

Infoanlass Nationales Konzept Seltene Krankheiten

11. Mai 2021



Das Schweizer Register für seltene Krankheiten

Wo wir stehen und was es verspricht

Prof. Dr. med. Claudia Kuehni, claudia.kuehni@ispm.unibe.ch

PD Dr. phil. nat. Michaela Fux, michaela.fux@ispm.unibe.ch

Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern

u^b

**UNIVERSITÄT
BERN**

Situation weltweit und in der Schweiz

Definition:

**< 1 in
2000**

~7000

Krankheiten
sind als selten
klassifiziert



1 in 12

Leidet unter einer
seltenen Krankheit



>500 000

Menschen in der
Schweiz haben eine
seltene Krankheiten



Nur 5%

Der seltenen
Krankheiten können
effizient behandelt
werden



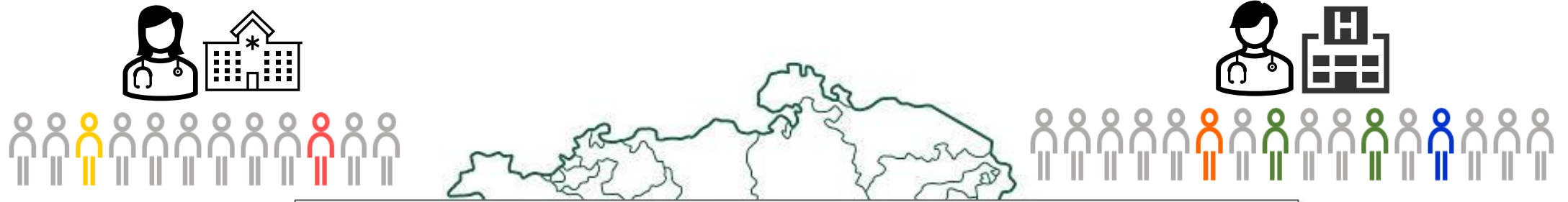
~80%

Der seltenen
Krankheiten sind
genetisch bedingt

6000

Menschen erkranken
jedes Jahr neu

Menschen mit seltenen Krankheiten sind isoliert



Konsequenzen:

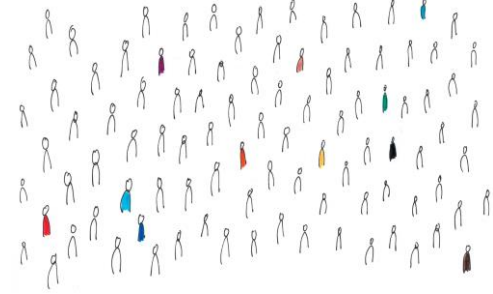
- Betroffene sind unsichtbar (ICD)
- Forschung ist beeinträchtigt
- Medizinische Versorgung suboptimal
- Vernetzung + Kommunikation erschwert



Zentraler Spiegel aller Daten im Schweizer Register für seltene Krankheiten



Unsere Ziele



- **eine Forschungsplattform** aufbauen für klinische, epidemiologische und Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten
- **Menschen mit seltenen Krankheiten** in der Gesundheitsstatistik und -forschung **sichtbar machen**
- Die **Situation** der seltenen Krankheiten in der Schweiz **beschreiben**
 - Epidemiologie (Inzidenz, Prävalenz, Überleben, Mortalität)
 - Gesundheitsversorgung (behandelnde Institution, Diagnostik, Management, Qualitätsindikatoren)
- **Patienten die Teilnahme an Studien erleichtern** (national und international)
- **Verfügbare Daten** zu seltenen Krankheiten **integrieren und harmonisieren**
- **Ein Netzwerk aufbauen** zur Kommunikation zwischen Patienten und Gesundheitsfachpersonen

Unsere Ziele

- **eine Forschungsplattform** aufbauen für klinische, epidemiologische und Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten
- **Menschen mit seltenen Krankheiten** in der Gesundheitsforschung **sichtbar machen**
- Die **Situation** der seltenen Krankheiten **beschreiben**
 - Epidemiologie (Inzidenz, Prävalenz)
 - Gesundheitsökonomie (Kosten, Qualität)
 - Versorgung (Institution, Diagnostik, Management, Qualität)
- **Patientenbeteiligung an Studien erleichtern** (national und international)
- **Verfügbare Daten** zu seltenen Krankheiten **integrieren und harmonisieren**
- **Ein Netzwerk aufbauen** zur Kommunikation zwischen Patienten und Gesundheitsfachpersonen

