

Patientenvertretung am ZSK – Beispiel FOP

Prof. Dr. med. Johannes Roth

Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Zentralschweiz und
Kantonsspital Luzern



Übersicht

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



Nationales Konzept Seltene Krankheiten

- SE innert nützlicher Frist diagnostizieren
- Qualität der Versorgung verbessern
- Weiterbildung und Forschung unterstützen
- Patienten, Angehörige, Gesundheitsfachleute kompetent unterstützen
- Kenntnisse bündeln
- Koordination der Behandlung verbessern
- Kostenübernahme erleichtern

(Bundesrat 10.2014)

KOSEK

- Gründung Juni 2017 als Verein KOSEK
- Akteure zur Lösung von Versorgungsproblemen seltener Erkrankungen

Mitglieder der Kosek:

- ProRaris – Dachverband der Patientenorganisationen
- GDK – Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und –direktoren
- SAMW - Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften
- Unimed Suisse - Universitäre Medizin Schweiz
- AllKidS - Allianz der Kinderspitäler Schweiz
- Gruppe von nicht-universitären Spitälern und Kliniken

Zentrum für Seltene Krankheiten LUKS

- Anerkennung Luzerner Kantonsspital (LUKS) als Zentrum für seltene Krankheiten durch Nationale Koordination Seltene Krankheiten (Kosek) Mai 2021
- LUKS eines von neun Zentren der Schweiz



Seltene Krankheiten in Luzern

ZSK undiagnostizierte Patienten
Prof. Dr. med. Johannes Roth 50 % FTE
Administration

Kinder und Erwachsene

Sprechstunde

Board Seltene Krankheiten

Zusammenarbeit Patientenorganisationen

Fortbildungen

Schweizer Referenzzentrum selten immunologische
Krankheiten Luzern

Seltene Hormonerkrankungen Luzern – Phase 3

Seltene Lebererkrankungen Luzern – Phase 3

Seltene Genetische Krankheiten Luzern – Phase 3

Seltene Neurologische Krankheiten Luzern – Phase 3

Seltene Augenkrankheiten Luzern - unklar

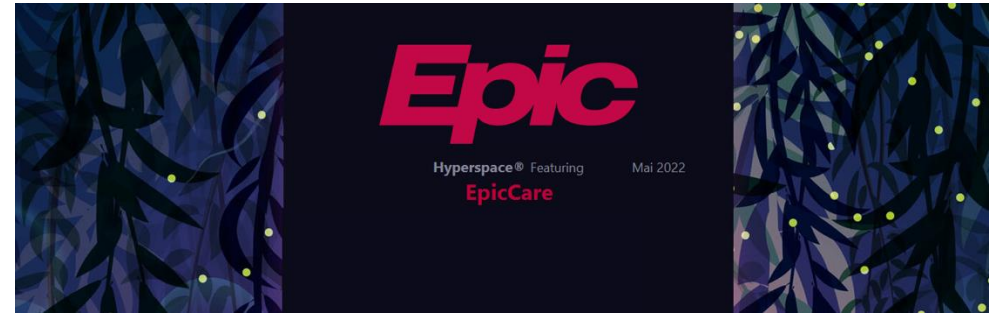
Seltene vererbte Fehlbildungen Luzern – in Vorber.

