

Zusammenfassung

Von Geschäftsstelle IGSK
Datum 1. März 2025
Betreff **15. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz
Luzerner Kantonsspital (LUKS) / Zentrum für seltene Krankheiten**

MEDIZIN UND BETROFFENE IM GESPRÄCH

BEGRÜSSUNG

[Link zu Präsentationen und Fotos](#)

Yvonne Feri (Präsidentin ProRaris)

Begrüssung zum 15. Tag der Seltenen Krankheiten und Moderation der Konferenz.

- Vorstellung ProRaris
- Verdankung Referent:innen, Sponsoren und dem Luzerner Kantonsspital sowie dem Team für die Organisation und den freiwilligen Helfer:innen für Ihre Unterstützung

Einleitung zu Bedeutung und Definition von Patient:innenvertretung

Die Patient:innenvertretung spielt eine zentrale Rolle für Menschen mit seltenen Krankheiten. Sie geht über die reine Interessenvertretung im Einzelfall hinaus und verfolgt einen ganzheitlichen Ansatz. Die Aufgaben der Patient:innenvertretung umfassen:

- **Vertretung individueller Patient:innenrechte** sowie Lobbying auf politischer Ebene und Öffentlichkeitsarbeit zur Sensibilisierung für die Anliegen von Betroffenen.
- **Aufbau und Pflege eines starken Netzwerks** mit Organisationen, Experten und Behörden, um die Zusammenarbeit zu fördern.
- **Bereitstellung verständlicher Informationen, individueller Beratung und Schulungsmöglichkeiten** für Patient:innen und Fachpersonal.
- **Förderung der Forschung** durch enge Zusammenarbeit mit der Wissenschaft und durch Unterstützung der Entwicklung neuer Therapien.
- **Verantwortungsvoller Umgang mit Patient:innenendaten** zur Sicherstellung des Datenschutzes und der Vertraulichkeit.
- **Kontinuierliche Überwachung und Evaluation der Patient:innenversorgung**, um Qualitätsstandards zu entwickeln und Verbesserungen vorzunehmen.
- **Internationale Zusammenarbeit** zur Interessenvertretung und Verbesserung der Situation von Patient:innen weltweit.

- **Nachhaltige Finanzierung und personelle Ausstattung** durch professionelles Ressourcenmanagement.

Die Patient:innenvertretung stellt somit einen unverzichtbaren Partner für Patient:innen, Angehörige, Forscher und Entscheidungsträger dar und trägt wesentlich zur Verbesserung der Lebensqualität von Betroffenen bei.

Überleitung zu Referat von Regierungsrätin Michaela Tschuor.

SELTENE KRANKHEITEN UND EINBEZUG VON BETROFFENEN: WAS KÖNNEN WIR TUN?

Michaela Tschuor, Dr. iur., Regierungsrätin und Vorsteherin des Gesundheits- und Sozialdepartementes Luzern

Regierungsrätin Michaela Tschuor bedankt sich im Namen der Luzerner Regierung bei allen Referent:innen und allen Teilnehmenden, die mit ihrem Engagement dazu beitragen, dass an dieser Veranstaltung wichtige Erkenntnisse erarbeitet werden können.

Michaela Tschuor verweist auf die Herausforderungen Betroffenen von seltenen Krankheiten, so etwa der lange Weg zur Diagnose, die Hürden beim Zugang zur Versorgung sowie der hohe zeitliche Aufwand, der mit der Vergütung von Therapien und anderen Leistungen durch die IV und die Krankenversicherer verbunden ist.

Was können die Kantone tun:

- Zugang zu spezialisierten Zentren erleichtern durch besser Koordination und Finanzierung, dank der Förderung einer guten Zusammenarbeit zwischen den Kantonen und durch das Vortreiben der Digitalisierung und ihren Möglichkeiten
- Besseren Zugang zu Information und Anlaufstellen dank der Unterstützung von Beratungsangeboten in Spitälern, der Anwendung von digitalen Plattformen (Beispiel Epic am LUKS) und einer engeren Zusammenarbeit mit den Patient:innenorganisationen
- Einfachere und schnellere finanzielle Unterstützung
- Förderung der Forschung mittels Kooperationen mit Universitäten und Forschungsinstituten über die Kantongrenzen hinaus
- Förderung der Vernetzung zwischen Haus- und Kinderärzten, Fachspezialisten, Spitälern, Pflegeeinrichtungen, Spitex etc. sowie Vermittlung von Fachwissen über Seltene Krankheiten via Community Care (siehe Zentrum für Hausarztmedizin und Community Care an der Universität Luzern)
- Engagement kosek via GDK

Was tut der Kanton Luzern?