Verbesserung von Diagnose, Therapie und Support

Unser Team

Patronage

- Agnes Nienhaus, kosek

Projektleitung

- Prof. Matthias Baumgartner, Vertretung Klinik
- Prof. Claudia Kühni, Vertretung Epidemiologie

Projektmanagement

- PD Dr. Michaela Fux, Leitung
- Dr. Natalie Bayard, Assistenz
- PD Dr. Anne Tschertter, Beratung

IT-Verantwortung SwissRDL

- Dr. Adrian Spörri, Leitung
- Milena Kovatsch, Assistenz

Steering Board

- Agnes Nienhaus, kosek
- Dr. med. Andreas Wörner, UKKB, Basel
- PD Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, ZSK, Bern
- PD Dr. med. Romain Lazor, CHUV, Lausanne
- Prof. Dr. med. Hans H. Jung, USZ, Zürich
- Dr. med. Loredana D'Amato Sizonenko HUG, Genf, Orphanet Suisse
- Dr. Alfred Wiesbauer, ProRaris
- Prof. Claudia Kühni, Uni Bern
- Prof. Matthias Baumgartner, kisp, Zürich
- Dr. Adrian Spörri, SwissRDL, Uni Bern

Unser Netzwerk

Patientenorganisationen

- ProRaris
- EURORDIS
- weitere

Bundesorgane

- Bundesamt für Gesundheit
- Bundesamt für Statistik
- weitere

Orphanet Schweiz



Nationale Koordination für
seltene Krankheiten

Kliniken

- Zentren für seltene Krankheiten
- Referenzzentren
- Kliniken und Praxen

Weitere Stakeholder

- Medizinische Register
- Medizinische Fachgesellschaften
- weitere

Wo stehen wir

2013	<ul style="list-style-type: none">• Erste Schritte
2014	<ul style="list-style-type: none">• Bundesrat verabschiedet Nationales Konzept für Seltene Krankheiten
2015-2017	<ul style="list-style-type: none">• Konzept für SRSK• Breite Vernehmlassung
2017	<ul style="list-style-type: none">• Kosek übernimmt Trägerschaft
2018	<ul style="list-style-type: none">• Ethikbewilligung
2017-2020	<ul style="list-style-type: none">• Diverse Drittmittelanträge• Viele nicht erfolgreich (andere Prioritäten)• Zwischenfinanzierung durch Uni ZH und ISPM BE
2020	<ul style="list-style-type: none">• BAG genehmigt Finanzhilfe (gemäss Art. 24 KRG) für 5 Jahre• Erlaubt Anstellung von Projekt Manager (M. Fux) und IT-Verantwortlichen• Zusätzliche Drittmittel nötig
2021	<ul style="list-style-type: none">• Start von PD Dr. phil. nat. Michaela Fux als Projektmanager

Wie kommen die Daten ins Register?



Behandelnde
identifizieren
die Betroffenen



Betroffene
registrieren sich via
Selbstregistrierungs-Plattform

Validierung



Welche Daten werden erfasst?

Basisdaten

Medizinische Daten:

Diagnosen (ORPHA code)

Basis der Diagnose

Molekulargenetische Information

Alter bei Beginn der Krankheit

Administrative Daten:

Identifizierende Daten

IDs für Datenverknüpfung

Einwilligungserklärung

Behandelnde Gesundheitseinrichtung

- Angaben, die schon in Krankenakten sind
- Einwilligungserklärung: erforderlich, freiwillig und widerrufbar

Datenquellen: schlankes Design

I. Sammeln und speichern von wenigen Basisdaten

Medizinische Daten

Administrative Daten

II. Nutzen von vorhandenen Routinedaten (via Data linkage)

Bundesamt für Statistik:

Bevölkerungstatistik, Geburtenregister, Krankenhausstatistik, Todesursachenstatistik

Spitäler: klinische Data Warehouses (harmonisiert via SPHN)

