu rechnen.

«Die Schweiz kann an dem spürbaren Aufbruch und dem Engagement für seltene Krankheiten in Europa nicht teilhaben, weil sie nicht Mitglied der EU und damit der European Reference Networks ist.»

Therese Stutz

Wir bedauern, dass die Patienten nicht ins Teilprojekt Kostenübernahme einbezogen wurden. In diesem Bereich kommt es unserer Meinung nach noch immer zu Diskriminierung. Dass die Krankenversicherungen die Krankheitsfälle aufgrund der Empfehlungen der Vertrauensärzte beurteilen, ist für uns unannehmbar; denn oftmals gibt es schweizweit einen einzigen Spezialisten, der die Wirksamkeit eines Medikaments wirklich einschätzen kann. So hat vor Kurzem das Bundesgericht einen Entscheid des Tessiner Kantonsge-

richts aufgehoben, in dem es um die seltene Krankheit Protoporphyrrie ging. Die behandelnde Ärztin dürfe die Wirksamkeit des Medikaments nicht selbst einschätzen, dies wurde als Voreingenommenheit taxiert. Wie ist es möglich, diese Ärztin als voreingenommen zu bezeichnen, die alles daran gesetzt hat, endlich ein Medikament für die Behandlung betroffener Patienten auf den Markt zu bringen? Ich kann dem Argument zustimmen, dass es einen neutralen Arzt braucht. Doch was, wenn der neutrale Arzt keine Beurteilung vornehmen kann? Es ist zudem auch nicht logisch, dass Personen, die der gleichen Versicherung angeschlossen sind, in einem Kanton eine Vergütung erhalten, in einem anderen Kanton hingegen nicht.

Eine andere Diskriminierung stammt vom Mediensprecher der Santésuisse. Das Solidaritätssystem werde überbeansprucht, wenn man diese Medikamente vergütete. Nach seiner Einschätzung seien also alle anderen Versicherten Teil des Solidaritätssystems und sollten nicht für seltene Krankheiten da sein und auch noch den Pharmaunternehmen die Taschen füllen. Ich denke, genau das Gegenteil ist der Fall. Man will uns aus dem Solidaritätssystem hinausbugsieren. Hier sind unbedingt Diskussionen nötig. Man kann uns nicht einfach ausschliessen, weil wir ein hohes Risiko darstellen, wir zu teuer sein sollen. Wenn das so wäre, dann wären alle hohen Risiken auszuschliessen.

Wie gut weiss die Bevölkerung über seltene Krankheiten Bescheid? Sind genügend Informationen vorhanden?

Auberson: Es bräuchte eine breit abgesteckte Kampagne sowie Informationen für Fachleute aus dem Gesundheits- und Versicherungsbereich, der Verwaltung usw. Eine gigantische Aufgabe.

Was sind Ihre Wünsche für die Zukunft?

Auberson: Wir befinden uns seit den Anfängen von ProRaris in einer Notlage. Ich wünsche mir, eines Tages sagen zu können: «Wir sind ein Verband für seltene Krankheiten, dessen Status gesichert und dessen Aufgaben definiert sind.» Für den Tag, an dem die Referenzzentren etabliert und funktionieren, liegen bei uns bereits 10 bis 15 Projekte auf dem Tisch, die nur darauf warten, entwickelt zu werden.

Stutz: Das BAG hat für die seltenen Krankheiten einen hohen Stellenwert. Sein Engagement hat Gewicht, und es kann mit der nötigen Überzeugungskraft agieren. Das ist bei den Fachpersonen spürbar, die sich nun zu informieren beginnen. Ich wünschte mir, unsere Anliegen könnten unter dem Dach des BAG weiter gedeihen. Letztlich ist das BAG im Gesundheitsbereich auf Behördenebene der Garant für eine Annäherung an Chancengleichheit

Das vollständige Interview finden Sie auf www.spectra-online.ch.

Nationales Konzept – internationale Vernetzung

International. Um bei der Erforschung, Diagnose, Behandlung und Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten international den Anschluss nicht zu verlieren, sind die Schweizer Kompetenzzentren auf grenzüberschreitende Partnerschaften angewiesen. Ein neues Teilprojekt «internationale Vernetzung» im Rahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten verfolgt das Ziel, Wege für die internationale Einbettung der hiesigen Zentren zu ebnen.

Am 9. März 2017 wurden die ersten 24 Referenznetze für seltene Krankheiten (European Reference Networks, ERNs) in der EU feierlich in Vilnius lanciert. Mehr als 300 Krankenhäuser und über 900 hoch spezialisierte Teams beteiligen sich an diesen Strukturen, welche eine neue Ära der EU-weiten Zusammenarbeit im Bereich der seltenen Erkrankungen einläuten. Ziel ist, Ärzte und Forscher beim Austausch von Daten und Fachwissen innerhalb der EU grenzüberschreitend zu unterstützen und Patientinnen und Patienten den Zugang zur spezialisierten Diagnose und Behandlung hochkomplexer Erkrankungen zu erleichtern.