- Planungsbericht Gesundheit (2025 – 2030) verfolgt Strategie weg von reiner Spitalplanung hin zu ganzheitlicher koordinierter Versorgung sowie den Fokus auf den Patient:innenpfad, was auch den seltenen Krankheiten zugutekommt.
- Seit 2023 neu Fakultät für Gesundheitswissenschaften und Medizin mit ganzheitlichem Ansatz und Mensch im Zentrum
- Betreuungsgutscheine für pflegende Angehörige
- Vernetzung mit anderen Kantonen und Forschungseinrichtungen (Kantonsspital Luzern neu mit Zusatztitel «Lehr- und Forschungsspital»)
- Enge Zusammenarbeit mit der Wirtschaftsförderung, zumal im Bereich F&E dringend auf die Pharmaindustrie angewiesen
- Einsitz in verschiedenen Gremien betreffend gute Rahmenbedingungen für Forschende in der Schweiz, dazu gehört auch die Unterstützung der Regierung der Bilateralen III.

Fragen:

- Yvonne Feri: «Es gibt Krankheiten, die so selten sind, dass es in der ganzen Schweiz vielleicht nur 10 gibt. Was ist Ihr Rezept, dass alle zehn Betroffenen zur gleichen Versorgung kommen?»
Antwort RR Tschuor: «Der Zugang zu Informationen muss landesweit sichergestellt sein. Dafür braucht es eine enge Vernetzung der Kantone.»
- Publikumsfrage: «Was ist mit der Rehabilitation, z.B. wenn jemand wegen einer seltenen Krankheit erblindet? Wie wird sichergestellt, dass Patient:in die nötige Reha zuteilwird?»
Antwort: Grundsätzlich gibt es genug Reha-Plätze. Aber die Institutionen und Ärzte müssen über die Fachgesellschaften sensibilisiert werden. Was den Kanton betrifft, so muss er entsprechende Leistungsaufträge an Kliniken erteilen.

PATIENT:INNENVERTRETUNG AN EINEM ZENTRUM FÜR SELTENE KRANKHEITEN AM BEISPIEL FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA

Johannes Roth, Co-Chefarzt Kinderrheumatologie / Interdisziplinäres Zentrum für seltene Krankheiten Luzerner Kantonsspital und Kinderspital Zentralschweiz, Professor für Pädiatrie

- ➔ *Wie wird der Einbezug von Betroffenen konkret umgesetzt?*
- ➔ *Welche unterschiedlichen Perspektiven haben Ärzte und Ärztinnen sowie Betroffene?*
- ➔ *Wie gelingt die Zusammenarbeit?*

Zur Beantwortung der einleitenden Fragen verwendet Dr. Johannes Roth das Bild eines Weges, der gemeinsam gegangen werden muss. Am Beispiel der Geschichte der 14-jährigen Tessinerin Fiamma Bianchi, die an der Krankheit *fibrodysplasia ossificans progressiva* (FOP) leidet und seit 2023 bei Dr. Roth am Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Inselspital in Behandlung ist, zeigt Dr. Roth auf, wie wichtig ein funktionierendes Betreuungsnetzwerk ist und mit welchen Hürden Betroffene auch nach der Diagnose noch konfrontiert sind:

- Fiamma Bianchi leidet an *Fibrodysplasia Ossificans Progressiva* (FOP), einer genetischen Krankheit, bei der Muskeln und Bindegewebe verknöchern (1:1'000'000 betroffen)
- Erste Anzeichen (verkürzte und verkrümmte Grosszehen) waren bereits bei der Geburt erkennbar, dennoch dauerte es zwei Jahre bis zur Diagnose.
- Bei dem Mädchen wurde im zweiten Lebensjahr in Genua die Krankheit diagnostiziert und sie wurde fortan von ihrem Pädiater in Biasca betreut.
- Einmal im Jahr Besuch einer interdisziplinären Sprechstunde in einer grossen Klinik in der Schweiz. Das Problem war, dass dort nur knappe Empfehlungen in schriftlicher Form geäussert wurden.
- Experimentellen Behandlungen wurden gar nicht erst diskutiert.
- Keine psychologische Betreuung und fehlende Sozialarbeit
- Problem der fehlenden Interdisziplinarität in den verschiedenen Fachdisziplinen
- Es gibt für diese Erkrankung vier aktuelle Behandlungsstudien, aber kein Studienzentrum in der Schweiz, d.h. Behandlungen, die allenfalls den Unterschied zwischen Leben und Tod machen, sind gar nicht in der Schweiz verfügbar.
- Dr. Roth lernte die Patientin kennen, als es zum Erwachen der Krankheit in der Pubertät kam.
- Seither hat Dr. Roth die Führung beim Aufbau des Versorgungsnetzwerks von Fiamma übernommen und geht den Weg gemeinsam mit der Patientin und ihrer Familie. Hierbei helfe ein Zentrum für seltene Krankheiten sehr.

- Fiamma konnte in der Schweiz an keiner Studie teilnehmen, nur dank des internationalen Netzwerks kann Fiamma an einer Studie in Rom teilnehmen, wo ein neues Medikament getestet wird, bei dem man hofft, dass es die Krankheit stoppt.

Dr. Roth benennt als zentrales Problem, an dem viele Betroffene leiden, die Isolation und Einsamkeit, die mit einer seltenen Krankheit einhergehen. Nicht nur das persönliche Umfeld, sondern oft auch die Fachpersonen sind überfordert, weil die Krankheit so selten ist. Der Patient muss so selbst zum Experten/zur Expertin und auch zum Botschafter seiner Krankheit werden.