III. Integration von zusätzlich erhobenen Daten (Forschungsprojekte)

Detaillierte Daten aus spezialisierten Registern

aus Krankenakten

Fragebogen an Patienten oder Betreuende

Kostenanalysen

Randomisierte klinischen Studien

Beobachtungsstudien mit Patientenkontakt

Routine Finanzierung

Separate Finanzierung

Unsere Aufgabenbereiche

Datensammlung

Anbindung von Spitälern



Selbstregistrierungs-
Plattform



Datenbank



Anbindung von
medizinischen Registern



Nutzung von
Routinedaten



Register Management

Fundraising



Organisationsstruktur



Nationale &
Internationale Netzwerke



Nationale
Informationskampagnen



Unser momentaner Fokus

Datensammlung

Anbindung von Spitälern



Selbstregistrierungs-
Plattform



Datenbank



Anbindung von
medizinischen Registern



Nutzung von
Routinedaten



Register Management

Fundraising



Organisationsstruktur



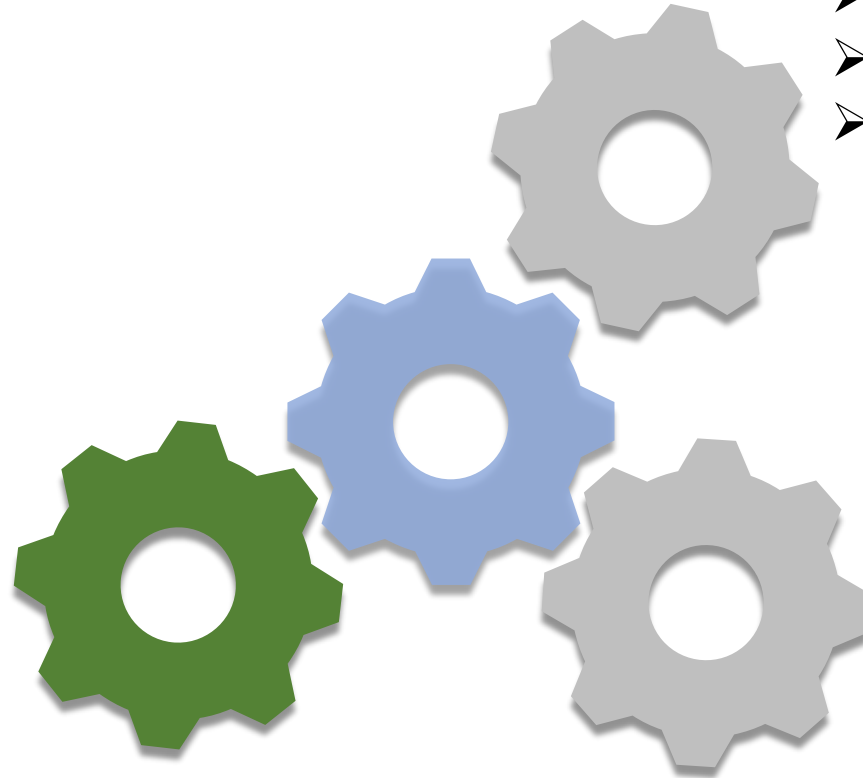
Nationale &
Internationale Netzwerke



Nationale
Informationskampagnen



Fundraising



Betriebskosten

- ✓ Finanzhilfe BAG : Projektmanagerin, IT-Verantwortlicher
- ✓ Matching Funds: Datenaufbereitung in Spitälern

