



In der Schweiz sind rund 500 Menschen von Albinismus betroffen. Die seltene Krankheit äussert sich durch eine gestörte Melaninbildung, die ein erhöhtes Hautkrebsrisiko zur Folge hat (Albertshakirov / Dreamstime.com).

Wichtige Anlaufstellen bei seltenen Krankheiten

Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten (kosek)

Für Personen mit einer seltenen Krankheit ist der Weg zur Diagnose oft lang und beschwerlich. Unterstützung erhalten sie in Zentren für seltene Krankheiten. In diesen wird interdisziplinär gearbeitet und geforscht. So kommen Betroffene schneller zur richtigen Diagnose, das Wissen über seltenen Krankheiten wächst und auch die Vergütung der Leistungen wird einfacher.

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie weniger als 5 von 10 000 Einwohner betrifft [1]. Bei rund 8000 seltenen Krankheiten leben in der Schweiz schätzungsweise 500 000 bis 600 000 betroffene Menschen [2]. Diese treffen meist viele Herausforderungen im Gesundheitssystem an. Zentren für seltene Krankheiten bieten eine neue, unterstützende Dienstleistung für Betroffene und Ärzteschaft an.

Seltene Krankheiten in der Schweiz

Seltene Krankheiten sind oft komplex, lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend. Häufig treten sie

bereits bei Geburt oder im Kindesalter auf und sind genetisch bedingt. Aktuell gibt es nur für etwa 5% der Krankheiten eine spezifische Therapie.

Für Betroffene stellen die seltenen Krankheiten eine vielschichtige Herausforderung dar: Kein Land und kein Zentrum verfügt über Fachwissen für alle seltenen Krankheiten. Wenn vorhanden, gibt es meist wenige Anlaufstellen, die kaum bekannt sind. Betroffene bleiben somit häufig jahrelang ohne Diagnose, werden an mehrere Fachpersonen verwiesen, bevor sich die geeignete Stelle findet, und werden falsch behandelt. Wenn Anlaufstellen gefunden sind, ist die Vergütung der diagnostischen Schritte mittels aufwendiger biochemischer und genetischer Tests nicht immer

gewährleistet. Und oftmals fehlen auch Informationen zu nicht-medizinischen Aspekten der Krankheit (zum Beispiel zur Vergütung von Hilfsmassnahmen oder Therapieleistungen). Dies kann zu sozialer Benachteiligung sowie Isolation der Betroffenen führen.

Für das Schweizerische Gesundheitssystem sind seltene Krankheiten ebenfalls eine vielschichtige Herausforderung: In der Schweiz gibt es keine epidemiologischen Daten zu seltenen Krankheiten, wodurch die Forschung zu seltenen Krankheiten erschwert wird und Betroffene im System unsichtbar sind. Die Vergütung der medizinischen Leistungen stellt ausserdem eine zusätzliche Herausforderung dar. Oft bedarf es vertiefter Recherchen über die Krankheit, spezifischer Gutachten und aufwendiger Kostengutspracheverfahren bei Versicherern.

Auf politischer Ebene verabschiedete der Bundesrat 2014 aufgrund dieser vielschichtigen Problematik das Nationale Konzept «Seltene Krankheiten» (NKSK) [3] als Reaktion auf zwei vorangehende Postulate.

Die Versorgung sicherstellen

Im Jahr 2017 wurde im Rahmen des Nationalen Konzepts «Seltene Krankheiten» die nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) gegründet. Diese setzt sich zusammen aus Leistungserbringern (Allianz Kinderspitäler der Schweiz, Verein Universitäre Medizin Schweiz, Verein nicht-universitäre Kliniken und Spitäler), einer Patientendachorganisation (ProRaris), den kantonalen Gesundheitsbehörden (über die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren) und der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften. Ihre Arbeit konzentriert sich vollumfänglich

auf die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltener Krankheit in der Schweiz, gemäss ihrem Versorgungsmodell (s. Abb. 1).

