

# Synapse

## Schwerpunktthema: Seltene Krankheiten

- 1 Seltene Krankheiten sind nicht selten
- 6 «Es braucht Zentralisierung, transparente Qualitätskriterien und Register»
- 9 Vermeidbare Frustrationen bei der medizinischen Betreuung von Betroffenen
- 12 Fallpauschalen (DRG) in der Kindermedizin
- 13 Pure Lebensfreude – trotz Einschränkungen und Rückschlägen
- 15 Kinder mit einer seltenen Erkrankung oder Familien im Sturm
- 19 Aus «Evidenz für die Praxis» wird der 1. Basler Hausärztetag

Das offizielle Kommunikationsorgan der Ärztegesellschaft Baselland und der Medizinischen Gesellschaft Basel

Die Synapse finden Sie auch unter:  
[www.synapse-online.ch](http://www.synapse-online.ch)

## Editorial



Liebe Leserin, lieber Leser

Die zweite Ausgabe 2019 der *Synapse* wechselt den Fokus. Während bei der ersten Ausgabe 2019 der wichtigste einzelne vermeidbare Risikofaktor für Krankheit und vorzeitigen Tod in der Schweiz, das Rauchen, im Vordergrund stand und somit dessen Auswirkungen auf Bevölkerungsebene, steht in dieser Ausgabe das Individuum im Zentrum. Es geht um Mit-

glieder unserer Gesellschaft, meist Kinder, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Die Ärzteschaft ist in diesem Bereich sehr engagiert. Die Berufsverbände fordern zudem, dass die erforderlichen Rahmenbedingungen für qualitativ gute Behandlungen entsprechend gestaltet werden. In erster Linie liegt dies im Aufgabenbereich der KUV-Direktion des BAG, zusammen mit den Tarifpartnern Lösungen zu finden. Ein Register für Seltene Krankheiten ist zu finanzieren. Kooperationen auf europäischer Ebene sollten etabliert werden können, da die Schweiz für Seltene Krankheiten zu klein ist. Hier ist in erster Linie das EDA gefordert.

Parlament und Krankenkassen könnten Qualität in der Medizin gerade im Bereich Seltene Krankheiten fördern. Den Anfang würde eine ausreichende Konsultationszeit ausmachen und somit die Aufhebung

der 2018 eingeführten Zeitlimitationen. Gerade bei Seltene Krankheiten geht es darum, mit dem Kranken und seinen Angehörigen, die meist massiv gefordert sind, eine auf die individuellen Verhältnisse abgestimmte Entscheidung treffen zu können. Dies sollte nicht durch ungünstige Rahmenbedingungen zunehmend erschwert werden. Eine Gruppe von Verlierern steht schon fest, wenn, wie im März 2019 mitgeteilt, Zielvorgaben, faktisch ein Globalbudget, für Gesundheitskosten eingeführt werden: Es werden dies alle Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sein, die sich keine Zusatzversicherung leisten können oder in keine solche aufgenommen werden. Parlament und Bundesrat tragen eine grosse Verantwortung.

Dr. med. Carlos Quinto

## Leitartikel

# Seltene Krankheiten sind nicht selten

## Oder wenn die Medizin ihre Grenzen erreicht

Gemäss dem «Euro Health Consumer Index 2018», der jährlich die Gesundheitswesen von 35 europäischen Ländern anhand von 40 Indikatoren vergleicht, hat die Schweiz das beste Gesundheitswesen in Europa, was vor allem auf dem «leichten» Zugang, d.h. den kurzen Warte-

zeiten, und den Behandlungsergebnissen beruht.

Dieses Ranking darf aber nicht darüber hinwegtäuschen, dass es auch hierzulande Schwachstellen gibt, und dazu zählt das medizinische und gesundheitspolitische Management der Seltene Krankheiten.