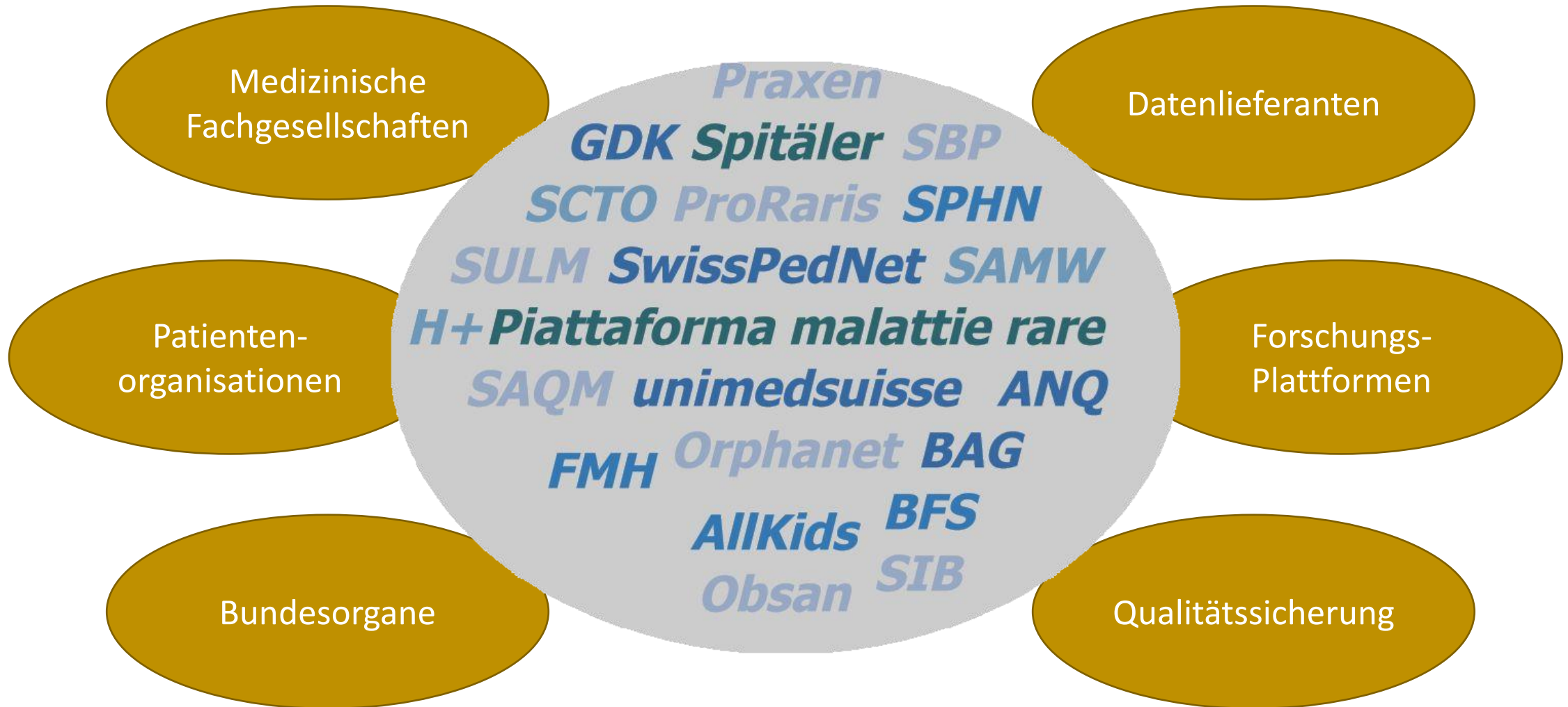
Fundraising weitere Entwicklung

- Selbstregistrierungsplattform
- Anbindung von medizinischen Registern
- Nutzung von Routinedaten
- Weitere Datensammlung