Leider besteht für Kompetenzzentren aus Drittstaaten wie der Schweiz derzeit keine Möglichkeit, sich formell als Partner an den europäischen Referenznetzen zu beteiligen.

Geschaffen wurden die ERNs auf der Grundlage der EU-Richtlinie über Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (2011/24/EU). Anhand von delegierten Rechtsakten hat die EU-Kommission die Voraus-



setzungen für die Anerkennung der ERNs festgelegt: Sie müssen aus mindestens 10 Leistungserbringern bestehen, die aus nicht weniger als 8 Mitgliedstaaten stammen, wobei die einzelnen Einrichtungen vorgängig von ihren Staaten als Referenzzentren homologiert werden müssen.

Die Schweiz sucht Anschluss

Leider besteht für Kompetenzzentren aus Drittstaaten wie der Schweiz derzeit keine Möglichkeit, sich formell als Partner an den europäischen Referenznetzen zu beteiligen. Spezialisierte Schweizer Zentren, die bereits rege internationale Kontakte pflegen, verfolgen die Entwicklungen mit grossem Interesse, aber auch mit Besorgnis, wie die Wortmeldungen im Rahmen verschiedener Veranstaltungen im letzten Jahr gezeigt haben. Leistungserbringer und Patientenvertretungen befürchten, dass die Schweiz den Anschluss an die europäischen Entwicklungen verlieren könnte, und erwarten vom Bund, dass er tätig wird.

Neues Teilprojekt «internationale Vernetzung»

Um diesen Schwierigkeiten entgegenzutreten, haben die beiden federführenden Bundesämter, das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI), eine Arbeitsgruppe eingerichtet. Sie soll im Rahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten Wege aufzeigen, um den Einbezug von Schweizer Partnern in internationale und europäische Kooperationsprojekte zu erleichtern. Die wichtigsten Stakeholder wie kosek, ProRaris, Orphanet und die Swiss Clinical Trial Organisation sind ebenfalls in das Teilprojekt eingebunden. Als Grundlage für eine Bestandsaufnahme und Bedarfsanalyse wurde zunächst eine Erhebung bei den hiesigen spezialisierten Einrichtungen und Experten durchgeführt. Eine zweite auf die Patientenorganisationen ausgerichtete Umfrage ist für Frühling 2018 geplant. Die Arbeitsgruppe plant, anschliessend die Erkenntnisse aus der Umfrage gezielt einzusetzen, um bessere Informationen über Zugangsmöglichkeiten zu grenzüber-

schreitenden Netzwerken – in Europa und darüber hinaus – zu sammeln sowie weitere Kontakte auf zwischenstaatlicher Ebene zu knüpfen. Entsprechende Informationen werden für die interessierten Stakeholder in geeigneter Form bereitgestellt. Aufgrund der fehlenden rechtlichen Anknüpfungspunkte an die EU-Mechanismen im Gesundheitsbereich dürfen die Erwartungen hinsichtlich eines formellen Zugangs allerdings nicht zu hoch gesteckt werden. Die Schweizer Forschungs- und Behandlungseinrichtungen sowie die Patientenorganisationen werden deshalb noch stärker als bisher darauf angewiesen sein, innovative Zusammenarbeitsformen mit europäischen und internationalen Partnern zu entwickeln und zu pflegen.

Kontakt:

Ljubiša Stojanović, Abteilung Internationales, ljubisa.stojanovic@bag.admin.ch

Literatur:

- Europäische Kommission (2017): Gemeinsame Arbeit für Patienten mit seltenen Krankheiten, Erkrankungen mit geringer Prävalenz und komplexen Krankheiten, https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2017_brochure_de.pdf
- Véronique Héon-Klin (2017): European Reference networks for rare diseases: what is the conceptual framework? ORPHANET Journal of Rare Diseases, online publiziert am 7.8.2017, doi: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0676-3>
- Holm Graessner et al. (2017): Europäische Referenznetzwerke: Konsequenzen für die Gesundheitsversorgung in Deutschland, Bundesgesundheitsblatt, Mai 2017, Volume 60:5, S. 537–541, <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00103-017-2533-x>

Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Schweizer Register. In den letzten Jahren wurden zwar Fortschritte in der Diagnostik und Therapie von seltenen Krankheiten erzielt, aber auch in der Schweiz fehlen präzise epidemiologische Kennzahlen. Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) soll alle in unserem Land wohnhaften Menschen mit der Diagnose einer seltenen Krankheit, die keine Krebs-erkrankung ist, erfassen.

In der Schweiz leben ungefähr 500 000 Menschen mit einer seltenen Krankheit und jährlich kommen rund 6 000 neue Fälle hinzu. In den letzten Jahren haben sich Diagnostik und Therapie zwar verbessert – etwa durch das Neugeborenen-Screening oder dank gesetzlicher Anreize für die Entwicklung von Orphan

Drugs. Für weitere signifikante Fortschritte bedarf es aber auch solider epidemiologischer Grundlagen: «Register können die Pathogenese-, Therapie- und Versorgungsforschung unterstützen, eine Hilfestellung bei der Rekrutierung von Studienteilnehmern leisten und die krankheitsübergreifende Analyse von Forschungs- und Versorgungsdaten erleichtern.»¹ Auf Initiative des Kinderspitals und der Universität Zürich sowie des Instituts für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern wurde seit 2013 ein Konzept für ein Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) entwickelt.