Gemäss diesem Versorgungsmodell sollen Patientinnen und Patienten mit Diagnose einer seltenen Krankheit in krankheitsspezifischen Referenzzentren und Versorgungsnetzwerken betreut werden. Betroffene ohne klare Diagnose und Verdacht auf eine seltene Krankheit sollen in Zentren für seltene Krankheiten (kurz ZSK) betreut werden.

Was Betroffene erleben

Frau K. ist zum Zeitpunkt der Diagnose 42-jährig, lebt in einer Partnerschaft und bezieht als gelernte Sekretärin aufgrund ihrer Myopathie und depressiven Verstimmungen eine 50-prozentige IV-Rente. Die Familienanamnese ist unauffällig. Die belastungsabhängigen Muskelschmerzen begannen im Alter von circa zehn Jahren. In der Pubertät wurden zwei Episoden von Rhabdomyolyse mit Myoglobinurie beschrieben (nach Skitag und postinfektiös). Aufgrund der Schmerzen

Personen mit einer seltenen Krankheit bleiben häufig jahrelang ohne Diagnose, werden mehrfach weiterverwiesen und falsch behandelt.

wurde Frau K. als Adoleszente vom Schulturnen dispensiert. Seither bestehen rezidivierende, belastungsabhängige und Kälte induzierte Muskelschmerzen mit variablen CK-Werten von normal bis max. 5500U/L. Eine Muskelbiopsie mit Histologie wurde mit 13 Jahren durchgeführt, welche jedoch normal ausfiel.

Da man ihr die Beeinträchtigung und Schmerzen nicht ansehe, werde sie häufig missverstanden, gibt Frau K. an. Schmerzbedingt ist die Patientin häufig zu Hause isoliert, depressiv verstimmt und pflegt nur wenige soziale Kontakte.

Andere Organbeteiligungen wurden ausgeschlossen und in den letzten 25 Jahren gab es keine wesentliche Progression. Die Schmerztherapie mit NSAR erfolgt mit mässigem Erfolg. Im Rahmen einer Reevaluation wurde die Diagnose einer metabolischen Myopathie gestellt (Abbaustörung der langkettigen Fettsäuren; VLCAD; ORPHA:26793). Diätetische Massnahmen und eine Therapie mit Bezafibrat führten zu einer deutlichen Besserung der belastungsabhängigen Muskelschmerzen und Reduktion der Schmerztherapie.

Dieser Fall widerspiegelt die Probleme vieler Personen mit seltenen Krankheiten (SK): eine langjährige diagnostische Odyssee mit unklarer, zermürbender Krankheit, ohne Diagnose und ohne Therapie über Jahre.

Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten:

Dr. h.c. Anne-Françoise Auberson, Mitglied der Patientenorganisation Unirares, Dr. Colette Balice-Bourgeois, Koordinatorin Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana, Ente Ospedaliero Cantonale, Bellinzona, Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med. Felix Beuschlein, Dr. med. Corinne Rüegger, Koordinatoren des Zentrums für seltene Krankheiten Zürich, PD Dr. med. Stefan Bilz, PD Dr. med. Thomas Hundsberger, Prof. Dr. med. Dagmar L'Allemand-Jander, Koordinatoren des Zentrums für seltene Krankheiten St. Gallen, Dr. med. Loredana D'Amato Sizonenko, Koordinatorin des Zentrums für seltene Krankheiten Genf, Dr. phil. Claudio Del Don, Präsident Associazione Malattie Genetiche Rare, Prof. Dr. med. Christoph Henzen, Dr. med. Daniela Kaiser, Koordinatoren Zentrum für seltene Krankheiten Luzern, Prof. Dr. med. Henrik Köhler, Koordinator Zentrum für seltene Krankheiten Aargau, Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, Koordinator Zentrum für seltene Krankheiten Bern, Prof. Dr. med. Mike Recher, Dr. med. Andreas Wörner, Koordinatoren des Zentrums für seltene Krankheiten Basel, Dr. Alessandra Strom, Koordinatorin Zentrum für seltene Krankheiten Waadt, Dr. med. dent. Alfred Wiesbauer, Vize-Präsident ProRaris, M. Sc. Christine Guckert Delasoie, wissenschaftliche Mitarbeiterin kosek (Koordination).