Seltene urogenitale Krankh. Luzern – in Vorbereitung

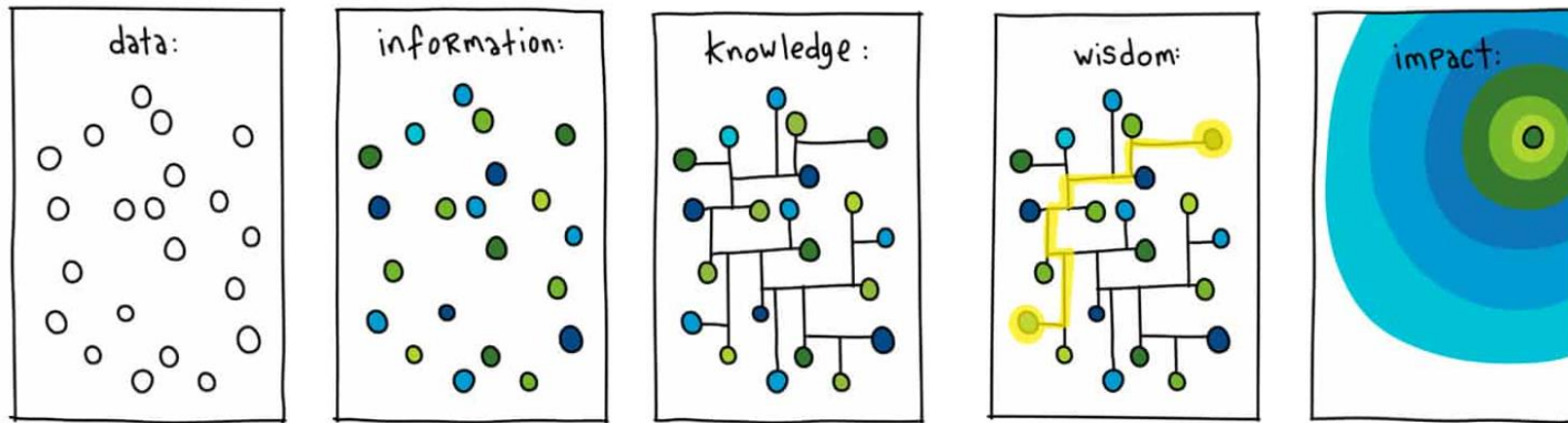
Seltene Lungenkrankheiten Luzern – in Vorbereitung

Digitale Infrastruktur und elektronische Patientenakten

- EPIC heisst LUKis in Luzern
- Go-life: September 2019
- Patienten haben Zugang zu ihren Daten
- Echte Partizipation von Patienten durch die freie Zugänglichkeit von Daten und direkte Kommunikation
- Weitere Möglichkeiten durch Vernetzung, aktuell rechtlich schwierig



EPIC kann mehr als nur Information ablegen



Orpha Codierung

- Orpha Codierung in Epic
- Freitext Suche und die Suche nach spezifischen Orpha Codes existiert
- Für jede Diagnose zu der ein passender Orpha Code existiert wird dieser automatisch angezeigt
- Damit sind Patienten mit seltenen Krankheiten sichtbar

Problemliste

Koordinierungsnotiz Zuletzt bearbeitet durch Pflegefachperson Hf, Pflegefachperson HF, 04.10.2023 Anzeigen

Meine Frage an den AD

Nach Problem suchen + Hzfg. Anzeigen: Frühere Probleme

Listenansicht: Klasse Nicht gruppieren Priorität Status Für Patienten freigeben: Alle Keine Spalten auswählen

Chronisch ICD-10-GM ORPHA Priorität Klasse Vermerkt Für Pt. freig. Diagnose ändern Gelöst Aktualisiert Ähnlichkeiten Komplikationen

Übersicht-Vorschau: Keine Aktuelle Assessment&Plan-Notiz-Vorschau: Keine Letzte Assessment&Plan-Notiz-Vorschau: Keine Anzeigen: Gelöscht Genaue Daten Formular für neue Probleme bearbeiten

Diagnose	ICD-10-GM	ORPHA	Notizen	Priorität	Klasse	Vermerkt	Für Pt. freig.	Diagnose ändern	Gelöst
Akute komplizierte Sigmadivertikulitis mit Phlegmon und minimaler parakolischen Luft	K57.22		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		31.05.2023	<input type="checkbox"/>		
Adipositas, multifaktoriell, Grad I BMI von 30 bis unter 35	E66.00		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		12.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Akute Appendizitis mit ein Quadrant eitrig Peritonitis und Perforation	K35.31		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		12.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Urosepsis onA	A41.9		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		12.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Erhebliche Energie- und Eiweißmangelernährung	E43		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		12.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Femurfraktur	S72.00, X59.9		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		12.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Magenaffektion	K31.9		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		28.09.2023	<input type="checkbox"/>		
Herzinsuffizienz mit Lungenödem	I50.14		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		02.10.2023	<input type="checkbox"/>		
Mammainfektion	N61		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		24.11.2023	<input type="checkbox"/>		
Müdigkeitssyndrom	F48.0		Übersicht erstellen	Ohne Prior...		30.01.2024	<input type="checkbox"/>		
Cholera durch Vibrio cholerae O:1, Biovar cholerae	A00.0	173	Übersicht erstellen	Ohne Prior...		03.04.2024	<input type="checkbox"/>		

Datenbanksuche – POC_Willow,Adult 23-04

Suchen Durchsuchen (F4) Präferenzliste (F5) Datenbanksuche (F7)