Register im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten

Im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten sieht Massnahme 17 den Aufbau



von Registern vor. Aus diesem Grund erteilte das Bundesamt für Gesundheit dem Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern

Ende 2016 den Auftrag für die Detailplanung des Konzepts für das SRSK. Ziel war die Erarbeitung einer zuverlässigen Basis für die Erstellung eines effi-

Revision der Liste der Geburtsgebrechen

Invalidenversicherung (IV). Neben der Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen und einer Verbesserung der Fallführung steht die Aufnahme neuer, schwerer Geburtsgebrechen im Zentrum. Die IV will sich damit in Zukunft primär auf diejenigen Personen und deren Familien ausrichten, die besonders stark betroffen sind.

Die am 15. Februar 2017 an das Parlament überwiesene Botschaft des Bundesrates zur Weiterentwicklung der IV sieht die Revision der seit 1985 praktisch unveränderten Liste der Geburtsgebrechen vor. Vorgesehen ist die Aktualisierung dieser Liste. Neu sollen anstelle von leichten Gebrechen schwere Beeinträchtigungen in die Liste aufgenommen werden. Zudem ist die Verbesserung der Fallführung geplant.

Der Bundesrat schlägt vor, die bisher primär von der Rechtsprechung des Bundesgerichts geprägten Definitionskriterien für Geburtsgebrechen *ins Gesetz aufzunehmen* und daher im Artikel 13 Absatz 2 des IVG folgende *Definition* einzufügen:

² Medizinische Massnahmen nach Absatz 1 werden gewährt für die Behandlung angeborener Missbildungen, genetischer Krankheiten sowie prä- und perinatal aufgetretener Leiden, die:

- a. fachärztlich diagnostiziert sind;
- b. die Gesundheit beeinträchtigen;
- c. einen bestimmten Schweregrad aufweisen;
- d. eine lang dauernde oder komplexe Behandlung erfordern; und
- e. mit medizinischen Massnahmen nach Artikel 14 behandelbar sind.

Im Rahmen der Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen werden die medizinisch-wissenschaftlichen Bezeichnungen aktualisiert und die Liste besser

gegliedert. Geringfügige Geburtsgebrechen, deren Behandlung einfach und einmalig ist, werden aus der Liste gestrichen. Die medizinische Behandlung dieser geringfügigen Geburtsgebrechen ist weiterhin sichergestellt. Es sind die Krankenversicherungen, welche die Kosten für diese Leistungen übernehmen werden. Da die Krankenversicherungen für Kinder keine Franchise vorsehen und nur die Hälfte des Höchstbetrags für den Selbstbehalt erheben, bewegt sich die Mehrbelastung der betroffenen Familien in einem vertretbaren Rahmen. Diese Anpassungen führen zu geschätzten Einsparungen der IV in der Höhe von 120 Mio. Franken.

Der Bundesrat beabsichtigt weiter eine Verbesserung der *Fallsteuerung*. Das

umfasst einerseits eine engere und bessere Unterstützung des betroffenen Kindes und seiner Familie. Andererseits sollen Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit der einzelnen Leistungen besser kontrolliert werden. Dies soll dadurch erfolgen, dass die Vorgaben an die IV an die Krankenversicherungen angenähert werden. Konkret soll zum Beispiel analog der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) auch eine Leistungsverordnung für die IV eingeführt werden. Auch die Rechnungskontrolle soll verbessert werden. Ziel dieser Massnahmen ist die Verhinderung von unnötigen und überteuerten Leistungen, was mit geschätzten Einsparungen in der Höhe von 40 Mio. Franken einhergehen dürfte.

Im Umfang dieser Einsparungen in der

Höhe von 160 Mio. Franken sollen neue, insbesondere schwerwiegende Krankheiten auf die Liste der Geburtsgebrechen aufgenommen werden. Damit wird die bundesrätliche Vorgabe umgesetzt, dass diese Revision kostenneutral erfolgen und die laufende Entschuldung der IV nicht infrage gestellt werden soll. Die Aktualisierung und Präzisierung der Liste ermöglicht es der IV, sich *auf schwerwiegende Geburtsgebrechen zu konzentrieren* und sich um besonders hart geprüfte Familien zu kümmern. Diese Fokussierung auf speziell schwere Beeinträchtigungen ist ein Anliegen des Bundesrates, das er auch in das Nationale Konzept Seltene Krankheiten aufgenommen hat.

Nach Festlegung der gesetzlichen Kriterien durch das Parlament wird eine aus Ärzten bestehende Begleitgruppe eingesetzt. Darin sind auch je eine Vertretung der Behindertenverbände sowie der Allianz seltener Krankheiten vorgesehen. Diese Begleitgruppe wird dem Vorsteher des Eidgenössischen Departements des Innern Empfehlungen für die revidierte Liste machen.

