

# 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*

# «Es braucht Zentralisierung, transparente Qualitätskriterien und Register»



**Synapse: Die fehlende Bündelung einer Vielzahl von Akteuren und Aktionen rund um das Management von Seltenen Krankheiten war bis 2017 ein grosses Defizit. Die im Juni 2017 gegründete kosek (Nationale Koordination Seltene Krankheiten) hat die Bündelung und Vernetzung ebendieser Kräfte zum Ziel. Wo stehen wir heute dank der kosek in Sachen nationaler Netzwerke?**

*Prof. Christoph A. Meier:* Seltene Krankheiten bedürfen einer ganz spezifischen Expertise und Betreuungsstruktur, weil sie per definitionem selten sind und eine hochanspruchsvolle Betreuung erfordern. Zentren, welche solche Patienten sehen, vor allem Kinder, aber nicht nur, müssen

eine kritische Masse von Erfahrung und auch von verschiedenen Spezialitäten haben. In aller Regel braucht es einen interdisziplinären und interprofessionellen Ansatz, mit dem auch die psychosozialen Aspekte, wie z.B. psychologische Betreuung oder Berufsberatung, abgedeckt sein müssen.

Ich bin grundsätzlich ein sehr liberaler Mensch, unterstütze aber im Gesundheitswesen eine gewisse staatlich koordinierte Zentralisierung. Im schweizerischen Gesundheitswesen läuft alles immer Gefahr, in teuren und häufig kleinen Einzelprojekten, statt in einer nationalen Infrastruktur mit der kritischen Grösse, Erfahrung und Expertise umgesetzt zu werden. Die von der Politik geforderte Koordination in Bezug auf Seltene Krankheiten ist ein Thema, das v.a. (aber nicht nur) die universitären Zentren betrifft, und daher gründete das Bundesamt für Gesundheit zusammen mit weiteren wichtigen Akteuren, darunter der unimeduisse [Verband Universitäre Medizin Schweiz, Anm. Redaktion] als einem Schlüsselpartner, die kosek (Nationale Koordination Seltene Krankheiten). Die Expertise muss gebündelt und nachgewiesen werden; adäquate Fallzahlen und Infrastruktur müssen ausgewiesen

sein. Die kosek fordert daher, dass sich alle Ärzte, welche *rare diseases* sehen, im Orphanet registrieren. Man wird so international sichtbar, auch für Patienten!

Ein Modell für die Schweiz könnte so aussehen, dass es dezentrale Anlaufstellen und für spezifische Erkrankungen sehr wenige nationale Zentren zur Diagnosestellung und Therapieinitiierung gibt, die dann die Behandlung und weitere Betreuung zusammen mit dezentralen Partnern koordinieren. Bedingt durch unser kantonal organisiertes Gesundheitswesen bedeutet dies allerdings für die involvierten Akteure, und hier meine ich auch die Unispitäler, einen Spagat zwischen Positionierungsgelüsten und der für die Expertise benötigten kritischen Masse.

## **Wo stehen wir heute in Sachen internationaler Netzwerke?**

In Bezug auf internationale Netzwerke sind für uns v.a. das Orphanet und seine Schweizer Niederlassung von Bedeutung: Hier wird die Schweiz über ihre Fallzahlen sichtbar. Über diese Sichtbarkeit können wir uns europäischen Netzwerken anschliessen, was für uns essenziell ist, denn bei gewissen seltenen Dingen fehlt uns wegen der mangelnden Grösse schlicht die Erfahrung. Natürlich kann ich, und das habe ich auch als Endokrinologe so gemacht, nach Boston, Paris oder London anrufen; viele Experten haben ein persönliches Netzwerk. Aber über einen europäischen Anschluss wie das Orphanet haben alle Zugriff auf diese Expertise. So haben wir zumindest Zugriff auf Wissen, nicht aber auf Forschungsgelder. Diesbezüglich hängt es von der Schweizer Politik ab, wie es mit Horizon 2020 bzw. dem Zugang zu EU-Forschungsgeldern weitergeht.