ID	Diagnose	ICD-10-GM	ORPHA
3270283	LRP5-assoziierte primäre Osteoporose	M81.59	498481

Fibrodysplasia ossificans progressiva - FOP

- Eine Krankheit die durch Bildung von Knochen ausserhalb des Skeletts charakterisiert ist
- äußerst aggressiv
- Ansammlung großer Knochenmassen im gesamten Körper
- schwerwiegende Störungen der Körperfunktionen
- vorzeitiger Tod
- nicht kontinuierlich, eher episodisch, oft nach einer geringfügigen Verletzung oder Virusinfektion
- Behandlung 4 Tage hochdosierte Kortikosteroide
- Kann das Fortschreiten nicht dauerhaft reduzieren



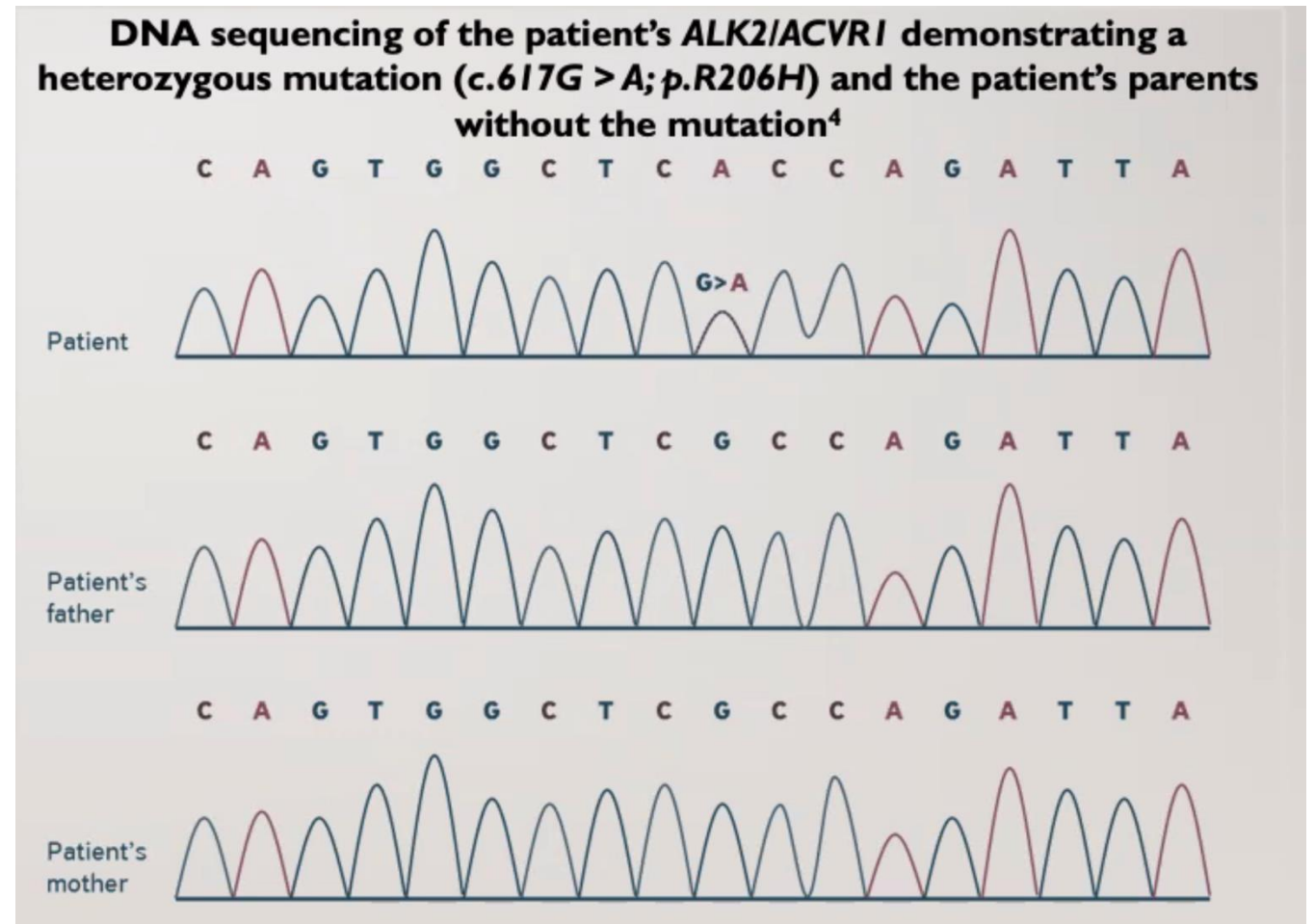
FOP wer ist betroffen

- 1 von 1 Million Menschen
- Autosomal-dominant
- Meist sporadisch
- zwischen Geburt und 10 Jahren beginnen die Krankheitserscheinungen
- Hallux valgus mit Mikrodaktylie
- Patienten benötigen ab 30 einen Rollstuhl
- Die Lebenserwartung ist sehr verkürzt



Genetische Testung

- Diagnose klinisch
- Genetische Bestätigung
- Nachweis des ALK2/ACVR1 I-Gen
- 97 % aller FOP-Patienten weltweit spontane Mutation im ALK2/ACVR1-Gen (R206H, c.617G>A) und die klassischen klinischen Merkmale
- Schnelle und genaue Diagnose von Patienten mit Fop vor dem Auftreten von Ossifikationen
- Entspricht das der Realität ?





September 2012
Lessons For Living

The Loneliest Fight

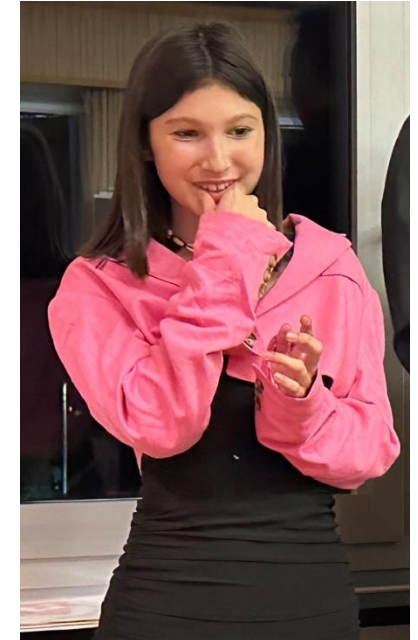
A person with a rare disease is doubly isolated: He or she lives with serious illness as well as uncertainty about treatment options. There is no choice for a patient but to become an expert and advocate extraordinaire.