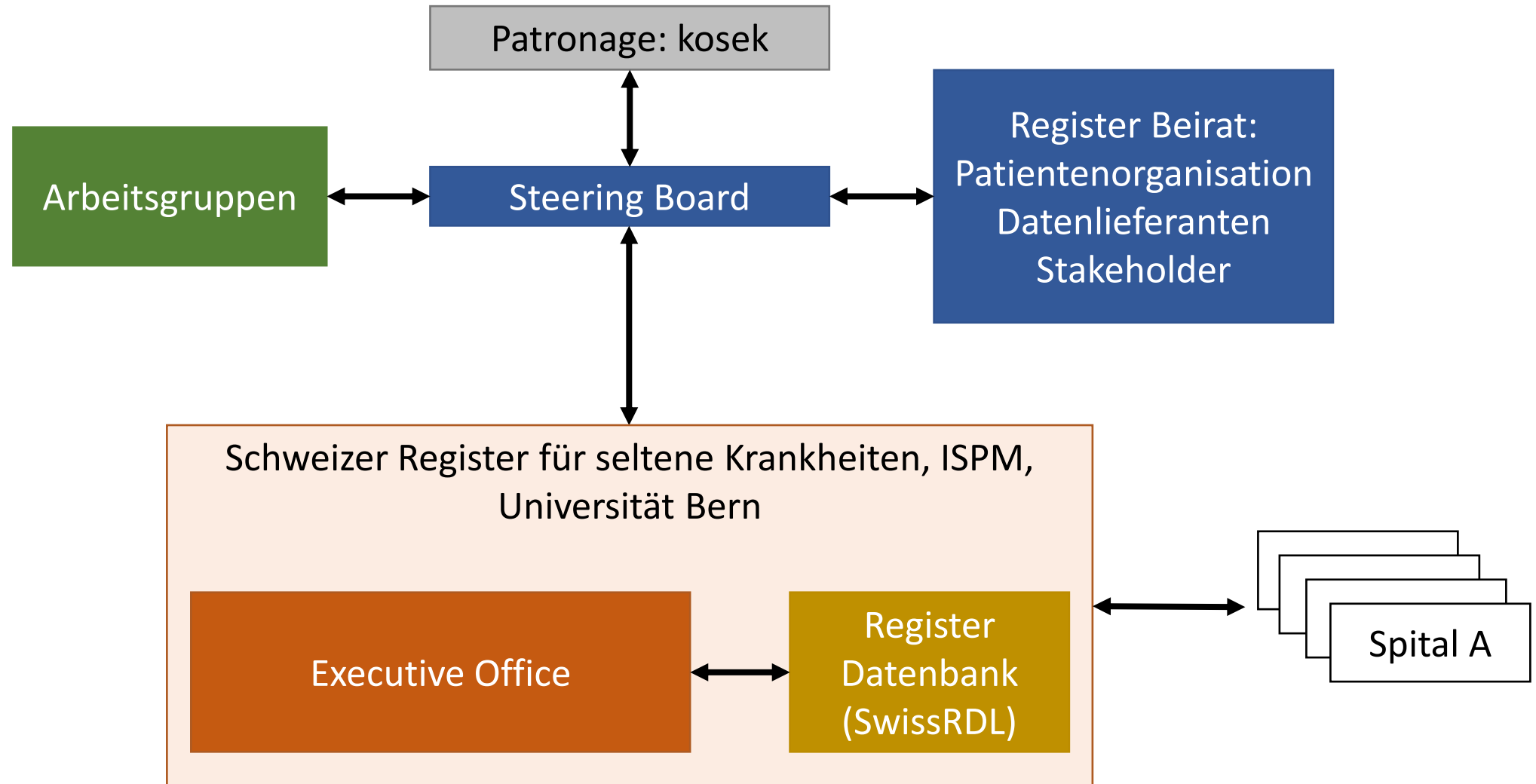
Fundraising Forschung

- Epidemiologische Studien
- Fragebogenstudien