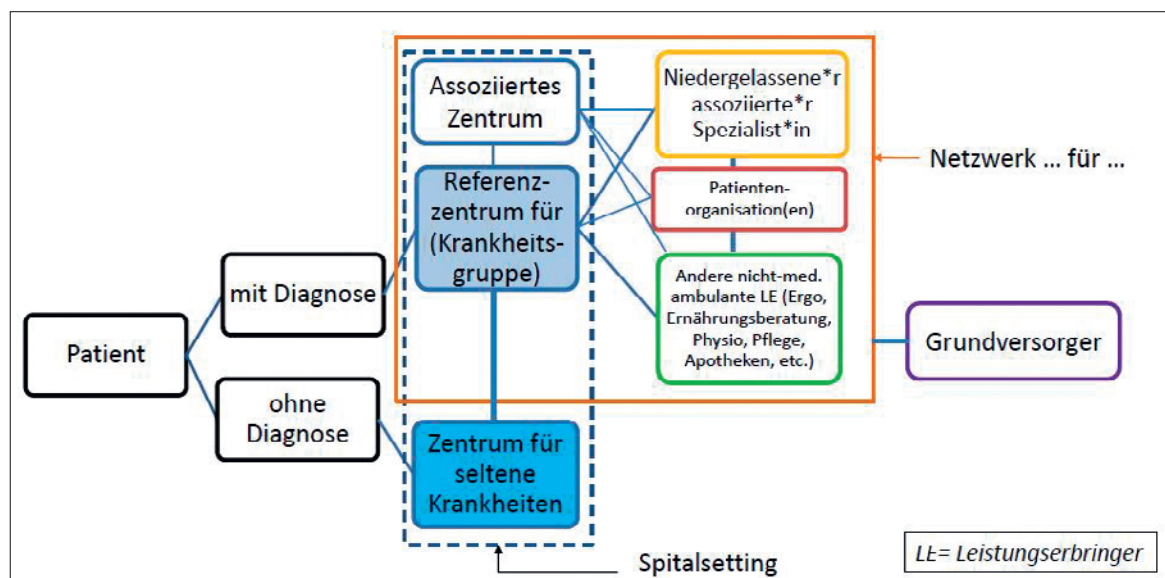


Abbildung 1: Das Versorgungskonzept der nationalen Koordination seltene Krankheiten [4].

Aus Erfahrungsberichten lernen

Für Betroffene ist der Weg bis zur Diagnosestellung ein echter Hindernislauf: Es braucht Geduld und Ausdauer, die Ärzteschaft von der Existenz der Symptome zu überzeugen. Die folgenden Auszüge aus Erfahrungsberichten von Patientinnen und Patienten sollen einen Einblick geben in den holprigen Weg der Betroffenen auf der Suche nach Anerkennung, einer Diagnose und medizinischer und psychosozialer Betreuung:

«Es dauerte acht Monate, bis ich endlich eine Diagnose bekam. Ich musste regelmässig in die Notaufnahme gehen [...], damit man mir schliesslich glaubte, dass ich ernsthafte Atemprobleme hatte. [...] Bis sich endlich eine Lungenspezialistin fand, die sich die Zeit nahm, mir zuzuhören und vor allem den Mut hatte, ernsthafte Schritte zu unternehmen.» (männlicher Patient, 44 Jahre)

Steht die Diagnose fest, ist dies für Betroffene noch keine Garantie für eine angemessene psychosoziale Betreuung oder eine wirksame medizinische Behandlung. In dieser Situation sind Betroffene oft auf sich allein gestellt, obwohl sie in ihrer Gesundheit beeinträchtigt sind:

«Allein den grossen Schmerz, die Trauer, den Verlust der Mobilität, auch wenn er unsichtbar ist, die Unsicherheit, die mit dem Gefühl verbunden ist, der Gesellschaft ‹zur Last› zu fallen, das stark verminderte physische und psychische Selbstbild, die Energie, die nach und nach verschwindet, während man immer mehr davon braucht, um jedes neue Problem, das sich ankündigt, anzugehen, zu bewältigen [...]. Die schlimmsten Symptome meiner Krankheit (quälende Schmerzen in den Vorfüssen) sind

absolut unsichtbar. Ich lande regelmässig in der Notaufnahme, um in Momenten grossen Leidens auf ein offenes Ohr zu stossen.» (weibliche Patientin, 59 Jahre)