## **Wo stehen wir heute in Bezug auf Referenzzentren?**

Man muss die beiden Begriffe «Zentren für Seltene Krankheiten», welche eine Anlaufstelle für Patienten ohne Diagnose sein sollen, und «Referenzzentren» unterscheiden. Zu den Referenzzentren gibt es aktuell zwei Pilotprojekte: ein Referenzzentrum für Angeborene Stoffwechselstörungen und eines für Muskelkrankheiten. Mit diesen beiden kann man

## **Prof. Christoph A. Meier**

Christoph A. Meier ist seit 2016 ärztlicher Direktor des Universitätsspitals Basel und Mitglied der Spitalleitung und Stellvertreter des Spitaldirektors. Daneben ist er u.a. Vorstandsmitglied Universitäre Medizin Schweiz (unimeduisse), die vom Bund als Schlüsselpartner der kosek bezeichnet wurde.

Christoph A. Meier sammelte seine Berufserfahrung in Humanmedizin, klinisch und forschend, nach seinem Studiumabschluss 1987 an der Universität Basel, zuerst in den USA, an den National Institutes of Health in Bethesda, Maryland, sowie am Massachusetts General Hospital der Harvard Medical School in Boston. Zurück in der Schweiz, wirkte er am Universitätsspital Genf, dort übernahm er 2001 die Leitung der Abteilung Endokrinologie am Departement für Innere Medizin. Seit 2005 ist Christoph A. Meier Professor mit Lehrauftrag an der Medizinischen Fakultät der Universität Genf.

2006 bis 2016 war Christoph A. Meier Chefarzt der Klinik für Innere Medizin sowie Leiter Departement Innere Medizin und Spezialdisziplinen und Mitglied der Spitalleitung am Triemli Spital Zürich.

Prof. Christoph A. Meier ist seit 2018 Vorstandsmitglied der kosek, Nationale Koordination Seltene Krankheiten.

erste Erfahrungen sammeln. Zu einem Referenzzentrum gehört ein gewisses Setting, an dem nicht nur der Arzt, sondern auch Sozialarbeiter, Psychologen etc. beteiligt sind. Eine geographische Konsolidierung ist mittelfristig wünschenswert. Aber alle Bemühungen sind einfacher, wenn man Geld dafür hat.

---

Eine Finanzierung über Spenden kann es in unserem Gesundheitswesen, dem zweit teuersten der Welt, nicht sein, das ist nicht nachhaltig!

---

### **Die Finanzierung aller Engagements scheint eine alles überschattende Grösse zu sein. Wie sieht die Finanzierung von Netzwerken und Referenzzentren aus?**

Die Finanzierung ist leider nicht nachhaltig geklärt. National gibt es zurzeit keine signifikanten Mittel, und ohne diese ist es schwierig, national etwas zu bewegen. Wir versuchen v.a., Spenden zu finden! Aufgrund des fehlenden Fundings wird es am ehesten eine Netzwerklösung geben: mit Hubs, wohin man Patienten für gewisse Expertisen, Beratungen und Leistungen schicken kann. Es wäre wünschenswert, wenn die Unispitäler sich in der spezifischen Thematik der jeweiligen Hubs absprechen könnten.

Eine grundsätzliche Finanzierung über Spenden kann es aber doch in unserem Gesundheitswesen, dem zweit teuersten der Welt, nicht sein, das ist nicht nachhaltig! Ich will damit nicht sagen, dass die Krankenkassenprämien um 2% ansteigen müssten. Ein möglicher Mechanismus wäre eine an gewisse Vorgaben geknüpfte Vergütung: Eine Leistung könnte nur erbracht werden, wenn die dazugehörigen Kriterien, wie Fallzahlen, klinische und wissenschaftliche Expertise, Pluridisziplinarität und Interprofessionalität, erfüllt wären.