- klinische Studien (RCTs und andere)
- Weitere

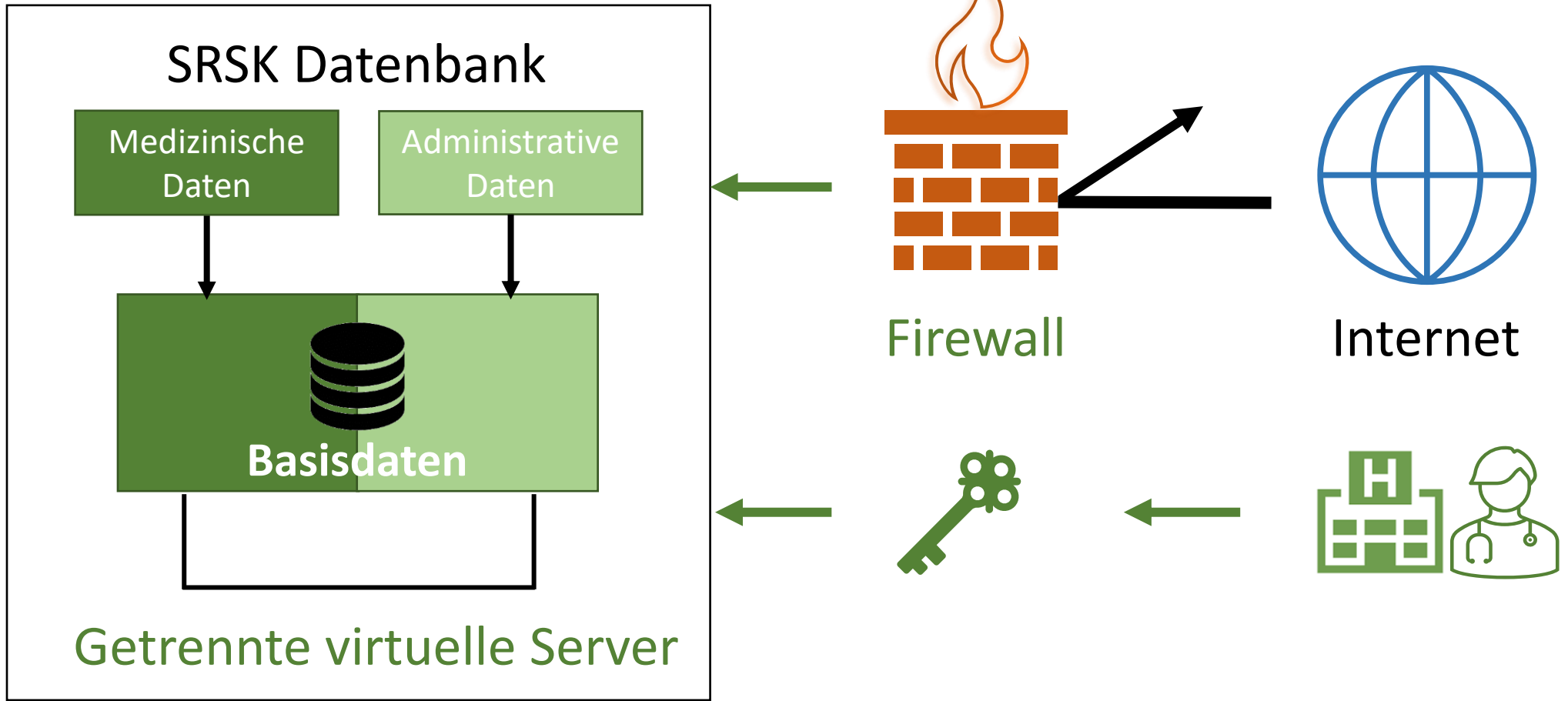
Organisationsstruktur: Stakeholdermanagement