Zudem ist vorgesehen, diese Liste in Zukunft regelmässig aufzudatieren. Dafür wird im Internet ein Formular aufgeschaltet, auf dem die Aufnahme neuer Geburtsgebrechen angeregt werden kann.

Externe Kontakte:

Stefan Ritler, Leiter Geschäftsfeld IV, Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), stefan.ritler@bsv.admin.ch

Stefan Honegger, Leiter Bereich Sach- und Geldleistungen, Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), stefan.honegger@bsv.admin.ch

Kontakt BAG:

Esther Neiditsch, Sektion Qualität und Prozesse, esther.neiditsch@bag.admin.ch



zient nutzbaren Schweizer Registers für seltene Krankheiten. Dieses Konzept wurde aufgrund der Rückmeldungen aus der Konsultation der Stakeholder angepasst und liegt nunmehr vor. Ende Dezember 2017 wurde bei der kantonalen Ethikkommission Bern ein Antrag für den Betrieb des Registers eingereicht. Nach den geforderten Anpassungen und der Genehmigung des Antrags gilt es, die Registerdatenbank zu programmieren und die Organisation des Registers aufzubauen. Noch ist nicht genau abschätzbar, wann mit der Erfassung von Daten begonnen werden kann.

ORPHA-Codes

In der Schweiz werden die Daten von hospitalisierten Patientinnen und Patienten zuhanden des Bundesamtes für

Statistik (BFS) mithilfe des Kodierungssystems ICD-10 der Weltgesundheitsorganisation (WHO) erhoben. Patienten mit seltenen Krankheiten werden jedoch hauptsächlich ambulant betreut und entsprechend nicht kodiert. Zudem bildet ICD-10 seltene Krankheiten nicht angemessen ab. Aus diesem Grund hat die internationale Organisation Orphanet (www.orpha.net) eine Nomenklatur der seltenen Krankheiten, sogenannte ORPHA-Codes, entwickelt. Jeder Krankheit wird mit einer spezifischen ORPHA-Kennnummer ein eindeutiger und dauerhafter Identifikator zugewiesen. Vorgesehen ist, dass die nächste Version des WHO-Kodierungssystems (ICD-11) die ORPHA-Codes einbezieht. Bis zur praktischen Verwendung von ICD-11 in der Schweiz dürften noch einige Jahre verstreichen. Deshalb sollen die Krank-

heiten im SRSK vorläufig mit ORPHA-Codes kodiert werden. Dies erlaubt das Zusammenführen von Daten und somit die Teilnahme an Projektkollaborationen auf nationaler wie internationaler Ebene.

Was nun folgt

Ein detaillierter Plan liegt nun vor. Jetzt geht es an die Umsetzung. Es gilt, die Finanzierung des SRSK und seines Betriebs nachhaltig zu sichern. Auch dem Input von Patientinnen und Patienten bzw. ihrer Organisationen ist Rechnung zu tragen. Letztlich ist das Ziel dieses Registers, Gesundheit und Lebensqualität von Menschen mit einer seltenen Krankheit zu verbessern.

Externe Kontakte:

Prof. Dr. med. Claudia Kuehni, claudia.kuehni@ispm.unibe.ch, Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, matthias.baumgartner@kispi.uzh.ch

Kontakt BAG:

Esther Neiditsch, Sektion Qualität und Prozesse, esther.neiditsch@bag.admin.ch

Links:

www.ispm.unibe.ch/research/research_registries_and_databases/index_eng.html
www.zentrumseltenekrankheiten.ch/srsk

¹ Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltener Erkrankungen (Deutschland), S. 37; http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf

Medizinisches Cannabis – kein Wundermittel, aber eine valide therapeutische Option

Medizinisches Cannabis. Das Interesse für eine medizinische Anwendung von Cannabis ist gross und die Anzahl der Ausnahmenbewilligungen beim BAG ist in den letzten Jahren kontinuierlich angestiegen. Doch wann und bei wem wirkt Cannabis? spectra wollte es genau wissen und traf sich mit der Pflegefachfrau Bea Goldman. Sie betreut seit Jahren schwer kranke Patientinnen und Patienten, die medizinisches Cannabis anwenden. Wir sprachen mit ihr über ihre Erfahrungen in der Praxis.

Gleich am Anfang stellt Bea Goldman klar, dass der medizinische Einsatz von Cannabis Wissen und professionelle Inspektion braucht. Denn Cannabis ist ein Naturprodukt mit über 500 Inhaltsstoffen, davon 120 Cannabinoide, die bis heute nur teilweise erforscht sind. Diese interagieren miteinander und in Kombination mit anderen Medikamenten. Weiter reagiert jeder Mensch unterschiedlich auf Cannabis. Und es bestehen noch immer viele offene Fragen: Warum wirkt Cannabis bei manchen Menschen schon in geringen Mengen, bei anderen erst in höheren Dosierungen, und weshalb vertragen wieder andere die Wirkstoffe gar nicht respektive spüren keine Wirkung? Warum lindert es in einem Fall Übelkeit und im anderen tritt diese als Nebenwirkung auf? Warum wirkt die Pflanze als Ganzes besser als ein einzelner, isolierter Inhaltsstoff? Aus Sicht der Expertin braucht es hier dringend Forschung.