### **Aufgrund fehlender Finanzierung, u.a. wegen der Streichung der Mittel für die Subventionen von Registern gemäss Art. 24 KRG im Herbst 2018, mussten die Aufbauarbeiten zum Schweizer Register für seltene Krankheiten SRSK auf Eis gelegt werden. Was bedeutet dieser Rückschlag?**

Die Frage nach Registern gilt genauso für andere Bereiche wie z.B. die hochspezialisierte Chirurgie: Es braucht, wo sinnvoll, mehr Zentralisierung, transparente Qualitätskriterien und Register. Wir brauchen keine Register, die jeder selbst bastelt und nur die guten Fälle beinhalten,

sondern Register, die gewissen Kriterien entsprechen, wie minimale Einschlussquoten und patientenrelevante Qualitätsdaten. Das ist die Schiene der Value-based Health Care: weg von der Bezahlung des Volumens, hin zur Bezahlung des für den Patienten geschaffenen Mehrwertes.

Den Mehrwert muss man aber messen können! Mit neuen Metriken, die wir in den letzten Jahren auch hier eingeführt haben, kann man Dimensionen erfassen, die nicht nur die klassischen Komplikationen, wie Infektionen, Rehospitalisationen oder Mortalität, beinhalten, sondern auch die Lebensqualität nach oder während einer Behandlung miteinbeziehen. Brustkrebspatientinnen beispielsweise werden mittels Fragebögen über 10 Jahre sehr individuell befragt; da geht es um das Selbstwertgefühl, Körpergefühl, Sexualität etc. – alles Dinge, die häufig nicht mit der nötigen Sorgfalt und Zeit erfasst werden können. Dieser Patientenutzen ist für Betroffene mindestens so wichtig wie das eigentliche Überleben! Qualität über 10 Jahre zu messen und daraus relevante Qualitätsdaten ableiten zu können: Das ist das eigentliche Ziel von Registern und auch eine wichtige Aufgabe von Zentrums- und Universitätsspitalern. Und dies gilt 1:1 für die *rare diseases*.

### **Wenn wir in der Schweiz nicht gewillt sind, das zu bezahlen, dann könnten wir ja aber auf ausländische Register zugreifen?**

Ja, absolut. Ich unterstütze die internationale Vernetzung sehr, haben doch z.B. die Engländer und die Skandinavier sehr gute Register. Auf diesen kann man aufbauen, dann wird es auch billiger. Bei internationalen Registern muss allerdings die Frage nach dem Datenschutz und der vollständigen Anonymisierung immer sorgfältig geprüft werden.

### **Eine Alternative zum blockierten SRSK wäre die Fokussierung auf den Orphacode, welche die kosek mit einer Fachgruppe zu begleiten plant?**

Ja, das ist ein guter erster Schritt. Viele Zentren machen das, so auch Basel, und

---

Der Zugang der Schweiz zu Forschungsgeldern aus dem Horizon 2020 der EU hängt von den bilateralen Verhandlungen ab

---

die betroffenen Fachärzte werden bei der Eingabe der Orphacodes auch geocacht. Er ersetzt zwar das Register nicht, aber es lässt sich erfassen, wo es welche und wie

viele Patienten hat, und die Forschung kann so Kohorten identifizieren.

### **Europäische Forschungsgelder sind nach dem SNF (Schweiz. Nationalfonds) die zweitwichtigste Förderquelle für die Schweizer Forschung. Das Programm Horizon 2020 bewegt sich in einem Budgetrahmen von über 1 Mia. Euro. Seit der Annahme der Masseneinwanderungsinitiative 2014 kann die Schweiz nur noch bedingt daran teilhaben. – Wie relevant sind die fehlenden EU-Gelder für die Schweizer Forschung?**

Eine Teilnahme an EU-Forschungsprogrammen ist für uns aus finanzieller Sicht sehr wichtig. Es geht dabei um grosse Beträge: Belaufen sich Einzelfinanzierungen durch den SNF und aus Stiftungen in der Grössenordnung auf ein paar hunderttausend Franken, so sind es in der EU ein paar Millionen. Der Zugang der Schweiz zu Forschungsgeldern aus dem Horizon 2020 der EU hängt vermutlich v.a. von den bilateralen Verhandlungen ab. Das gilt natürlich nicht nur für die *rare diseases*, das gilt für die gesamte Forschungsfinanzierung.