In dieser Situation befand sich die Familie von Fiamma, worauf ihr Vater eine eigene Patient:innenorganisation gegründet hat: [Noi ci siamo!](#)

Internationale FOP-Organisation, die 1988 auch von Patientin gegründet wurde. Die Organisation ist heute der grösste Förderer der Erforschung dieser Krankheit und veranstaltet einmal im Jahr eine wissenschaftliche Konferenz, an der letztes Jahr auch Dr. Roth teilgenommen hatte.

Partizipation im internationalen Rahmen – IFOPA

- Gemeinnützige Organisation die Betroffene und Familien mit FOP unterstützt aber auch gezielt Fortbildung und Forschung fördert
- 1988 gegründet von Jeannie Peeper, FOP-Patientin, die noch nie eine andere betroffene Person getroffen hatte
- IFOPA ist der grösste Förderer von Forschung zu FOP und veranstaltet wissenschaftliche Konferenzen:
 - ➔ **IFOPA FOP Drug Development Forum:**
 - Konferenz, an der Forscher, Pharmafirmen und Patient:innen gleichberechtigt teilnehmen, alle Veranstaltungen sind für alle drei Gruppen zusammen
 - Präsentation und Diskussion der aktuellsten Forschungsergebnisse
 - Identifikation der Lücken
 - Schaffung einer Plattform, so dass Pharmafirmen, Forschende, Patient:innen gemeinsam an Lösungen arbeiten
 - Patient:innenpartizipation gibt Forschenden und Pharmafirmen die Möglichkeit, direktes Feedback von den Betroffenen zu bekommen

Politische Rahmenbedingungen

Mit kosek, die 2017 gegründet wurde unter Beteiligung der Patient:innenorganisationen, haben wir in der Schweiz eigentlich einen guten Rahmen. Wir haben Zentren für seltene Krankheiten für Patient:innen ohne Diagnose und Referenzzentren für Betroffene mit Diagnose. Das Wissen ist da, wie man es machen muss.

Das Zentrum für seltene Krankheiten am LUKS

- Das Luzerner Kantonsspital (LUKS) wurde Ende Mai 2021 von der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) als entsprechendes Zentrum anerkannt. Es ist damit eines von neun Zentren in der Schweiz, die auf die Diagnostik seltener Krankheiten spezialisiert sind.
 - Dazu Schweizer Referenzzentrum für seltene immunologische Krankheiten Luzern
 - Acht weitere Referenzzentren für verschiedene Bereiche sind vorgesehen
- ➔ Spardruck der Spitäler gefährdet Einrichtung und Finanzierung Zentren und Referenzzentren (Beispiel Luzern, das letztes Jahr gerade noch starten konnte, dies aber 2025 gemäss seinem Leiter Johannes Roth nicht möglich gewesen wäre)

Erstes Zentralschweizer Symposium für seltene Krankheiten am LUKS im Oktober 2024. Zum Abschluss des Symposiums gab es eine Schweizer Erstaufführung des Dokumentarfilms «The Whisper»

von Odette Schwegler, Co-Gründerin der internationalen Patient:innenorganisation Tin Soldiers. Der Film gibt berührende Einblicke in das Leben zweier junger Frauen in Indien, die von FOP betroffen sind, und hat an verschiedenen Filmfestivals Preise gewonnen.

Digitale Infrastruktur und elektronische Patient:innenakten am Luzerner Kantonsspital

- Das LUKS verfügt seit 2019 mit *LUKiS* über ein integriertes Klinikinformationssystem des Anbieters Epic
- In diesem patient:innenzentrierten System fließen alle Informationen in einer einzigen Patient:innenakte zusammen. Dadurch haben alle an der Behandlung beteiligten Fachpersonen jederzeit und überall eine ganzheitliche Sicht auf die Patient:innen. Dies erhöht die Patient:innensicherheit sowie die Behandlungsqualität und fördert die interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit, die gerade bei seltenen Krankheiten so wichtig ist.
- Patient:innen haben Zugang zu ihren Daten
- Echte Partizipation von Patient:innen durch die freie Zugänglichkeit von Daten und direkte Kommunikation
- Weitere Möglichkeiten durch Vernetzung, aktuell datenschutzrechtlich schwierig

Faktoren der Kommunikation zwischen Betroffenen/Eltern und Arzt

- Es muss eine Kommunikation auf Augenhöhe sein
- Rollen können sich umkehren, gerade bei seltenen Krankheiten weiss der Patient manchmal mehr als die Ärztin
- Verständliche Sprache
- gemeinsame Entscheidungen

Ziele der Kommunikation

- Betroffene/Eltern verstehen die Diagnose, Einordnung der Erkrankung
- Gemeinsame Festlegung der Behandlungsziele aus ärztlicher Sicht und gemäss den Vorstellungen und Wünschen der Eltern / des/der Patient:in
- Befähigung der Betroffenen/Eltern, an Entscheidungen mitzuwirken
- Selbstmanagement: Die Eltern bzw. der/die Patient:in erlangen die nötige Kompetenz und sind in der Lage, mit der Erkrankung im adäquaten Rahmen selbst umzugehen
- Gemeinsame Entscheidungsfindung (Shared Decision-Making) betr. Das weitere Vorgehen