Organisationsstruktur: Konzept in Entwicklung



Datenbank: Datensicherheit, Datenschutz, Zugangsrechte



Datenbank: Datenqualität



Festgelegte
Eingaberegeln



Erkennen von
Duplikaten



Vollständigkeit



Interoperabilität



Basisdaten gemäss
europäischen
Richtlinien

Datenbank: FAIR Data



Auffindbar (Findable)



Daten

- Sind leicht auffindbar

Zugänglich (Accessible)



Daten

- Sind gemäss Bevollmächtigung zugänglich

Interoperabel (Interoperable)



Daten

- Können mit anderen Datensätzen verknüpft werden

Wiederverwendbar (Reusable)



Daten

- Sind gemäss Nutzungslizenz wiederverwendbar

Internationale Netzwerke

Internationale
medizinische Register



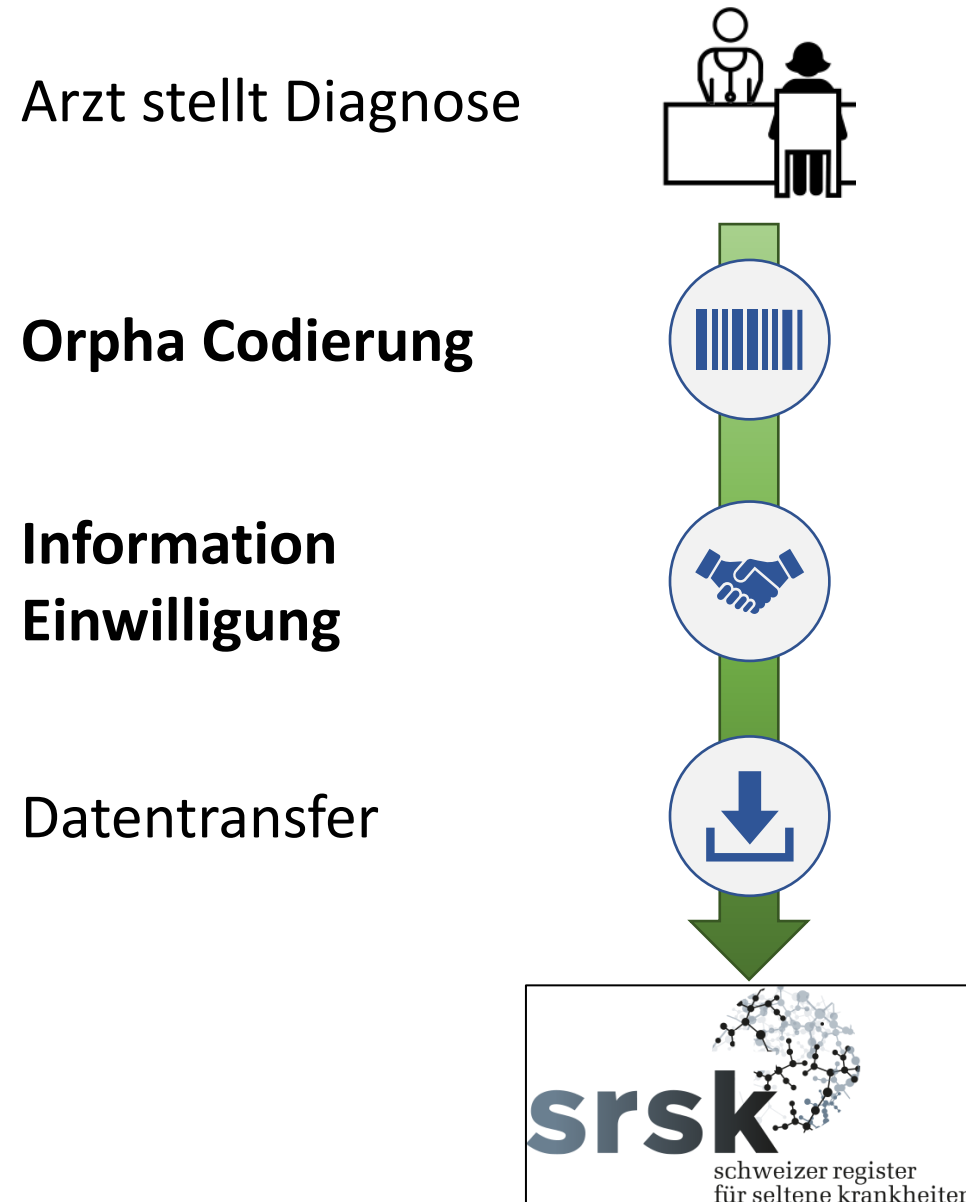
Internationale Konsortien

- European Platform on Rare Disease
- International Rare Disease Research Consortium