### Definition

Eine «Seltene Krankheit», im Englischen *rare disease* oder *orphan disease* genannt, ist definiert als eine Krankheit mit weniger als 5 Fällen pro 10 000 Einwohner, die lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist. Die Zahlen der Orpha-

data (einer wissenschaftlichen Internetplattform, welche die Daten des globalen Orphanets nutzt) geschätzte Prävalenz Seltener Krankheiten beträgt in der Schweiz 7,2% oder rund 580 000 Personen, die von einer Seltenen Krankheit betroffen sind. Weltweit sind um die 7000 Seltene Krankheiten bekannt, jede Woche werden fünf neue Seltene Krankheiten in der medizinischen Fachliteratur beschrieben.

Die Ursachen für Seltene Krankheiten sind uneinheitlich, und entsprechend ist auch eine Einteilung schwierig. Sehr häufig liegt eine genetische Ursache vor, für viele Seltene Krankheiten ist die Ursache aber noch gänzlich unbekannt. Seltene

Krankheiten finden sich im Formenkreis von angeborenen Stoffwechselstörungen, Immundefizienzen, autoimmunen Vorgängen, Tumoren, Nerven- und Muskelkrankheiten, hämatologischen Erkrankungen oder Erkrankungen der Lungen.

Angeborene Stoffwechselkrankheiten können sich erst als Entwicklungsstörungen oder als Krise schon in den ersten Lebensstagen zeigen, Immundefizienzen meist aufgrund einer Genmutation, und sich als erhöhte Infektanfälligkeit bemerkbar machen. Trotz frühzeitiger Manifestation wird oft erst mit 4–5-jähriger Verzögerung abgeklärt, und auch nur die allerschwersten Formen werden einer Diagnose zugeführt.

Bei den Tumorkrankheiten sprechen multiple Tumorherde, ein aussergewöhnlicher Tumortyp oder ähnlich erkrankte Verwandte für eine genetische Ursache.

Patienten mit einer neurologischen oder myopathischen Erkrankung leben oft jahrelang in Unwissenheit; die Diagnostik ist schwierig. Seltene Lungenkrankheiten manifestieren sich u.U. ebenfalls erst im jungen Erwachsenenalter und können durch Lungengewebsdestruktion eine Lungentransplantation unumgänglich machen.

Bei Störungen der Hämatopoese können jede Zellreihe und jede Stufe der Zellreifung betroffen sein, meist bestehen Krankheitszeichen ab Geburt.

## Meilensteine

**1983: Orphan Drug Act.** Im Jahre 1983 wurde in den USA der Orphan Drug Act eingeführt mit dem Ziel, die Entwicklung neuer Medikamente gegen Seltene Krankheiten zu fördern. Seit der Einführung des Drug Act wurden in den USA über 370 Produkte zugelassen.

**1997: Gründung von Orphanet.** Gründung in Paris durch die staatliche Gesundheitsdirektion. Von Beginn an auf die internationale Vernetzung und Zusammenarbeit ausgerichtet, umfasst die Organisation aktuell ein Konsortium aus 40 Partnerländern. Es stellt ein Referenzportal zu Seltenen Krankheiten und zu Orphan Drugs (Medikamente für Seltene Krankheiten) dar.

**2000: EU-Verordnung über Arzneimittel für Seltene Leiden.** Nach dem Vorbild der USA verabschiedet die EU ebenfalls eine Richtlinie, welche die Forschung und Entwicklung von Wirkstoffen gegen Seltene Krankheiten erleichtern soll. Gemäss EURORDIS sind derzeit 103 Produkte zugelassen.

**2001: Gründung von Orphanet Schweiz.** Die Schweiz beteiligt sich am Orphanet, pflegt ihre länderspezifische Website unter [www.orpha-net.ch](http://www.orpha-net.ch) und wird finanziell, zumindest in der Vergangenheit, vom HUG (Hôpitaux Universitaires Genevois), von kantonalen und Stiftungsbeiträgen sowie durch die GDK unterstützt.

**29. Februar 2008:** Erster europäischer Tag der Seltenen Krankheiten. Sollte ursprünglich alle 4 Jahre am 29. Februar stattfinden.

**12/2010: Postulat 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten».** Ruth Humbel initiiert mit ihrem Postulat die politische Diskussion in der Schweiz.

**3/2011: Postulat 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit»** von Gerhard Pfister. Ergänzt die politische Bewegung rund um die Seltenen Krankheiten im Parlament.