Fragen

- Yvonne Feri: Warum kann man Epic nicht schweizweit einführen?
Antwort: Es braucht noch Überzeugungsarbeit, das fortschrittliche Plattformen für eine optimale Betreuung nötig sind.
- Publikum: Warum kann man Epic nicht als Patient:innendossier brauchen?
Yvonne Feri: will den Kontakt über ihre SGK-Kontakte bei Anne Lévy beliebt machen.
Antwort RR Michaela Tschuur: Wir haben bei Anne Lévy nachgefragt, ob wir in Luzern Epic nicht als EPD nutzen können. Die Antwort war ja, solange die Schnittstelle zum EPD sichergestellt wird.
- Input Publikum: Epic ist ein tolles System, aber auch ein kommerzielles Tool, das auch mit Abhängigkeiten verbunden ist. Wer hat die Daten, was passiert mit den Daten? Darüber muss gesprochen werden.

VORTRAG: HERAUSFORDERUNG SELTENE KRANKHEITEN - ROLLE DES VERTRAUENSARZTES Konrad Imhof, Arzt und Rechtsanwalt, Leitender Vertrauensarzt SWICA und Leiter der Kommission Weiter- und Fortbildung der Vertrauensärzte

- Welche besonderen Herausforderungen stellen sich bei der Beurteilung von Kostengut-sprachegesuchen bei Menschen mit seltenen Krankheiten.
- Wie können Betroffene als Expert:innen eingesetzt werden?
- Was sind die Wünsche der Vertrauensärzte und Vertrauensärztinnen an die Community?

Abgrenzung der Rolle des Vertrauensarztes bei Kostengutsprachengesuchen

- Der Patient ist Betroffener und hat eine Mitwirkungspflicht.
- Der behandelnde Arzt hat die Verantwortung für die Behandlung, er legt die Therapie fest und muss Betroffene aufklären, auch über die Kostenübernahme.
- Der Versicherer entscheidet basierend auf dem Krankenversicherungsgesetz, ob eine Therapie vergütet wird oder nicht.
- Die Funktion des Vertrauensarztes ist im Krankenversicherungsgesetz (KVG) geregelt, er ist dem KVG verpflichtet. Auch wenn er einen Arbeitsvertrag mit der Krankenkasse hat, beschränkt sich seine Funktion auf die unabhängige Beratung in medizinischen Fachfragen. Er ist nicht in die Vergütung eingebunden. Vertrauensärzte überprüfen insbesondere die **Voraussetzungen** der Leistungspflicht des Versicherers. Sie sind weder Entscheider noch Ansprechpartner, wenn es Probleme gibt.

Konflikt: Das Recht folgt nicht immer der medizinischen Logik, so kommt es vor, dass eine Behandlung medizinisch Sinn macht, aber das Recht sie nicht zulässt. Als Beispiel nennt Herr Imhof den Bereich der Prävention, der im KVG extrem schmal abgestützt ist, obwohl es gesundheitspolitisch absolut Sinn machen würde, den Leistungskatalog bei der Prävention auszu-dehnen.

- ➔ **Quintessenz: Ob eine Behandlung Sinn macht, ist eine Frage der Medizin, ob eine Behandlung vergütet wird, ist eine Frage des Gesetzes.**

Zulassung vs. Vergütung

- Über die Zulassung eines Heilmittels für bestimmte Indikationen entscheidet das Schweizerische Heilmittelinstitut Swissmedic, und zwar auf Basis der Prüfung der Wirksamkeit und Sicherheit
- Über die Vergütung resp. die Aufnahme auf die Spezialitätenliste (SL) eines Heilmittels entscheidet das Bundesamt für Gesundheit (BAG) auf Basis der Wirksamkeit, der Zweckmässigkeit und der Wirtschaftlichkeit (WZW-Kriterien).
- ➔ **Dank eines Bundesgerichtsentscheids im Jahr 2011 sind Ausnahmen für Vergütungen ausserhalb der SL über Artikel 71 KVV möglich** (ebenfalls basierend auf WZW).

KVG, WZW und Artikel 71 KVV

- Das Krankenversicherungsgesetz bestimmt zusammen mit der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) und der Verordnung über die Krankenversicherung (KVV), ob eine Leistung vergütet wird (Leistungskatalog) basierend auf Hauptprinzip WZW (Beurteilung der Leistung anhand der Kriterien der Wirksamkeit Zweckmässigkeit und der Wirtschaftlichkeit)
- Ist ein Heilmittel für eine bestimmte Anwendung nicht oder noch nicht zugelassen oder wird es gemäss SL nicht vergütet, kann der Arzt bei der Krankenkasse ein Gesuch auf eine Vergütung im Einzelfall nach Art 71 KVV stellen.