By Kristin Ohlson published September 3, 2012 - last reviewed on October 27, 2020



Seltene Krankheiten in der Schweiz 2023 - 14 Jahre altes Mädchen aus dem Tessin

- Diagnose in Genua
- Activin Receptor Typ-1 (ACVR1) Protein GOF
- Pädiater in Biasca
- Einmal im Jahr interdisziplinäre Sprechstunde
- Empfehlungen schriftlich in knapper Form
- Keine experimentellen Behandlungen
- Keine Studienzentren in der Schweiz für mittlerweile 4 Behandlungsstudien
- Kein Psychologe oder Sozialarbeiter
- Keine kontinuierliche interdisziplinäre Betreuung (Anästhesie, Zahnmedizin, Dermatologie)



Betreuung der Patientin und eine Patientenorganisation



NOI CI SIAMO!

ASSOCIAZIONE A SOSTEGNO
DELLA RICERCA PER LA FOP

Raus aus der Anonymität

Artikel Luzerner Zeitung Rare Disease Day 2024

Ihre Muskeln werden zu Knochen

In Luzern befindet sich eins von schweizweit neun Zentren für seltene Krankheiten. Auch die 14-jährige Fiamma wird hier behandelt.

Federico Gagliano

«Fiamma darf sich nicht verletzen.» Für die 14-jährige Fiamma Bianchi und ihren Vater Gianluca ist dies schon lange ein Grundsatz in ihrem Leben. Denn Fiamma hat eine sehr seltene Krankheit: Fibrodysplasia ossificans progressiva, kurz FOP genannt.

Es handelt sich dabei um eine genetische Erkrankung, bei der Muskeln, Binde- und Stützgewebe fortschreitend verknöchern können. Je mehr Gewebe verknöchert, desto eingeschränkter sind die Erkrankten in ihren Bewegungen. Dazu kommen grosse Schmerzen. Solche Verknöcherungsschübe können spontan vorkommen – oder durch Verletzungen auftreten. Deshalb gilt seit ihrer Diagnose: «Fiamma darf sich nicht verletzen.»