«Cannabis ist kein Wundermittel, das in jedem Fall hilft.»

Bea Goldman, Pflegefachfrau

«Cannabis ist kein Wundermittel, das in jedem Fall hilft», sagt Bea Goldman. «Es gibt immer Menschen, die nicht darauf ansprechen oder nur Nebenwirkungen haben.» Sie erklärt, dass der Einsatz von Cannabis darum in jedem Fall ein Herantasten ist, ein Herantasten an die individuell wirksame Dosierung. Da sie aber in ihrer Tätigkeit auf eine beachtliche Zahl Menschen trifft, die gut darauf

reagieren, bedauert sie es, dass Cannabis immer noch den Ultimo-ratio-Status besitzt. Das heisst, es darf erst beantragt und verschrieben werden, wenn sich alles andere als unwirksam erweist – im Sinne eines letzten therapeutischen Versuchs. Besonders bei unheilbaren, chronischen Erkrankungen wäre es für sie wünschenswert, vor dem Einsatz anderer Mittel mit teilweise mehr Nebeneffekten einen Therapieversuch mit einer Probedosis Cannabis einzusetzen.

Vielfältiger Einsatz bei unterschiedlichen Krankheitsbildern

Frau Goldman berichtet über positive Effekte bei verschiedenen Patientengruppen durch den Einsatz von Cannabis. Dazu gehören Menschen mit chronischen Schmerzen, Spastiken, schmerzhaften Muskelkrämpfen oder neuropathischen Schmerzen und Entzündungen. Aber auch bei Krebspatienten während der Chemotherapie. Sie erzählt von Aids-, Asthma-, Epilepsie-, Morbus-Crohn- oder Tourette-Syndrom-Patientinnen und -Patienten, die eine Linderung von Symptomen und Nebenwirkungen festgestellt haben. Ein spannender Effekt ist auch die oftmals verbesserte Lebensqualität, d.h., dass neben der Reduktion der Beschwerden auch sekundäre Wirkungen zu beobachten sind: ein verbesserter Schlaf, mehr Appetit sowie eine verbesserte Bewältigung der Erkrankung – bei Fachleuten bekannt unter Coping. Angehörige berichten oft, dass die Betroffenen gelassener sind und sich nicht mehr alles nur um die Krankheit dreht. Die Beziehungen innerhalb des Familien- und Freundeskreises werden entspannter und plötzlich ist es wieder möglich, Zukunftspläne zu schmieden, an Ausflüge oder Ferien zu denken.

Dauerhafte Wirkung trotz kurzer Einnahme – Praxisbeispiel 1

spectra unterhielt sich mit Frau Jost*, deren Mann während zwei Monaten medizinisches Cannabis einnahm. Herr Jost* (80 Jahre) leidet an Polyneuropathie und ist in Behandlung wegen Parkinson. Sie berichtet, dass ihr Mann unter Zappelanfällen in den Beinen litt. Dies führte dazu, dass er sehr unruhig schlief und mehrmals pro Nacht aufstehen musste, um sich Linderung zu verschaf-

Das Wichtigste zum Bewilligungsverfahren für die Anwendung von medizinischem Cannabis

Die medizinische Anwendung von Cannabisbedarf in jedem Fall einer Ausnahmewilligung, weil es sich nach dem Gesetz um ein verbotenes Betäubungsmittel handelt. Das Gesuch können nur die behandelnden Ärztinnen und Ärzte mit einer Berechtigung zur Berufsausübung in der Schweiz einreichen, ergänzt mit der schriftlichen Einwilligung des Patienten / der Patientin. Diese müssen in der Schweiz wohnhaft sein. Angenommen werden nur eigenhändig unterschriebene, physische Gesuche. Gesuche per E-Mail sind nicht zulässig. Zudem müssen die Gesuche vollständig sein und den Sachverhalt ausführlich wiedergeben. Zwischen- und Schlussberichte werden von den Ärzten verlangt. Die Bewilligung gilt nur für einen bestimmten Zeitraum und muss spätestens zwei Wochen vor Ablauf erneuert werden. Wird die Behandlung abgebrochen, muss dies mit einer kurzen Begründung gemeldet werden.



fen. Über eine Bekannte erfuhren sie von Cannabis als Medizin. Ihr Mann war lange Zeit skeptisch, hatte er doch schon sehr viele Medikamente ausprobiert, die nichts bewirkten. Vor dreieinhalb Jahren entschied sich das Ehepaar gemeinsam mit dem behandelnden Arzt, beim BAG ein Gesuch um eine Ausnahmegenehmigung für den Einsatz von Cannabis einzureichen, das bewilligt wurde. Die Dosis wurde langsam gesteigert. Bereits nach wenigen Tagen waren die positiven Wirkungen sicht- und spürbar. Herr Jost hatte praktisch keine Symptome mehr und konnte endlich durchschlafen. Nach zwei Monaten war die Besserung so stark, dass Herr Jost entschied, das medizinische Cannabis abzusetzen. Erfreulicherweise hat die Wirkung bis heute angehalten und das Zappeln zeigt sich nur noch sporadisch. Der Gewinn an Lebensqualität für beide Ehepartner war beachtlich.