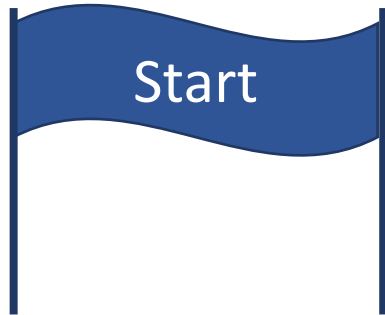
Internationale
Patientenorganisationen

- EURORDIS Rare Disease Europe

Datensammlung in Spitälern: Vorgehen



Datensammlung in Spitälern: Klärung der Prozesse

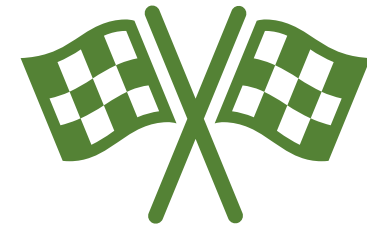


Datenaufbereitung

Orpha-Kodierung

Einholen der
Einwilligung

Automatischer
Datentransfer



Prozess gestartet mit BE, GE, ZH
Weitere folgen

Unsere weiterführenden Pläne

Datensammlung

Anbindung von Spitälern



Selbstregistrierungs-
Plattform



Datenbank



Anbindung von
medizinischen Registern



Nutzung von
Routinedaten



Register Management

Fundraising



Organisationsstruktur



Nationale &
Internationale Netzwerke

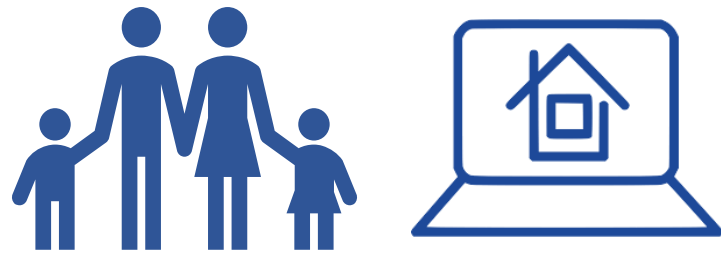


Nationale
Informationskampagnen



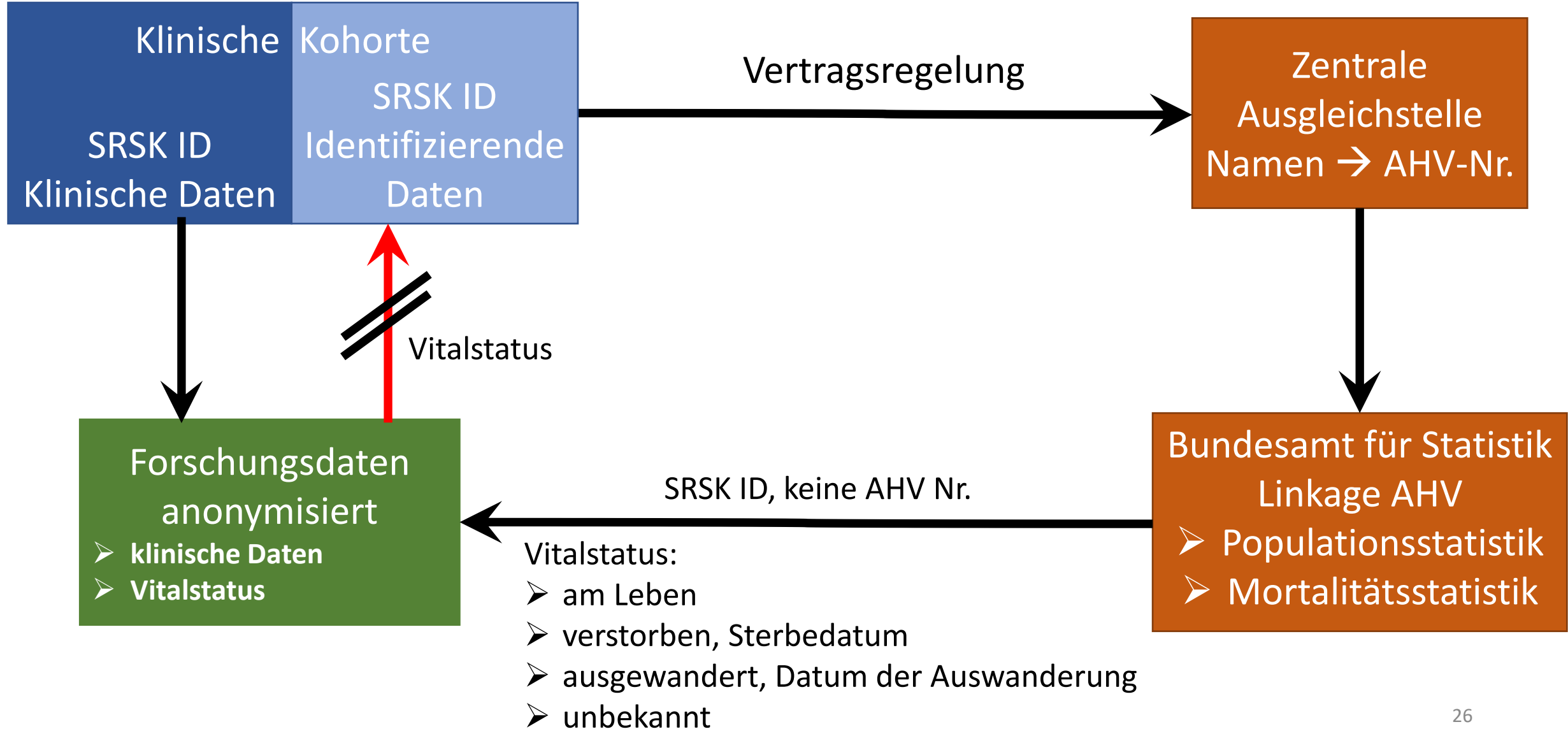
Zusätzliche Drittmittel nötig

Selbstregistrierungs-Plattform



- Gemäss europäischen Empfehlungen (EUCERD, EURORDIS)
- Direkter und benutzerfreundlicher Zugang für Betroffene
- Angepasst an Bedürfnisse der Betroffenen

Nutzung von Routinedaten, Beispiel BFS



Was das SRSK in 5- 10 Jahren verspricht

Patientenorganisation

Fragebogen zu Therapie-
Bedürfnissen

swissmedic

Zulassung
Humanarzneimittel

BAG

Daten für
Abgeltung/Tarifierung

Pharmaindustrie

Fallzahlen

Grundlagenforschung
Fachlicher Austausch
Randomisierte klinische Studien
Gesundheitsstatistik
Drittmittel
Publikationen
Netzwerke
Patienten sichtbar machen
Ressourcen nutzen
FAIR DATA
Politischer Austausch
Schweiz als Studienplatz
Harmonisierung der Datenstruktur
Epidemiologische Forschung
Versorgungsforschung
Fragebogenstudien

Ärzteschaft

Zusammenarbeit mit
verschiedenen
Fachbereichen

Herzlichen Dank

Gerne beantworten wir Ihre Fragen

Kontakt

claudia.kuehni@ispm.unibe.ch (Co-Projektleitung)

michaela.fux@ispm.unibe.ch (Projektmanagerin)