Neue Therapie mit ungewissem Ausgang

Der Weg zur Diagnose war jedoch lange und frustrierend. Bei seltenen Krankheiten wie FOP kann es oft Monate oder sogar Jahre dauern, bis das Leiden der Betroffenen einen Namen bekommt. Das sei oft ein Wendepunkt, sagt Gianluca Bianchi, denn man könne dadurch gezielter Hilfe holen. Es sei wichtig, das Bewusstsein über solche Krankheiten zu stärken.

Am 29. Februar findet deshalb seit 2008 jährlich der «Tag der seltenen Krankheiten» statt. Der Tag, der an Nichtschaltjahren am 28. Februar stattfindet, soll die Aufmerksamkeit auf seltene Fälle wie der von Fiamma richten. Sie wird heute im Zentrum für seltene Krankheiten des Kinderspitals Luzern behandelt. Dessen Leiter Johannes Roth arbeitet seit 2023 am Luzerner Kantonsspital (LUKS). Mit Fiamma hat er nun eine neue Therapie begonnen.

Ob diese hilft, ist ungewiss: Noch ist die Krankheit zu unerforscht, weil so wenige davon betroffen sind. Von etwa ein bis zwei Millionen Personen erkrankt eine an FOP. Weltweit



Johannes Roth (hinten) mit Gianluca und Fiamma Bianchi.

Bild: Manuela Jans-Koch (Luzern, 8. 2. 2024)

sind rund 700 Erkrankte bekannt, Roth schätzt, dass in der Schweiz etwa acht Leute davon betroffen sind. Es existieren auch keine Medikamente, obwohl sich einige in klinischer Untersuchung befinden. Für Fiammas Vater ist die aktuelle Situation aber trotzdem weit besser als noch vor wenigen Jahren, da er nun Hilfe bekommt.

Eigentlich war schon seit Fiammas Geburt erkennbar, dass sie unter FOP leidet. Ein klassisches Indiz ist nämlich das Vorliegen verkümmter und verkürzter Grosszehnen. Trotzdem vergingen noch zwei Jahre, bis die italienische Familie, die heute in Biasca wohnt, endlich Klarheit hatte. Eine Zeit voller Reisen zu Spitalern in Genua, in Lausanne, in Zürich. Und eine Zeit voller Wut, sagt Gianluca: «Viele Ärzte stellten nur Vermutungen an, wollten Fiamma sogar operieren, ohne genau zu verstehen,

was sie hat. Einige sagten mir, sie könne niemals laufen, trotzdem machte sie kurz danach ihre ersten Schritte.»

Dann, nach zwei Jahren, endlich die Diagnose und damit auch eine klare Vorstellung, gegen was Fiamma ankämpft. Gianluca Bianchi informiert sich, spricht mit Experten, darunter Roth, und gründet 2014 eine eigene Organisation, «Noi ci siamo» («Wir sind da»). Ziel seiner Organisation sei, die Moral der Erkrankten zu stärken. Zum Beispiel ermöglichen sie einem Jugendlichen, ein Fussballmatch seiner Liebingsmannschaft live zu erleben.

Mit 20 Jahren «steif wie ein Stock»

Und was macht Fiamma gern in ihrer Freizeit? Sie spielt gerne Theater und besucht einen Kurs mit Gleichaltrigen in Biasca. Mehr Fragen mag sie nicht be-

antworten – sie sei leicht erkältet und deshalb sehr müde, entschuldigend sagt sie. Auch habe sie wieder Schmerzen in der Schulter. Roth hebt bei der Untersuchung ihren Arm, zeigt eine leichte Verformung am Rücken, wo sich in der Nacht zuvor ein Verknöcherungsschub ereignet hat. Bisher sei Fiammas Krankheitsverlauf verhältnismässig ruhig gewesen. Nun habe sich aber ein Anstieg bemerkbar gemacht, sagt Roth.

Nicht nur die Bewegungsfreiheit von FOP-Erkrankten nimmt zunehmend ab. Ihre Organe haben immer weniger Platz im Körper, je mehr Muskeln verknöchern: «Die häufigste Todesursache ist Erstickungstod, weil die Lungen nicht mehr richtig funktionieren können», sagt Roth, nachdem Fiamma den Raum verlassen hat. FOP-Erkrankte werden normalerweise etwa 40 Jahre alt. Wenn die Therapie bei

ihre keine Wirkung zeige, könnte sie mit 20 Jahren bereits «steif wie ein Stock» sein.