- In diesem Fall muss der Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin der Krankenkasse die Wirksamkeit und die Zweckmässigkeit prüfen, und zwar generell und im konkreten Einzelfall (medizinische Indikation)
 - Wirksamkeit:
 - Erreichbarkeit des Behandlungsziels
 - Nachweis mit wissenschaftlichen Methoden
 - Zweckmässigkeit:
 - Massnahme ist relevant und geeignet
 - Therapieerfolg erwartbar
- ➔ **Die Wirtschaftlichkeit (kostengünstigste Massnahme bei mehreren zweckmässigen Massnahmen) muss der Versicherer prüfen!**

Herausforderungen

- Die **Nutzenbewertung** zur Vergütung von Arzneimitteln nach Artikel 71 KVV basiert bei seltenen Krankheiten auf dem OLUtool-NonOnko, bei dem es ebenso wie beim OLUtool-Onko die vier Nutzenkategorien A-D gebe.
- Aufgrund **ungenügender Datengrundlage und fehlender Kontrollgruppe** führt die Nutzenbewertung nach dem OLUtool-NonOnko vielfach nur zum Rating «C», was die wirtschaftlichen Erwägungen der Pharmaindustrie tangieren könne.
- Knackpunkt sind die **fixen Rabatte**, die das Unternehmen gewähren muss und die je nach Rating variieren und bei Rating C vergleichsweise hoch sind. Seit der Einführung der fixen Rabatte hat sich der Therapiezugang verschlechtert.
- Hinzu kommt, dass **Betroffene von seltenen Krankheiten keinen offiziellen Status als Expert:innen** haben und der Einbezug von Patient:innenorganisationen auch nicht vorgesehen ist.
- **Fehlende Verbindlichkeit bei Einbezug von Fachexperten im Bereich Seltene Krankheiten:** Ist absehbar, dass ein Gesuch um Vergütung eines wichtigen Arzneimittels für seltene Krankheiten aufgrund der Bewertung des therapeutischen Nutzens abgelehnt werden wird (Rating D), und liegen keine klinischen Studien vor, so muss der Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin per Gesetz mindestens einen klinischen Fachexperten oder eine klinische Fachexpertin an. Dieser oder diese gibt eine Empfehlung ab, die allerdings unverbindlich bleibt.

Fazit

- ➔ **Die obligatorische Krankenversicherung verbietet es den Vertrauensärzten, seltene Krankheiten oder Kinder zu privilegieren. Dies ist ein Systemfehler!**
- ➔ **Problem der Vergütung muss auf gesetzlicher Stufe geregelt werden und nicht auf der medizinischen Ebene! → Spezialregelung für seltene Krankheiten**

Schlusswort

Dr. Konrad Imhof erkennt die ungelösten systemischen Probleme im Bereich der seltenen Krankheiten. Umgekehrt wünscht sich der Vertrauensarzt von der Community ein gewisses Verständnis für die Rolle des Vertrauensarztes und dessen begrenzten Möglichkeiten innerhalb des Systems.

Feedback aus dem Plenum

Die Teilnahme von Konrad Imhof, als Vertreter der Vertrauensärzt:innen wurde sehr geschätzt. Auch für künftige Rare Disease Days wird die Einbindung anderer Perspektiven gewünscht, zumal diese Reibung wichtig sei.

VORTRAG: DER WEG ZUR DIAGNOSE UND DARÜBER HINAUS Roger René Müller, Mathematiker und Betroffener einer seltenen Krankheit, Gründungsmitglied der Patient:innenorganisation «Noi ci siamo» für FOP

Was beinhaltet die Rolle als Patient:in?

Weshalb ist Interdisziplinarität in der Therapie so wichtig?

Was bieten die Zentren für seltene Krankheiten? Welche anderen Faktoren sind bei der Therapie wichtig?

Roger René Müller, selbst von der seltenen Krankheit *Primär sklerosierende Cholangitis* (PSC) betroffen, ist Co-Präsident von «Noi ci siamo!».

Was macht «Noi ci siamo!»

- Gegründet 2014 von Gianluca Bianchi, Vater einer Tochter mit FOP
- FOP Der Verein «Noi ci siamo!» trägt aktiv dazu bei, die Bevölkerung in der Schweiz über FOP und andere seltene Krankheiten zu informieren und zu sensibilisieren
- informiert Betroffene und ihre Angehörigen über Pflegeanforderungen sowie über Pflege- und Unterstützungsangebote aller Art (Therapien, Pflegeorte, Erste Hilfe)
- fördert und unterstützt die wissenschaftliche Forschung
- Förderung der interdisziplinären Zusammenarbeit und der internationalen Vernetzung
- unterstützt die Schaffung eines Sozial- und Gesundheitsdienstes für die Betroffenen im Hinblick auf ihre Eingliederung in die Gesellschafts- und Arbeitswelt
- Mitglied der IFOPA (International FOP Organisation) mit Sitz in Dallas

Diagnose

Roger René Müller berichtet über seinen jahrelangen Leidensweg bis zur Diagnose. Seine Erkrankung hatte sich immer nur über diffuse Symptome geäußert und wurde erst aufgrund einer Ausschlussanalyse erkannt, die der ausgebildete Mathematiker anhand seiner Blutwerte selbst durchgeführt hatte. Damals hatten sich allerdings bereits ernsthafte Folgeerkrankungen entwickelt.

Diagnose, was dann?