Die Betroffenen sind auch mit dem Unverständnis der Berufswelt für ihre Krankheit konfrontiert:

«Es ist nicht einfach, seinem zukünftigen Arbeitgeber erklären zu müssen, dass wir in unserer Gesundheit beeinträchtigt sind und dass wir jederzeit aus irgendwelchen medizinischen Gründen fehlen können.» (männlicher Patient, 44 Jahre).

Erwartungen der Betroffenen

Die Erwartungen der Patientinnen und Patienten an die Zentren für seltene Krankheiten sind vielfältig:

- Orientierung und Information:

«Um den Patienten herum sollte ein Netzwerk von Spezialisten aufgebaut werden, um seine bestmögliche Betreuung zu gewährleisten. Es gibt Strukturen, aber der Patient verliert sich darin und weiss oft nicht mehr, an welche dieser sogenannten Strukturen er sich wenden soll.» (männlicher Patient, 68 Jahre)

- Die Koordination der Behandlung:

«Ich träume von einem Bezugsarzt, der mich in meiner Gesamtheit sieht, die Symptomatik zusammenfasst, die Behandlung zentralisiert, mir glaubt und vertraut.» (weibliche Patientin, 59 Jahre).

- Zugang zu psychosozialer Unterstützung für nicht diagnostizierte Betroffene: Diese müssen für das Zentrum für seltene Krankheiten weiterhin

Tabelle 1: Kontaktangaben der anerkannten Zentren für seltene Krankheiten

Zentrum für seltene Krankheiten des Kantonsspitals Aarau (KSA)		
https://www.ksa.ch/seltene-krankheiten	crd[at]ksa.ch	Tel: 062 838 49 04
Zentrum für seltene Krankheiten Basel: ein gemeinsames Angebot von Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und Universitätsspital Basel (USB)		
https://www.ukbb.ch/de/medizin-mehr/universitaetszentrum-seltene-krankheiten-basel.php	rarediseasesbasel[at]ukbb.ch	Tel: 061 704 10 50
Zentrum für seltene Krankheiten des Inselspitals Bern		
https://www.seltenkrankheiten.ch/de/	rare[at]insel.ch	Tel: 031 664 07 77
Centre pour Maladies Rares des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG)		
https://www.info-maladies-rares.ch/	contact[at]infomaladiesrares.ch	Tel : 0848 314 372
Centre pour Maladies Rares du Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV)		
https://www.info-maladies-rares.ch/	contact[at]infomaladiesrares.ch	Tel : 0848 314 372
Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital (LUKS)		
Erwachsene: https://www.luks.ch/standorte/standort-luzern/innere-medizin/leistungsangebot-innere-medizin-luzern/zentrum-fuer-seltene-krankheiten		
Pädiatrie: https://www.luks.ch/standorte/standort-luzern/kinderspital/leistungsangebot-kinderspital/zentrum-fuer-seltene-krankheiten	zentrumselekrankheiten[at]luks.ch	Tel: 041 205 73 33
Ostschweizer Zentrum für seltene Krankheiten: ein gemeinsames Angebot von Kantonsspital St. Gallen (KSSG) und Ostschweizer Kinderspital (OKS)		
https://www.kssg.ch/zsk-o	info.zsk-o[at]kssg.ch (Erwachsene) Info.zsk-o[at]kispisg.ch (Kinder)	Tel: 071 494 12 22 (Erw.) 071 243 71 11 (Kinder)
Centro per le Malattie Rare Svizzera Italiana (CMRSI)		
https://www.eoc.ch/Centri-specialistici/NSI/Neurologia/centri-specialistici/Centro-malattie-rare.html	centromalattierare[at]eoch.ch	Tel: 091 811 88 96
Zentrum für seltene Krankheiten Zürich: ein gemeinsames Angebot von Universitäts-Kinderspital Zürich, Universitätsspital Zürich, Universitätsklinik Balgrist und dem Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich		
https://www.usz.ch/zentrumseltenkrankheiten/	Kontakt für ärztliche Fachpersonen: seltenkrankheiten[at]usz.ch Kontakt für Betroffene: selten[at]kispi.uzh.ch	Tel: 044 266 35 35

«existieren» und alle Informationen, die ihnen helfen können, bekommen.