«Viele Leute haben eine bestimmte Vorstellung von «schlimmen» Krankheiten. Diese Krankheit ist schlimmer», sagt Roth. Deshalb sei es wichtig, solche Krankheiten bekannter zu machen. Das könne einen Beitrag dazu leisten, für die Erkrankten zeitnah Hilfe zu bekommen. Auch der Tag der seltenen Krankheiten, der zufällig genau an Roths Geburtstag stattfindet, soll dabei helfen. Es sei aber auch eine bessere Organisation nötig.

«Zentren müssen finanziert werden»

In der Schweiz gibt es inzwischen neun Zentren für seltene Krankheiten, eins davon am LUKS. Diese sorgen dafür, dass Erkrankte eine Ansprechperson haben und therapiert werden. Solche Angebote sollen am Tag der seltenen Krankheiten bekannt gemacht werden. Denn eine bessere Betreuung von solchen Krankheiten würde auf lange Zeit auch Geld sparen, sagt Roth. «Betroffene können sich viele unnötige Termine sparen, wenn jemand für sie da ist, der ihre Krankheit bereits kennt.»

Ein Problem sei auch, dass seltene Krankheiten oft nicht von der Krankenkasse abgedeckt werden. Hier wünscht sich Roth mehr Unterstützung, auch bei den Ressourcen. Die Zentren sind zwischen 2014 und 2019 im Auftrag des Bundesamts für Gesundheit entstanden, Gelder habe es aber keine gegeben: «Der Wille und der Mut waren ist da, man muss das Vorhaben aber auch finanzieren.»

Trotzdem: Bereits in der heutigen Form sind die Zentren eine grosse Entlastung für Erkrankte und deren Angehörigen. Davon zeugen Fiamma und ihr Vater. Zum Abschied sagt sie: «Ich will nur mein Leben geniessen, so gut es geht.» Und fügt mit einem Blick zu ihrem Vater an: «Aber ich passe auf, dass ich mich nicht dabei verletze.»

Fiamma Bianchi Patientin



Luzerner Kantonsspital und Kinderspital Zentralschweiz

1. Zentralschweizer Symposium für seltene Erkrankungen

Dienstag, 15. Oktober 2024, 16.30 – 20.00 Uhr

16.00 Uhr	Welcome-Coffee und Registration
16.30 Uhr	Begrüssung durch Prof. Dr. med. Christoph Henzen, Prof. Dr. med. Johannes Roth und Kosek-Vertretung, Martin Knoblauch
16.45 Uhr	Das Leben als Erwachsener mit einer seltenen Krankheit, aus der Sicht des Patienten und der Patientenorganisation Roger René Müller, Bellinzona
17.05 Uhr	Der Aufbau eines Zentrums für seltene Krankheiten aus pädiatrischer Sicht Prof. Dr. Dagmar l'Allemand, St. Gallen
17.25 Uhr	Seltene Krankheiten im Erwachsenenalter Prof. Dr. med. Christoph Henzen, Luzern
17.45 Uhr	The value of collaboration – Rare disease networks – The hepatology example (Vortrag in Englisch) Prof. Dr. med. Valérie McLin, Geneva
18.05 Uhr	Die Rolle der Genetik bei seltenen Krankheiten, Technologien und der Umgang mit den Ergebnissen Prof. Dr. med. Christiane Zweier, Bern
18.25 Uhr	Rare diseases, the global perspective (Vortrag in Englisch) Odette Schwegler, Tin Soldiers, Südafrika
18.40 Uhr	Seltene Krankheiten in der Zentralschweiz, was brauchen Patienten von einem Zentrum für seltene Krankheiten Manuela Stier, Verein Kinder mit Seltene Krankheiten
18.50 Uhr	Apéro Riche

Ein Unternehmen der LUKS Gruppe



Luzerner Kantonsspital und Kinderspital Zentralschweiz

1. Zentralschweizer Symposium für seltene Erkrankungen

Dienstag, 15. Oktober 2024, 16.30 – 20.00 Uhr



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

- Präsentation und Diskussion der aktuellsten Forschungsergebnisse
- Identifikation der Lücken
- Schaffung einer Plattform so dass Pharmafirmen, Forscher, Patienten gemeinsam an Lösungen arbeiten



FOP DDF

8:55 AM



8:55 AM - 11:20 AM GMT +2 (2 Hours, 25 Min)

Session 2: Clinical Trials in FOP

BROADCAST HAS ENDED

Talk 1: Long-term impact of palovarotene treatment on HO volume in patients with FOP: Data from the Phase III MOVE Trial, Speaker: Ed Hsiao, MD, PhD.