Roger René Müller musste sich vor 20 Jahren selbst sein Ärzte-Netzwerk zusammenstellen. Dies sollte nicht die Aufgabe der Patient:innen sein. Deshalb sind die Zentren für seltene Krankheiten wichtig!

Erlebte Herausforderungen

- schwieriger Zugang zu Spezialistenwissen
- soziale Isolation, psychische und emotionale Belastung
- krankheitsbedingter Verlust von Selbstständigkeit sowie Einschränkungen in Beruf und Karriere

Erkenntnisse

- Die Kunst der Medizin ist es, sich darauf zu konzentrieren, was am wahrscheinlichsten ist, aber nicht aus dem zu Blick lassen, dass es auch etwas Seltenes sein könnte, also «Zebra» statt ein «Pferd» oder ein «Kolibri» anstelle eines «Spatzes».
- Diagnosefindung ist Detektivarbeit
- Einer seltenen Erkrankung auf die Spur zu kommen, ist immer auch eine Teamleistung zwischen den Disziplinen und Arzt und Patient.
- Die interdisziplinäre Behandlung ist unverzichtbar
- Der Anschluss an internationale Netzwerke ist extrem wichtig

Anregungen

- «Hohe Gesundheitskosten wegen mangelnder Digitalisierung in der CH!»
- Als kleines Land müsste es möglich sein, eine digitale Lösung zu finden (Epic)
- Wir brauchen digitale Plattformen, auch die Patient:innenorganisationen
- Ärzt:innen müssen lernen, dass der Patient Experte ist, und sie auf ihn hören müssen
- Bei Orphanet können nicht alle Symptome erfasst werden, z.B. Typ 3c Diabetes als Symptom von PSC.

VORTRAG: PARTIZIPATION IN DEN KOSEKNETZWERKEN: HERAUSFORDERUNG ODER ÜBERFORDERUNG

Martin Knoblauch, Vorstandsmitglied ProRaris und Vizepräsident kosek (ehem. Geschäftsführer der Schweizerischen Muskelgesellschaft)

Das Versorgungskonzept der kosek

Während sich Betroffene ohne Diagnose an eines der schweizweit neun Zentren für seltene Krankheiten wenden können, verfolgt die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) für die spezialisierte Versorgung einen Netzwerkansatz. Die Referenzzentren, die assoziierten Behandlungszentren, Patient:innenorganisationen, Fachverbände und Leistungserbringer sind jeweils in einem nationalen Netzwerk zusammengeschlossen und verbessern für bestimmte Krankheitsgruppen gemeinsam die Versorgung von Patient:innen. Wichtiger Bestandteil der Netzwerke sind die Referenzzentren für seltene Krankheiten. Sie nehmen in der Versorgung eine Schlüsselrolle ein, denn in diesen Zentren bündelt sich die Expertise für spezifische Krankheitsbereiche.

Über die ganze Schweiz verteilt bestehen nun 35 von der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) anerkannte Referenzzentren für die Behandlung von seltenen Nierenkrankheiten, seltenen Knochenkrankheiten und seltenen Bindegewebskrankheiten, seltenen immunologischen Krankheiten und inflammatorischen Bindegewebskrankheiten wie auch seltenen Schlafkrankheiten. Diese Zahl setzt sich aus 10 Zentren zusammen, die bis 2021 anerkannt wurden, und 25 weiteren spezialisierten Behandlungszentren, die im Dezember 2024 hinzugekommen sind.

Die Kernaufgaben der Zentren, Referenzzentren und Netzwerke gemäss kosek (in Zusammenarbeit mit den Patient:innenorganisationen)

1. Diagnosestellung und Patient:innenbetreuung
 - Sicherstellen einer raschen und präzisen Diagnosestellung.
 - Koordination der Behandlung und Betreuung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten.
2. Koordination der Versorgung
 - Zusammenarbeit mit anderen Fachstellen, Spezialisten und Hausärzten
 - Koordination der Behandlung und Betreuung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten.
3. Wissensvermittlung und Weiterbildung
 - Schulung von Fachpersonen im Gesundheitswesen
 - Sensibilisierung für seltene Krankheiten und deren Herausforderungen
4. Forschung und Innovation
 - Förderung von klinischer und translationaler Forschung
 - Teilnahme an nationalen und internationalen Studien
5. Datenmanagement und Qualitätssicherung

- Förderung Erfassung und Analyse von Patient:innendaten zur Verbesserung der Versorgung
- Entwicklung und Umsetzung von Qualitätsstandards