Ein wichtiger Anteil der biomedizinischen Forschung in der Biotech- und Pharmaindustrie wird bereits heute mit Blick auf «Orphan Indications» betrieben und ist somit auch auf *rare diseases* ausgerichtet. Einerseits ist diese Forschung dankbar, weil sie sich häufig auf einen einzelnen Gendefekt bezieht und übersichtlicher ist als bei komplexen, multifaktoriellen Problemen wie z.B. Adipositas. Andererseits bekommt man auf diesem Gebiet viel schneller eine Zulassung, da die Hürden für ein Medikament mit Orphan-Drug-Status kleiner sind.

In der Forschung braucht es generell eine «ergebnisoffene» Sichtweise. Das heisst: etwas zu erforschen, womit man vielleicht wenige heilen kann, was aber dennoch für Millionen nützlich sein kann. Unter diesem Aspekt können Therapien für *rare diseases* entwickelt werden, die sich später als zusätzlich wertvoll für andere Krankheitsbereiche wie Hypertonie oder Depression herausstellen. Insofern denke ich nicht, dass deutlich mehr finanzielle Mittel zur spezifischen Erforschung von *rare diseases* bestimmt werden müssten.

### **Der Bundesrat weist in seiner Strategie Gesundheit2020 explizit auf die Stärkung der Chancengleichheit hin. Wie und wo kann die Politik in Bezug auf Seltene Krankheiten hier in die Pflicht genommen werden?**

Die Frage ist: Chancengleichheit oder «justice distributive», die Verteilung von Gerechtigkeit – das kann sich allenfalls beissen! Der Entscheid, den Seltenen Krankheiten und damit einigen wenigen die gleichen Chancen zu geben, kostet die Gesellschaft u.U. sehr viel, weil dafür andernorts gespart und damit eine andere (und vielleicht zahlenmässig wichtigere) Ungerechtigkeit eingegangen werden muss.

---

**Die Frage ist: Chancengleichheit oder «justice distributive», die Verteilung von Gerechtigkeit – das kann sich allenfalls beissen!**

---

Prozessorientierte Vereinfachungen zur Bezahlung der Betreuung von Seltenen Krankheiten würde ich begrüssen und so z.B. gewisse «rare disease-Päckli» bilden, um zu verhindern, dass nicht für alles und jedes immer eine seitenlange Kostengutsprache geschrieben werden müsste. Der Zugang zur Leistung würde so vereinfacht, v.a. für die künftigen Zentren.

Hingegen sollten wir beim Zugang zu Leistungen mit diskutablen Mehrwert generell restriktiver sein. Wir haben z.B. bei der arthroskopischen Menishektomie eine «variation of care» von einem 3–4-Fachen in Basel gegenüber Genf! Die Diskrepanz liegt vermutlich an der Anzahl anbietender Ärzte und nicht am sportiven Geist der Basler. Bei solchen angebotsinduzierten Mengenausweitun-

gen könnten *bundled payments* mit Outcome-Messung ein Lösungsweg sein. Eine Mengenausweitung von Phenylke-

---

**Weder Sie noch ich machen sehr viele Dinge, die so kosteneffizient sind wie 10 000 CHF / Lebensjahr!**

---

tonurie hingegen ist definitiv schwierig und somit auch kein Problem.

Bei der Diskussion um Kosteneffizienz ist gesundheitsökonomisch die Fokussierung auf das High-Price-Segment von Behandlungen ein Problem. Als Beispiel sei die akute lymphoblastische B-Zell-Leukämie bei Kindern genannt: Die Heilungschancen mit der CAR-T-Therapie, die ca. 400 000 CHF pro Behandlung kostet, betragen gegen 80%. Bei einem jetzt 10-jährigen Kind, welches durch diese Therapie geheilt werden kann, gewinnt man, rein gesundheitsökonomisch, von 70 zu erwartenden Lebensjahren 80%, d.h. 56 Jahre pro behandeltes Kind; die Therapie resultiert in einem Preis von 10 000 CHF pro gewonnenes Lebensjahr. Das ist äusserst kosteneffizient! Weder Sie noch ich machen viele Dinge, die so kosteneffizient sind wie 10 000 CHF pro Lebensjahr: Wenn wir beispielsweise Statine in der Primärprävention bei Nicht-high-risk-Patienten verschreiben, sind wir pro gewonnenes Lebensjahr zwischen 100 000 und 200 000 CHF! Diese Pille kostet zwar nur 50–80 Rp. pro Tag, ist aber ineffizient und in der Masse doch sehr teuer.