Behandlungsstopp wegen Nebenwirkungen – Praxisbeispiel 2

Ein ehemaliger Polizist (55 Jahre) mit einer degenerativen, unheilbaren neurologischen Erkrankung, mit Schmerzen in der Muskulatur, der auch an Schlaflosigkeit und sporadischen Muskelkrämpfen litt, sprach sehr schlecht auf herkömmliche Medikamente an. Die

Nebenwirkungen waren unerträglich, sodass er lieber die Symptome in Kauf nahm. Als letzte Möglichkeit wurde versucht, medizinisches Cannabisöl anzuwenden. Eine Linderung seiner Muskelbeschwerden trat ein und er konnte besser schlafen, dafür aber setzte Durchfall ein. Für den Pflegebedürftigen mit kaum vorhandener Hand-, Arm- und Beinfunktion war das unerträglich. Es stellte sich heraus, dass dies in Zusammenhang mit dem Cannabisöl stand. Schweren Herzens musste er die Behandlung stoppen.

* Namen geändert.

Kontakt:

Catherine Ritter, Abteilung nicht-übertragbare Krankheiten,
drogen@bag.admin.ch

Link:

www.bag.admin.ch > Service >
Gesuche & Bewilligungen > Ausnahmewilligungen verbotene Betäubungsmittel > Beschränkte medizinische Anwendung von verbotenen Betäubungsmitteln

Weitere Informationen in der Onlineversion dieses Artikels (www.spectra-online.ch).

Helpline für seltene Krankheiten

5 Fragen an Dr. phil. Claudio Del Don. Nebst den Helpines in der West- und Deutschschweiz gibt es auch im Tessin eine Telefonnummer, an die sich Betroffene wenden können. Claudio Del Don ist Co-Präsident der Piattaforma Malattie Rare Svizzera Italiana und gleichzeitig Präsident der Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana. Von ihm erfahren wir, dass eine Helpline primär den Hausärzten zur Verfügung stehen müsste und dass viele Fragen der Anrufenden administrativer und finanzieller Natur sind. Zudem wünscht er sich einen nationalen Rahmen, unter dem regionale Helpline-Teams gut koordiniert zusammenarbeiten können.

Wer nimmt die Anrufe der Betroffenen entgegen?

In der italienischen Schweiz werden die Anrufe zurzeit von den beiden Sozialarbeiterinnen der Patientenorganisation Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) entgegengenommen und wenn immer möglich direkt beantwortet. Falls Abklärungen und Rückfragen notwendig sind, wenden sich die Sozialarbeiterinnen in der Regel an die Ärztinnen im Neurocentro des Kantonsspitals und vor allem an die Case Managerin des Centro Myosuisse Ticino. Für Fragen zu seltenen Krankheiten aus anderen Spezialgebieten

können sie auf ein Netz von Fachärzten zurückgreifen, namentlich für soziale Belange.

Meist richten sich die Patienten zunächst aber an ihre Hausärzte. Sind diese angemessen informiert, können sie eine Überweisung an Expertenzentren veranlassen. Daher müsste eine Helpline in erster Linie den Hausärzten zur Verfügung stehen und erst sekundär als Anlaufstelle für Patientinnen dienen. Das aktuell bei uns angewendete Modell eignet sich auch für die Unterstützung der Hausärzteschaft.

Wann und aus welchen Gründen richten sich Betroffene an Sie?

Ungefähr zwei Drittel der Betroffenen gelangen über die Case Managerin des Centro Myosuisse Ticino und über die Ärztinnen des Neurocentro an die MGR, oft beim Auftreten sozialer Probleme. Ungefähr ein Drittel der Betroffenen erreicht die MGR über behandelnde Hausärztinnen, Pro Infirmis oder über eigene Recherchen im Internet. Zum Zeitpunkt der Kontaktaufnahme mit der MGR sind die Patienten/-innen in der Regel bereits in medizinischer Behandlung. Seltener stellen Betroffene Fragen zu eventuellen Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten. Dies kann vorkommen, wenn noch keine Diagnose vorliegt oder noch keine Expertenzentren oder Fachärzte gefunden wurden. Manchmal informieren sich Betroffene auch über laufende Studien oder Ergebnisse, die Hoffnung auf Heilung ihrer Krankheit versprechen.

Welches sind die häufigsten Anliegen der Betroffenen?