Patient:innenvertretung in den Netzwerken - Herausforderungen

- Qualifikation (Wissen/Ausbildung)
 - Kenntnisse der Behandlungspfade, der rechtlichen Rahmenbedingungen, Wissen um Aus- und Weiterbildungsmöglichkeiten
 - Patientenpartizipation kann auf unterschiedlichen Ebenen stattfinden
 - Wichtig: nicht nur Akademiker sollen sich in den Netzwerken beteiligen können, es soll auch einen niederschwelligeren Weg geben
 - ➔ ProRaris will eine Landkarte mit den verschiedenen Ausbildungsangeboten erstellen
- Repräsentation
 - Repräsentation ist anspruchsvoll, so hat z.B. ein Patient:innenvertreter im Netzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen 1 von 500'000 neuromuskulären Erkrankungen, muss aber alle Erkrankungen vertreten - Abstrahierung von eigener Krankheit nötig
 - Fehlende Community
 - ➔ ProRaris plant Projekt für Community Building, bei dem Patient:innenvertretungen zusammengebracht werden sollen
- Effektivität
 - Verbindliche Regeln, wie Patient:innenbeteiligung in Netzwerken stattfinden soll - keine Pro-Forma-Partizipation
 - Patient:innenvertretung müsste abgegolten werden, so dass sie für alle möglich ist
 - ➔ Ziel der Etablierung von Standards der Zusammenarbeit

VORTRAG: GOOD PRACTICE – DAS BEISPIEL DER VERTRETUNG VON PATIENTINNEN UND PATIENTEN IN DER WISSENSCHAFTLICHEN FORSCHUNG

Dr. Olivier Menzel, Vorstandsmitglied ProRaris und Gründer der BLACKSWAN Foundation

Dr. Olivier Menzel hat die Stiftung BLACKSWAN 2010 in der Schweiz gegründet, um weltweit all jenen Menschen zu helfen, die vom Kampf gegen seltene Krankheiten betroffen sind. Die Stiftung unterstützt die Erforschung jeder Art einer seltenen Krankheit oder eines Orphan Disease, was sie weltweit einzigartig macht. Neben dem Fundraising organisiert sie alle zwei Jahre einen Kongress, der unter dem Namen **RE(ACT) Congress** zu einer internationalen Referenz geworden ist. An den fünf ersten Auflagen dieser Tagung konnten über 1500 Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler rund fünfzig gemeinsame Projekte in die Wege leiten. Und schliesslich startete die Stiftung im Jahr 2015 die Kampagne **#RAREvolution**, damit die seltenen Krankheiten sowohl in der Forschung als auch im staatlichen Gesundheitswesen zur Priorität erhoben werden.

Was ist wichtig, wenn wir als Patient:innen einen Beitrag zur Forschung leisten wollen?

Nach wie vor werden die Patient:innen seitens der Ärzt:innen und der Forschenden oftmals paternalistisch behandelt. Die Erkenntnis, dass Patient:innen stärker im Mittelpunkt stehen und ein Mitspracherecht haben sollen, geht auf eine Bewegung in Zusammenhang mit HIV/Aids aus den 80er- und 90er-Jahren zurück.

PPI - Patient and Public Involvement

Die aktive Mitarbeit von Patient:innen in der Forschung wird auch Patient and Public Involvement (PPI) genannt. Dies beinhaltet die Mitarbeit von Patient:innen in der Entwicklung von Forschungsfragen für Forschungsprojekte bis hin zur Auswertung und Bekanntmachung von Studienergebnissen.

Die Art der Beteiligung kann je nach Grad der Patient:innenexpertise verschiedene Formen annehmen:

1. Beratung
2. Zusammenarbeit (Einbeziehung in den Prozess)
3. Gemeinsame Steuerung (Entscheidungsbefugnis)

Grad des Fachwissens	Beschreibung
Laien-Patient:innen	<ul style="list-style-type: none"> • die eine passive Rolle bei ihrer Gesundheitsversorgung spielen und keine Erfahrung mit PPI haben • möchten vielleicht Mitglied in einer Patient:innenorganisation werden • haben keine medizinische Ausbildung oder Fachkenntnisse in einem mit der Medizin oder den Biowissenschaften verwandten Beruf
Patient:innenakteure/Partner	<ul style="list-style-type: none"> • beteiligen sich an der eigenen Gesundheitsversorgung (auf individueller Ebene) und treten auf globaler Ebene als Fürsprecher auf (auf kollektiver Ebene) • sind wahrscheinlich Mitglied in einer Patient:innenorganisation • haben nicht unbedingt Erfahrung mit PPI oder im medizinischen Bereich
Patient:innenexpert:innen	<ul style="list-style-type: none"> • haben Erfahrung mit PPI oder spielen eine aktive Rolle in einer Patient:innenorganisation • können Mitglied eines Ausschusses/Vorstands einer Patient:innenorganisation sein und verfügen daher über einschlägige Kenntnisse und Erfahrungen. • können mehrere Rollen mit oder ohne andere Patient:innen übernehmen, können mit Angehörigen der Gesundheitsberufe zusammenarbeiten und können als Ausbilder:innen oder Forschungspartner:innen fungieren • haben häufig eine medizinische Ausbildung oder üben einen Beruf aus, der mit Medizin oder Biowissenschaften zu tun hat.

Warum ist Patient:innenbeteiligung wichtig?