Talk 2: The Impact of Palovarotene on Patients with Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Results from Participant Interviews in the Phase III PIVOINE



Robert Sanchez
PhD
Regeneron Pharmaceut...
Speaker



Dushyanth Srinivas...
MD
Regeneron Pharmaceut...
Speaker



Deborah Wenkert
MD
āshibio
Speaker



Massimo Alfieri
Vice President
FOP Italia Onlus
Moderator

2:30 PM



2:30 PM - 3:45 PM GMT +2 (1 Hour, 15 Min)

Session 4: Patient Insights on FOP and Drug Development

WATCH RECORDING



Franziska Heiß
Living with FOP
Austria
Panelist



Gilles Keller
Living with FOP
France
Panelist



Luc Pascal Schroots
Living with FOP
Netherlands
Panelist



Maria Tsigkou
Living with FOP
Greece
Panelist

4:15 PM



4:15 PM - 4:50 PM GMT +2 (35 Min)

Session 5: Multimodal Approaches to the Treatment of FOP

WATCH RECORDING

Talk 1: Action and interaction of current potential therapeutic agents for FOP, Speaker: Maurizio Pacifici, PhD.

Talk 2: Bisphosphonates reduce heterotopic ossification in FOP mice, Speaker: Shailesh Agarwal, MD



Maurizio Pacifici
PhD
Children's Hospital of P...
Speaker



Shailesh Agarwal
MD
Brigham and Women's ...
Speaker



Nadine Großmann*
MSc
Freie Universität Berlin ...
Moderator

Kommunikation - KMSK Artikel

KOMMUNIKATIVE HERAUSFORDERUNG NACH DER DIAGNOSE
PROF. DR. MED. JOHANNES ROTH

30

BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT

Die Beziehung zwischen Arzt und Patient ist elementar für den Verlauf der Behandlung und wird entscheidend von der Kommunikation geprägt. Die Grundvoraussetzung für eine positiv geprägte Beziehung ist deshalb eine gelungene Kommunikation. Es ist wichtig, sich die Grundprinzipien sowie mögliche Schwierigkeiten in der Kommunikation bewusst zu machen.

Kommunikation – wichtige Aspekte

- adäquate Einbindung von Eltern und Kind im Verlauf
- die Rolle des Kindes ändert sich abhängig vom Alter und spezifischen kognitiven Fähigkeiten
- Arzt Vorsprung an Fachwissen (?)
- Patienten und Eltern haben sehr detaillierte Informationen über sich oder das Kind
- Kommunikation auf Augenhöhe
- Austausch in verständlicher Weise, zuhören
- Insbesondere bei seltenen Krankheiten können sich Rollen umkehren, Patienten oder Eltern Fachwissen, dessen der Arzt nicht gewahr ist

Wie kann Kommunikation optimal verlaufen ?

- gemeinsame Entscheidungsfindung (Shared Decision-Making) bzw. Handlungsplan
- Gemeinsam werden der medizinische Rahmen (Diagnose / Einordnung der Erkrankung) sowie die Behandlungsziele aus ärztlicher Sicht und gemäss den Vorstellungen und Wünschen der Eltern / des Patienten festgelegt
- Der Arzt befähigt die Eltern, an Entscheidungen mitzuwirken, indem er sie mit den notwendigen Informationen versorgt bzw. Informationen von Seiten der Eltern mit diesen diskutiert
- Der Arzt teilt den Eltern seine eigenen Einschätzungen und Empfehlungen mit
- Der Patient bzw. die Eltern entscheiden auf dieser Grundlage über das weitere Vorgehen
- Selbstmanagement: Die Eltern bzw. der Patient erlangen die nötige Kompetenz und sind in der Lage, mit der Erkrankung im adäquaten Rahmen selbst umzugehen



September 2012
Lessons For Living

The Loneliest Fight

A person with a rare disease is doubly isolated: He or she lives with serious illness as well as uncertainty about treatment options. There is no choice for a patient but to become an expert and advocate extraordinaire.

By Kristin Ohlson published September 3, 2012 - last reviewed on October 27, 2020





Herzlichen Dank !