- Die Zentren für seltene Krankheiten sollen das Fachwissen der Betroffenen nutzen und mit ihnen zusammenarbeiten.

Aufgaben der Zentren

Zentren für seltene Krankheiten sind interdisziplinäre Anlaufstellen, an die sich Betroffene mit unklarer Diagnose wenden können, um vertiefte Abklärungen zu machen und eine Diagnose zu erhalten. Die Zentren ar-

Zentren für seltene Krankheiten sind interdisziplinäre Anlaufstellen, an die sich Betroffene mit unklarer Diagnose wenden können.

beiten krankheitsübergreifend und koordinieren die Fachexpertise der beteiligten Expertinnen und Experten. Sobald eine Diagnose vorliegt, werden die Patientinnen und Patienten durch krankheitsspezifische Referenzzentren und Fachpersonen weiter betreut. Zentren für seltenen Krankheiten unterstützen darüber hinaus Informationsangebote für Betroffene von

seltene Krankheiten und Krankheitsversorger (wie zum Beispiel Helplines und Homepages), organisieren Weiterbildungen und beteiligen sich an der Forschung. Insgesamt verfügen neun Spitäler in der Schweiz über solche Strukturen und haben diese durch die kosek anerkennen lassen (siehe Tabelle). Es bestehen Angebote für Pädiatrie und Erwachsenenmedizin. Diese decken zusammen alle Landesteile und drei Landessprachen ab und stellen so eine gute Versorgung für die gesamte Schweizer Bevölkerung sicher.

Zwei Komponenten sind dabei besonders wichtig:

1. Leicht zugängliche Informationen

Diese Erreichbarkeit erfolgt über verschiedene Kanäle: eine Webpage des jeweiligen Spitals, welche das Zentrum für seltene Krankheiten vorstellt, sowie eine Helpline, wo die Ärzteschaft sowie Betroffene sich direkt telefonisch, per E-Mail oder per Kontaktformular informieren können, welche Angebote am Spital beziehungsweise regional oder national zur Verfügung stehen.

2. Eine spezialisierte Sprechstunde zur Diagnosefindung

In sogenannten Sprechstunden ohne Diagnose wird in interdisziplinären Konsultationen durch mehrere spezialisierte Fachpersonen eine vertiefte Anamnese und klinische Untersuchung durch-

geführt und bei Bedarf mit weiterer Diagnostik ergänzt. Für diese Sprechstunden können nach Bedarf verschiedene Fachärztinnen und -ärzte (zum Beispiel aus der Genetik, Rheumatologie oder Pädiatrie) beigezogen werden. Wird eine Diagnose gestellt, kann die Weiterbetreuung an einem krankheitsspezifischen Referenzzentrum erfolgen.

Was das für die ärztliche Praxis bedeutet

Ärztliche Fachpersonen, die Personen mit Verdacht auf eine seltene Krankheit betreuen, welche zum Beispiel unklare Symptom-Befund-Konstellationen haben oder generell Informationen zu seltenen Krankheiten benötigen, können sich per E-Mail oder über die Helpline beim nächsten Zentrum melden. Auch Fragen zu bestehenden spezifischen Sprechstunden für bekannte

Bei der Triage in den Zentren für seltene Krankheiten werden die bisherigen Betreuungspersonen miteinbezogen.

seltene Krankheiten werden beantwortet. Die Triage einer Anmeldung von medizinischen Fachpersonen oder einer Anfrage von Betroffenen oder deren Angehörigen erfolgt grundsätzlich unter umfänglichem Einbezug der bisherigen Betreuerinnen und Betreuer. So soll sichergestellt werden, dass primärärztliche Strukturen, in denen die Patientin oder der Patient und das Umfeld bereits bekannt ist, von Beginn an involviert werden und keine doppelte Agenda im Aufsuchen medizinischer Betreuung begünstigt wird. Die Helpline hat hierbei beratenden Charakter und soll vorrangig über die vorhandenen Angebote und nächsten sinnvollen Schritte informieren. Betroffene können sich auch direkt im Zentrum melden, in der Regel ist jedoch eine Zuweisung der behandelnden Ärztin oder des behandelnden Arztes erforderlich, damit ein Angebot erfolgen kann.