- Mangelnde/abgelehnte Kostendeckung verschriebener Therapien durch die Krankenkassen und Sozialversicherungen
- Arbeitsrechtliche Fragen (Verlust des Arbeitsplatzes, Wiedereinstieg in die Arbeitswelt, Reduktion des Pensums)
- Fragen zu IV-Verfahren
- Betreuung von kranken Angehörigen
- Vernetzung mit anderen Betroffenen
- Finanzielle Probleme und Schulden
- Fachärztinnen und Expertenzentren
- Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten
- Krankheitsspezifische Studien und Ergebnisse

Wie schätzen Sie das Informationsangebot für seltene Krankheiten ein? Für Betroffene, für Fachpersonen aus dem Gesundheitsbereich?

Gerade im Internet gibt es zahlreiche Informationen unterschiedlichster Qualität. Die besten Informationen erhalten Betroffene in der Regel über die Website der für ihre Krankheit zuständigen Patientenorganisation (so vorhanden), das Fachpersonal hingegen über die Website orpha.net. Da die Informationen nicht immer zuverlässig oder nicht auffindbar sind bzw. nicht in allen Sprachen angeboten werden, erweisen sich persönliche Gespräche mit Fachpersonen in der Regel als unumgänglich. Das Fachpersonal muss

unbedingt die Sprache der Patienten/-innen sprechen und sich mit örtlichen Gegebenheiten sehr gut auskennen.

Welches ist Ihr dringendstes Bedürfnis?

Betreffend eine mögliche Helpline: Ein nationaler Rahmen, in dem die Helpines der verschiedenen Sprachregionen gut koordiniert sind. Wichtig erscheint uns, dass die Helpines aus sprachlichen und Vernetzungsgründen regional betrieben werden.

Die Helpline kann durchaus national und unter einer einzigen Nummer auftreten. Die Anrufenden müssen jedoch direkt an eine Person aus ihrer Region gelangen (wie zum Beispiel bei der «Dargebotenen Hand»). Falls also jemand aus der italienischen Schweiz anruft, muss ihm ein-/e Mitarbeiter/-r antworten, der/die sich in der italienischen Schweiz befindet und nebst den nationalen mit den regionalen Besonderheiten vertraut ist.

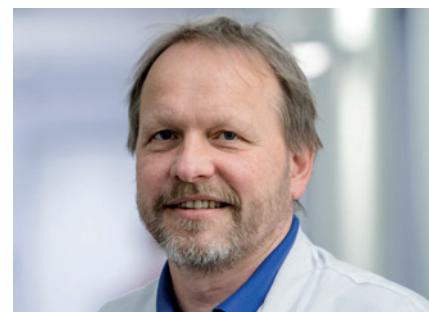
Gleichzeitig kann der/die Anrufende von der Qualität einer nationalen Helpline profitieren, die einen landesweiten Erfahrungsaustausch und gut geschultes Personal garantiert.



Dr. Claudio Del Don

Das Bewusstsein für seltene Krankheiten verbessern

Interview. Der 8. Internationale Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz wird dieses Jahr mit dem Thema «Diagnose – was nun?» begangen. Was es heisst, lange keine Diagnose zu erhalten, und was es dringend braucht, um diesen Umstand zu verbessern, sagt uns Jean-Marc Nuoffer, leitender Arzt Stoffwechselanalytik und Leiter des interdisziplinären Stoffwechselteams am Inselspital in Bern.



PD Dr. med. Jean-Marc Nuoffer

spectra: Das Thema des diesjährigen Tages der seltenen Krankheiten lautet «Diagnose – was nun?». Weshalb ist eine Diagnose gerade für Menschen mit seltenen Krankheiten so wichtig?

Jean-Marc Nuoffer: Für jeden kranken Menschen ist es wichtig, zu wissen, woran er leidet, nur dauert diese diagnostische Odyssee und die damit verbundenen Unsicherheiten und Ängste bei Patienten mit seltenen Krankheiten häufig Jahre. Die Diagnose setzt dem ein Ende, ermöglicht erst eine krankheitsspezifische Beratung und Betreuung und verhindert auch falsche Therapien. Sie ist die Voraussetzung für eine spezifische Therapie, für eine Teilnah-

me an Studien und die Entwicklung neuer Therapien. Dem Patienten ermöglicht sie, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen. Eine korrekte ursächliche Diagnose ist bei jeder Krankheit die Voraussetzung für die Entwicklung einer Therapie – dies ist umso wichtiger, je seltener die Krankheit ist.

Oft dauert es lange, bis die Betroffenen und Angehörigen wissen, um welche Krankheit es sich handelt. Welche Massnahmen sind nötig, damit eine Diagnose schneller gestellt werden kann?

Es fehlt eine starke Lobby. Das Bewusstsein für diese seltenen Krankheiten

muss in der Bevölkerung und im Gesundheitswesen verbessert werden. Krankheiten ohne fassbare Ursache (idiopathische Krankheiten) sollten als Diagnose vermieden und durch Fachspezialisten evaluiert werden. Der Zugang zu einer akkreditierten genetischen Abklärung sollte durch Fachspezialisten für seltene Krankheiten entschieden werden, nicht durch die Versicherungen.