Insgesamt muss man immer prüfen, wie hoch die Gesamtlast für unsere Gesellschaft ist, um zu entscheiden, ob etwas bezahlt werden soll – denn wenn wir unser Geld für kosteneffiziente Therapien ausgeben, fehlt es für Interventionen, die ggf. einen grösseren gesundheitlichen Mehrwert schaffen. Ich leite die Expertengruppe am Swiss Medical Board, wo wir den Diskurs um Kosten pro gewonnenes Lebensjahr (und v.a. auch der Lebensqualität) führen müssen. Hochteure Therapien mit wenig Mehrwert, z.B. bei gewissen Onkologika, führen z.B. in England zu schwierigen, unpopulären Entscheidungen. Diese Problematik kann auch Aspekte rund um *rare diseases* betreffen. Persönlich finde ich aber, wir müssen zuerst in der Erwachsenenmedizin die Problematik von Kosten, Patientennutzen und Qualität auf die Reihe bekommen, bevor wir bei Kindern sagen, dass etwas nicht bezahlt werden sollte, ist doch die Fallzahl per Definition klein.

---

**Zurück zum Thema Kräftebündelung: Sind Einzelaktionen wie medial aufbereitete Spendenaufrufe für Betroffene der Sache Seltene Krankheiten zuträglich?**

Solche Einzelaktionen sind zwar emotional nachvollziehbar, aber rational gesehen nicht fair und nicht nachhaltig. Mit dem gesammelten Geld liesse sich vermutlich mehr Wert im Sinne von Gesundheit generieren, und nicht einer allein, sondern andere Betroffene könnten auch davon profitieren – und dies ist auch ethisch problematisch.

---

**Gegenüber einem potentiell heilbaren Patienten hat man eine ethische Verpflichtung, nicht zu hohe Risiken einzugehen und ein Produkt zu verlieren, weil man es zu früh, mit zu wenig Daten, eingesetzt hat**

---

Eine zusätzlich heikle Geschichte in diesem Kontext ist der vorzeitige Zugang zu noch nicht zugelassenen Medikamenten. Ein Medikament mit Orphan-Drug-Status kommt ohnehin schon relativ rasch zu einer limitierten Marktzulassung. Die vorherige Anwendung ausserhalb von Studien ist aber schlicht gefährlich. Hier haben die Firmen nicht nur finanzielle, sondern auch ethische Bedenken: Mit einer schweren Nebenwirkung in einer Off-label-preapproval-Phase geht u.U. ein vielversprechender Wirkstoff verloren. Gegenüber den Patienten hat man eine ethische Verpflichtung, nicht zu hohe Risiken einzugehen und allenfalls ein

---

## Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek)

---

Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) ist eine Koordinationsinstanz, die im Juni 2017 von wichtigen Akteuren des Gesundheitswesens als Verein gegründet wurde. Die Gründungsmitglieder sind ProRaris (Dachverband der Patientenorganisationen für Seltene Krankheiten), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren GDK, die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften SAMW, der Verband Universitäre Medizin Schweiz unimeduisse, die Allianz der Kinderspitäler Schweiz AllKidS und eine Gruppe von nichtuniversitären Spitälern und Kliniken.

Die kosek hat das Ziel, die Versorgungssituation für Betroffene von Seltenen Krankheiten zu verbessern. Dazu sollen bestehende Expertisen vernetzt, Netzwerke und Referenzzentren geschaffen und die Beteiligung und der Anschluss der Schweiz an die internationale Forschung gefördert werden. Die kosek führt Projekte mit den Akteuren der Gesundheitsversorgung durch und bezieht dabei immer die Betroffenen über ihre Patientenorganisationen mit ein.