**6/2010: Gründung des Dachverbandes ProRaris – Allianz Seltener Krankheiten Schweiz.** Der Verein setzt sich für die Interessen von Menschen mit Seltenen Krankheiten und der Patientenorganisationen ein. Mittlerweile ist die Hälfte der aktuell etwa 100 Patientenorganisationen für Menschen mit Seltenen Krankheiten ProRaris angeschlossen.

**8/2011: Gründung der IG seltene Krankheiten (IGSK).** Breit abgestützte Interessengemeinschaft, die dazu beitragen will, die Situation von Patienten mit Seltenen Krankheiten zu verbessern. Sie wird unterstützt von Patientenorganisationen, Spitälern, Industrieverbänden.

**12/2011: Gründung der Stiftung für Menschen mit Seltenen Krankheiten.** Die Stiftung bezweckt Aktivitäten zur Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik als Grundlage für Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen, um Menschen mit Seltenen Krankheiten zu unterstützen, und bietet auch Beratung von Ratsuchenden an.

**10/2014: Nationales Konzept Seltene Krankheiten wird vorgestellt.** Als Antwort auf die Postulate 10.4055 und 11.4025 verabschiedet der Bundesrat ein Nationales Konzept für Seltene Krankheiten.

**6/2017: Gründung des Vereins Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek).** Die kosek ist eine vom Bundesamt für Gesundheit gegründete, nationale Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation für Betroffene von Seltenen Krankheiten (siehe Kasten nach Interview, S. 8).

**11/2017: Verlängerung der Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten bis Ende 2019.** Bisher umgesetzte Massnahmen: z.B. Aufnahme des Themas Seltene Krankheiten als prüfungsrelevant in den Lernkatalog der Humanmedizin. Verbesserte Kooperation zwischen Ärzten und Versicherern, Straffung des Vergütungsverfahrens von Medikamenten bei Seltenen Krankheiten. Einrichtung von Helplines in der Deutschschweiz, der Romandie und im Tessin.

## Links

- [www.kosekschweiz.ch](http://www.kosekschweiz.ch)  
Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek)
- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
Internationales Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs.  
Für die Schweiz: [www.orpha-net.ch](http://www.orpha-net.ch)
- [www.info-maladies-rares.ch](http://www.info-maladies-rares.ch)  
Portal für Informationen zu Seltenen Krankheiten und Angeboten für Fachpersonen in der französischsprachigen Schweiz
- [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)  
Die Dachorganisation aller Patientenorganisationen in der Schweiz
- [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)  
Internationale, nichtstaatliche, patientengesteuerte Allianz von Patientenorganisationen, zu der 837 Patientenorganisationen aus 70 Ländern gehören
- [www.radiz.uzh.ch](http://www.radiz.uzh.ch)  
Rare Disease Initiative Zürich. Der klinische Forschungsschwerpunkt seltene Krankheiten in Zürich
- [www.zentrumseltenekrankheiten.ch](http://www.zentrumseltenekrankheiten.ch)  
Die Plattform für Patienten mit seltenen Krankheiten in der Deutschschweiz. Bietet u.a. auch die «Helpline Seltene Krankheiten» und die «Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose» an.
- [www.stiftung-seltene-krankheiten.ch](http://www.stiftung-seltene-krankheiten.ch)  
Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten
- [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)  
Förderverein für Kinder mit Seltenen Krankheiten
- [www.allkids.ch.ch](http://www.allkids.ch.ch)  
Allianz Kinderspitäler der Schweiz, eine Interessengemeinschaft des Kinderspitals Zürich, des Ostschweizer Kinderspitals St. Gallen und des Universitäts-Kinderspitals beider Basel UKBB.  
AllKids ist Gründungsmitglied der Koordinationsstelle für Seltene Krankheiten.

Die Herausforderung in der Betreuung von Menschen mit Seltenen Krankheiten liegt im Wesentlichen auf drei Ebenen, die fließend ineinander übergreifen und von der sozialen Problematik flankiert werden: der medizinischen, der politischen und der finanziellen, die alles überschattet.