- Verbesserung der Relevanz von Forschungsfragen
- An die realen Bedingungen angepasste Behandlung
- Stärkung der Gültigkeit der Ergebnisse
- Beschleunigung des Wissenstransfers
- Ethische Aspekte

Voraussetzungen einer effektiven Patient:innenbeteiligung

- Charta der Zusammenarbeit (Modalitäten, Erwartungen)
- Einbezug bereits beim Studienentwurf
- Patient:innen und Forschende brauchen entsprechende Schulung
- Anerkennung des Expertenwissens
- Transparenz und kontinuierliches Feedback
- Vielfalt und Repräsentativität
- Angemessene Vergütung
- **Evaluation zur Legitimierung und fortwährender Verbesserung des Ansatzes ist unverzichtbar!**

Herausforderungen und Hürden

- Institutionelle und kulturelle Barrieren (akademische Kultur, zeitlicher Ablauf wenig geeignet für partizipative Forschung, Widerstand von Forschern)
- Frage der Repräsentativität (schwächere Patient:innen mit „zu viel“ Expertise/Aktivist:innen, kollektive Repräsentation, kognitive Störungen, Sprache, Kinder)
- Finanzierung und akademische Anerkennung
- Spannungsfeld zwischen wissenschaftlicher Präzision und Erfahrungswissen (Daten subjektiv und qualitativ vs. quantitativ, Instrumentalisierung von Patient:innen)

Beispiele aus der Schweiz

- Swiss National Science Foundation: **Investigator initiated clinical trials** (IICT)
- Swiss Personalized Health Network (SPHN, SAMS) and Personalized Health and Related Technologies (PHRT, ETH): **National Data Streams**

Fazit

- ➔ nötiger Paradigmenwechsel bei der Produktion von Gesundheitswissen
- ➔ Anerkennung der Komplementarität von akademischem Wissen und Erfahrungswissen
- ➔ Bereicherung der Forschung: erhöhte Relevanz, ethische und demokratische Forschung

WORKSHOPS

Erstmals finden am Rare Disease Day 2025 Workshops zum Tagungsthema statt.

Workshop 1: Wie erlebe ich als Patient:innenvertretung Partizipation?

Menschen, die bereits in kosek-Netzwerken mitmachen, lernen sich gegenseitig kennen und tauschen Erfahrungen aus. Der Workshop dient auch dazu, die Bedürfnisse der Patient:innenvertretungen besser zu verstehen. → Moderation: Martin Knoblauch, Vorstand ProRaris und Vizepräsident kosek und Jasmin Barman-Aksözen, Dr. PD, Betroffene und Vorstand ProRaris

Workshop 2: Bildungsangebote für Patient:innen

Die bestehenden Angebote werden vorgestellt und eingeordnet. Die Teilnehmenden stellen ihre Erfahrungen, ihre Bedürfnisse und Ergänzungsvorschläge vor. → Moderation: Jean-Baptiste Babinet,

Vater eines Kindes mit einer seltenen Krankheit, Gründer von Maravaud, Kursteilnehmer HUG und Jean Sanyas, Vater eines betroffenen Kindes und Vorstand ProRaris

Workshop 3: Hin zu "Patient Partners"

Vorstellung von Schulungsangeboten für Patient Partners einem breiten Publikum vor und Diskussion der Erfahrungen. → Moderation: Jennifer Woods, Betroffene und Manuela Grüttner-Durmaz, Studienkoordinatorin am Universitätsspital Zürich und Betroffene

Workshop 4: Sehr seltene Krankheiten

Betroffene von sehr seltenen Krankheiten (Einzeldiagnosen, ultra-rare diseases), Angehörige, Patient:innenvertretung; Interessierte aus dem Gesundheitswesen Ziel: Bedeutung, Hindernisse und Hürden der sehr seltenen Krankheiten werden diskutiert. → Moderation: Vanessa Grand, Patient:innenexpertin / Patient:innenvertreterin Co-Moderation / Unterstützung: Simon Stähli, Betroffener

Zusammenfassung

Patient:innenvertretung ist für Menschen mit seltenen Krankheiten von grosser Bedeutung. Damit der Einbezug von Betroffenen erfolgreich umgesetzt werden kann, müssen aber bestimmte Voraussetzungen erfüllt sein, allem voran braucht es entsprechende gut zugängliche Bildungsangebote, klare Standards und genügend Ressourcen, die u.a. eine faire Vergütung der Patient:innenvertretungen ermöglichen. Eine Übersicht über bestehende Bildungs- und Weiterbildungsangebote findet sich hier: [3_Workshop.pdf](#)

Sehr seltene Krankheiten

Sehr seltene Krankheiten zeigen die Herausforderungen der Seltenen Krankheiten sozusagen unter einem Brennglas. Für die Betroffenen, besonders für jene, die vermeintlich nirgends hingehören, sind Begegnungsräume und Vernetzungsmöglichkeiten zentral und ein wichtiger Weg aus der Isolation. Wer sich gerne vernetzen möchte soll sich an ProRaris oder auch direkt an Simon Stähli (simonstaehli@bluewin.ch) wenden.

SCHLUSSWORT

In seinem Schlusswort betont Dr. Johannes Roth wie wichtig es sei, dass die Energie und die Visionen aus dem diesjährigen Rare Disease Day nicht in diesem Raum bleiben, sondern in die verschiedenen Gremien und Entscheidungsstellen übergehen. Er freue sich, den Weg gemeinsam weiterzugehen.