Koordination der Zentren

Die Zentren für seltene Krankheiten verfügen jeweils über eine Koordinationsperson. Diese stellt die Verfügbarkeit der spezifischen Strukturen vor Ort sicher und vertritt das jeweilige Zentrum in der Koordinationsgruppe der kosek. Die Gruppe, zu der auch Patientenorganisationen gehören, trifft sich viermal pro Jahr und gleicht gemeinsame Herausforderungen (wie Dokumentation von seltenen Krankheiten, Darstellung von spezialisierten Leistungen, Koordination des Helpline-Angebots) miteinander ab. Die verschiedenen Zentren koordinieren sich auch untereinander, wo-

durch ein Wissensaustausch unter anderem über lokal bestehende Angebote stattfindet.

Noch nicht alle Herausforderungen gelöst

In der Schweiz gibt es derzeit neun Zentren für seltene Krankheiten, welche versuchen, den Anforderungen der Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit gerecht zu werden. Die Informationsplattformen der verschiedenen Zentren und die Fortbildungsveranstaltungen für Gesundheitsfachleute oder Betroffene sensibilisieren zusätzlich für dieses Thema.

Betroffene ohne Diagnose und mit Verdacht auf eine seltene Krankheit sollten möglichst wohnortsnah einem der Zentren zugewiesen werden, um eine effiziente, koordinierte Abklärung mit bereits involvierten Spezialistinnen und Spezialisten und betreuenden hausärztlichen Fachpersonen zu erreichen. Die differentialdiagnostische Aufarbeitung der oft Jahre zurückreichenden Patientengeschichten ist eine zeitintensive Herausforderung, welche leider häufig sowohl personell als auch finanziell in den Spitälern nicht adäquat abgedeckt ist.

Eine Herausforderung, welche in Zukunft im Rahmen des Nationale Konzepts «Seltene Krankheiten» angegangen werden muss, ist die finanzielle Sicherung der geschaffenen Strukturen. Eine gesetzliche Regelung mit entsprechender Finanzierung gewisser Massnahmen im Bereich seltener Krankheiten wird aktuell umgesetzt (Motion 21.3978). Für den Fortbestand der gerade etablierten Versorgungsstrukturen wird ebenfalls nach Lösungen gesucht, zum Beispiel durch kantonale Leistungsaufträge.

Das Wichtigste in Kürze

- In der Schweiz leben schätzungsweise 500000 bis 600000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Die Diagnose und die Abrechnung stellen bei seltenen Krankheiten eine grosse Herausforderung für das Gesundheitssystem dar.
- Im Jahr 2014 wurde das Nationale Konzept «Seltene Krankheiten» verabschiedet und 2017 die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) gegründet. Die kosek konzentriert sich auf die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit einer seltenen Krankheit.
- Wichtiger Teil der Versorgung sind Zentren für seltene Krankheiten. Sie dienen als interdisziplinäre Anlaufstellen, arbeiten krankheitsübergreifend und koordinieren die Fachexpertise aller Beteiligten.
- In der Schweiz verfügen neun Spitäler über solche Strukturen. Zwei zentrale Komponenten der Zentren sind die Verfügbarmachung von Informationen und das Anbieten einer Sprechstunde zur Diagnosefindung.
- Weitere Informationen unter: www.kosekschweiz.ch

Literatur
Vollständige Literaturliste
unter www.saez.ch oder via
QR-Code



[info\[at\]kosekschweiz.ch](mailto:info[at]kosekschweiz.ch)