«Eine korrekte ursächliche Diagnose ist bei jeder Krankheit die Voraussetzung für die Entwicklung einer Therapie; dies ist umso wichtiger, je seltener die Krankheit ist.»

Wie gut ist die psychosoziale Unterstützung für Ihre Patientinnen und Patienten aufgestellt?

Häufig ist die Unterstützung ungenügend, und für die Vergütung von Leistungen muss wie für die Diagnose gekämpft werden. Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten fühlen sich häufig unverstanden, viele Leis-

tungen werden von den Versicherungen nur auf Antrag und Rekurs übernommen. Der administrative Aufwand ist enorm, und die unterschiedlichen regionalen Regeln sind undurchsichtig. Dies ist nebst der krankheitsspezifischen und familiären Belastung eine Herausforderung für alle. Es braucht eine bessere Koordination zwischen der Betreuung im Zentrum und der nötigen Unterstützung vor Ort.

Woran mangelt es gegebenenfalls noch und weshalb?

Jedes Jahr werden neue seltene Krankheiten beschrieben und Therapien entwickelt. Unser Gesundheitswesen sollte damit Schritt halten können. Die aktuellen gesetzlichen Rahmenbedingungen mit Positivlisten und die administrativen Wege sind hier nicht förderlich. Das Nationale Konzept muss realisiert und reevaluiert werden. Es braucht nationale Referenzzentren, die auch spezielle Kompetenzen erhalten. Die finanziellen Aspekte des Nationalen Konzeptes sind jedoch meiner Meinung nach noch ungenügend geregelt. Den Patienten muss der Zugang zu internationalen klinischen Netzwerken ermöglicht werden.

8. Internationaler Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz

Rückschau. Am 3. März hat ProRaris Allianz Seltener Krankheiten Schweiz ins Inselspital Bern zum Tag der seltenen Krankheiten eingeladen. Der Tag war dem Thema «Diagnose – was nun?» gewidmet. Er bot Betroffenen und ihren Angehörigen, Patientenorganisationen, Fachpersonen aus den Bereichen Medizin und Gesundheit, Forscherinnen und Forschern, Vertretern aus der Politik, Verwaltung und den Medien sowie der breiten Öffentlichkeit die Möglichkeit, sich auszutauschen.



Pascal Strupler beantwortet Fragen zum aktuellen Stand des Nationalen Konzepts für seltene Krankheiten



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident Nationale Koordination Seltene Krankheiten kosek, informiert zum Stand der Nationalen Koordination



Besucherinnen und Besucher begegnen sich und tauschen sich aus



Christina Fasser, Vizepräsidentin ProRaris; Anne-Françoise Auberson, Präsidentin ProRaris (v.l.n.r.)

Zuhörerinnen und Zuhörer der Vorträge und Podiumsdiskussionen

Impressum • spectra Nr. 120, April 2018

«spectra – Gesundheitsförderung und Prävention» ist eine Informationsschrift des Bundesamts für Gesundheit (BAG) und erscheint viermal jährlich in Deutsch, Französisch und Englisch. Sie bietet in Interviews und in der Rubrik «Forum» auch Raum für Meinungen, die sich nicht mit der offiziellen Haltung des BAG decken.

Herausgeber: BAG, 3003 Bern, Tel. 058 463 87 79, Fax 058 464 90 33, www.bag.admin.ch

Realisation: BAG, Sektion Kampagnen, Schwarzenburgstrasse 157, 3003 Bern

Leitung Redaktionskommission: Adrian Kammer, adrian.kammer@bag.admin.ch

Redaktionskommission: Agathe Blaser, Claudia Brunner, Nicole Fivaz, Jolanda Heller, Adrien Kay, Selina Lusser-Lutz, Esther Walter

Textbeiträge: Jolanda Heller und weitere Mitarbeitende des BAG, weitere Autorinnen und Autoren

Fotos/Copyrights: Autorinnen, Autoren, iStock (1–3, 5, 8–10), Vanessa Parisi/Christian Pfahl (S. 12)

Layout: Bundesamt für Bauten und Logistik (BBL), 3003 Bern Druck: Büetiger AG, 4562 Biberist

Auflage: 6400 Ex. deutsch, 3400 Ex. französisch, 1050 Ex. englisch

Einzelexemplare und Gratisabonnemente von spectra können bestellt werden bei:

Bundesamt für Gesundheit, Sektion Kampagnen, 3003 Bern, kampagnen@bag.admin.ch

Die nächste Ausgabe zum Thema mHealth erscheint im Juni/Juli 2018.

Kontakte

Sektionen, Fachstellen

Telefon

Abteilung Prävention nicht übertragbarer Krankheiten

058 463 87 11

Sektion Prävention und Promotion

058 463 88 11

(Übertragbare Krankheiten)

058 462 62 26

bildung + gesundheit Netzwerk Schweiz

058 463 06 01

Sektion Gesundheitliche Chancengleichheit

058 463 06 01

Sektion Nationale Gesundheitspolitik

058 463 87 79

Sektion Kampagnen

www.spectra-online.ch