### Die medizinische Herausforderung

Die medizinische Herausforderung beginnt schon mit der Definition, den geringen Fallzahlen und der generell geringen Erfahrung in der Behandlung, die weder in bestehende medizinische Formate noch zu etablierten Behandlungsmustern passt. Zudem braucht es meistens zeitaufwendige, hochkomplexe Abklärungen und therapeutische Begleitmassnahmen.

Mangels Koordination und angesichts der täglichen Not der betroffenen Familien von Seltenen Krankheiten ist in den letzten Jahren ein wahrer Dschungel von Interessengruppen entstanden, die sich meist als Patientenorganisationen konstituierten. Jede Gruppierung ist auf Spendengelder angewiesen.

Inzwischen gibt es in der Schweiz aktuell rund 100 Patientenorganisationen zu Seltenen Krankheiten. Im Dachverband ProRaris – Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, der 2010 gegründet wurde, ist derzeit über die Hälfte dieser Patientenorganisationen zusammengefasst. ProRaris ist, wie viele ihrer Patientenorganisationen, Mitglied von EURORDIS, einer nichtstaatlichen Allianz von Patientenorganisationen, zu der 837 Patientenorganisationen aus 70 Ländern gehören.

### Die politische Herausforderung

Politisch brachte 2010 Nationalrätin Ruth Humbel mit ihrem Postulat «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» Bewegung in die Sache der Seltenen Krankheiten. Nach langer politischer Vorbereitungsphase wurde im Jahr 2014 das «Nationale Konzept Seltene Krankheiten» mit insgesamt 19 vorgesehenen Massnahmen vom Bundesrat verabschiedet. Deren Umsetzung musste von Ende 2017 auf Ende 2019 verlängert werden. Unter anderem entstand aus diesem politischen Prozess im Juni 2017 die «Nationale Koordination Seltene Krankheiten» (kosek).

Die kosek ist eine Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation für Betroffene von Seltenen Krankheiten. Gründungsmitglieder sind der Dachverband der Patientenorganisationen für Seltene Krankheiten (ProRaris), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), der Verband Universitäre Medizin Schweiz (unimedsuisse), die Allianz der Kinderspitäler Schweiz (AllKids) und eine Gruppe von nichtuniversitären Spitälern und Kliniken.

Erste positive Ergebnisse hat die kosek u.a. mit den Pilotprojekten zu Referenzzentren erzielt, in denen innerhalb eines Netzwerks verschiedene Fachspezialistinnen und Patientenorganisationen die Versorgung und Betreuung von Betroffenen effizient übernehmen sollen.

Netzwerke für Seltene Krankheiten sind in der ganzen Schweiz als prioritäre Massnahmen im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten vorgesehen. Solche Anlaufstellen für Betroffene mit dem Ziel einer raschen Diagnosestellung und einer besseren Versorgung von Menschen mit einer Seltenen Krankheit gibt es nicht nur in Zürich, der Romandie und im Tessin, sondern seit 2018 auch in der Nordwestschweiz als «Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz».

### Die finanzielle Herausforderung

Trotz all dieser positiven Entwicklungen bleibt die finanzielle Situation in Sachen Seltene Krankheiten auf verschiedenen Ebenen ungelöst.

Der zeitliche Aufwand für die medizinische Betreuung einer Seltenen Krankheit übersteigt die z.B. über TARMED vorgesehene Abgeltung bei weitem. Insbesondere die vom Bundesrat mit dem TARMED-Eingriff von 2018 festgelegten Zeitlimitatio-

nen sind mit einer qualitativ adäquaten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltene Krankheiten inkompatibel! Die Kinderspitäler leiden unter dem System der SwissDRG und infolge der IV an einer systematischen Untertarifung, insbesondere im Bereich Seltener Krankheiten.

Nur knapp 70% der von der swissmedic zugelassenen Arzneimittel mit Orphan-Status (Medikamente, die gegen Seltene Krankheiten zugelassen worden sind), sind auch in der Spezialitätenliste (SL) aufgeführt und werden von der OKP (Obligatorische Krankenpflegeversicherung) vergütet. Medikamente ausserhalb der SL oder Medikamente der SL mit der Absicht der Off-label-Anwendung sollen über den revidierten Artikel 71a-d im KVV geregelt werden, was aber zu immer wiederkehrenden Diskussionen um Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit führt und in ungleiche Behand-

lung von Patientinnen und Patienten und abschlägigen Entscheiden mündet, die als willkürlich empfunden werden.

Die finanzielle Problematik betrifft jedoch nicht nur die Abgeltung der medizinischen Massnahmen und Medikamente. Nur schon die Bereitstellung eines Betreuungsnetzes zu Hause oder Mehrkosten für Transporte bringen viele betroffene Familien in finanzielle Not.

Aktuell ungelöst sind im Weiteren die Forschungsfinanzierung und der Anschluss an die europäische Forschung insgesamt. Insbesondere ist der Anschluss an europäische Forschungsgelder aus dem Projekt Horizon 2020 der EU seit der Annahme der Masseneinwanderungsinitiative im Jahr 2014 stark erschwert und je nach weiterem Verlauf hinsichtlich des Rahmenabkommens völlig in der Schwebe. Die Forschungsgelder aus dem Schweizerischen Nationalfonds betragen nur einen Bruchteil der europäischen Mittel.

Innenpolitisch kommt dazu, dass das BAG im Dezember 2018 die Finanzierung der Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK) leider gestrichen hat. Sie wären eine weitere Voraussetzung gewesen, um sich auf europäischer Ebene formell vernetzen zu können.

#### Fazit

Die Seltene Krankheiten gewinnen in der öffentlichen Wahrnehmung und in der Politik an Präsenz und Aufmerksamkeit. Das ist gut so. Es ist zu hoffen, dass die Massnahmen aus dem Nationalen Konzept Seltene Krankheiten mit Nachdruck umgesetzt werden und in der Debatte um die Finanzierung zwischen BAG und BSV, den Versicherern, Versicherten und den Leistungserbringern eine verträgliche Lösung gefunden wird, die den besonderen Herausforderungen der Seltene Krankheiten gerecht wird.

*Dr. med. Christiane Leupold und  
Bernhard Stricker, lic. phil.*

## Leserbriefe zur Synapse 1/19 (Korruption in der Gesundheitspolitik)

Gratulation für diese mutige und klare Stellungnahme zum neuen Tabakproduktegesetz. In vielen Jahren habe ich selten eine derart «scharfgeschliffene» öffentliche Stellungnahme von ärztlicher Seite lesen können. Ich unterstütze alle Aussagen ohne Vorbehalt. Weiter so!!

*Edy Riesen, pens. Hausarzt, Ziefen*

Gratulation zum Mut, den Sie in der neuen Synapse beweisen: Mut, eindeutig Stellung zu beziehen, und zwar für die Gesundheit für unsere Jugendlichen, Patientinnen und Patienten, sind sehr ungewohnte Töne aus dem Munde von Ärzten. Meist lobbyieren unsere Kollegen lieber mit den Mächtigen im Lande.

Ich bin ehrlich beeindruckt.

*Schorsch Thomas Herzog, Binningen*

Danke, liebe Kolleginnen und Kollegen, für den klaren und mutigen Artikel zur Tabakwerbung.

*Peter Schwob, Oberwil*

Wieder eine Supernummer! Ich gratuliere. So wird die Zeitung noch besser durch die Leser beachtet. «Die Schweiz ist gekaufte Demokratie» (M. Pieth): Das Interview ist hervorragend. Der in der Schweiz mutigste Juraprofessor, der schon früher FIFA- und Dopingskandale aufgedeckt hat, kennt die Verbindungen der Parlamentarier nicht nur zu der Tabakindustrie, sondern auch zu den Krankenkassen. Ein Interview mit ihm zu diesem Thema und Veröffentlichung der entsprechenden Honorare für Verwaltungsratssitze der Politiker wäre eine logische Fortsetzung und würde den Leuten klarmachen, dass alle Bemühungen, das Gesundheitswesen zu refor-

mieren, immer scheitern werden, da sie nicht mit persönlichen Interessen der Parlamentarier kompatibel sind.

*Wladyslaw Strazynski*