Der 12-köpfige Vorstand des Vereins kosek wird von Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, Medizinischer Direktor des Universitätsspitals Lausanne CHUV, präsidiert, Prof. Christoph A. Meier ist als ärztlicher Direktor des Universitätsspitals Basel USB, als Internist und Endokrinologe im Vorstand.

vielleicht wirksames Produkt zu verlieren, weil man es zu früh, mit zu wenig Daten, off-label eingesetzt hat.

**Sie haben einige Jahre ihres Berufslebens im Ausland verbracht. Gab es dort bereits Berührungspunkte mit dem Thema «Seltene Krankheiten»?**

Ich habe 5 Jahre beruflich in den USA verbracht, davon 2 Jahre am NIH (National Institutes of Health, Bethesda MD) und in Boston, wo ich auf *ultra-rare diseases*

gearbeitet habe, z.B. auf Mutation an nukleären Hormon-Rezeptoren. Verglichen zu unseren Verhältnissen ist NIH geradezu Disneyland: Die Forschung wird durch das US Government finanziert, Patienten, ja ganze Familien, werden eingeflogen, hospitalisiert, und nach 10 Tagen sind sämtliche Untersuchungen, genetische Tests, Phänotypisierung u.v.m. gemacht. Darum sind die grossen Zentren in den USA häufig führend. Die Amerikaner sind zudem insgesamt mobiler, man bewegt

sich zum Referenzzentrum, egal wo man lebt. Daher ist es in den USA generell so, dass es die Referenzzentren sind, die sich etablieren, und die anderen gar nicht überleben können.

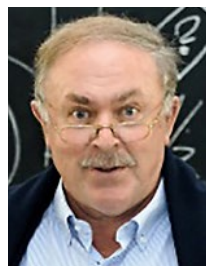
Herr Professor Meier, herzlichen Dank für Ihre Zeit und das interessante Gespräch!

Die Fragen stellte Dr. med. Christiane Leupold

Seltene Krankheiten

## Vermeidbare Frustrationen bei der medizinischen Betreuung von Betroffenen

Bei etwa 80% der Seltene Krankheiten («Orphan Diseases») dürfte eine genetische Hauptursache vorliegen. Im Praxis- und Spitalalltag fehlen häufig einschlägige Fachkenntnisse über diese seltenen Erbkrankheiten sowie Erfahrungen im Umgang mit Betroffenen, was bei den Patienten und deren Angehörigen leicht zu Frustrationen führt.



Hansjakob Müller

Erbkrankheiten können sich bereits während einer Schwangerschaft und im Säuglingsalter, aber auch erst im Verlauf des Lebens klinisch manifestieren. Die damit verbundenen me-

medizinischen Probleme und besonders die psychosozialen Herausforderungen sind unterschiedlich: Frühformen belasten die Eltern, die später auftretenden bedrücken neben den Angehörigen vor allem die Betroffenen selbst. In der aktuellen Diskussion über den Umgang mit seltenen Krankheiten in der Schweiz haben die Ersten eher mehr Aufmerksamkeit.

Medizinische Fachbücher sind bei ihrem Erscheinen oft schon etwas «veraltet» und enthalten im Hinblick auf die diagnostischen, präventiven und therapeutischen Bedürfnisse der Betroffenen zu wenig detaillierte Angaben. Aus didaktischen Gründen wird zudem gerne das Vollbild einer Erbkrankheit dargestellt, obwohl man diesem eher selten begegnet. Gute praxisrelevante Informationsquellen sind über Internet leicht einsehbar: z.B. GeneReviews®-NCBI-Bookshelf oder Orphanet. Ein eingehendes, leider für den Praktiker nicht immer einfach zu nutzendes Kompendium über menschliche Gene und deren phänotypische Manifestationen ist OMIM («Online Mendelian Inheritance in Man»).

Eltern und Betroffene beklagen sich häufig, dass es sehr lange dauerte, bis die exakte Diagnose feststand. Gerade während des klinischen Ausbruchs einer Erbkrankheit ist deren Erkennung und Klassifikation oft nicht einfach. Gen-Panels und andere diagnostische Laborverfahren können heute den Diagnoseprozess beachtlich verkürzen. Aber eben: Wenn man viele Gene gleichzeitig analysiert, kann man auch unerwartete Befunde oder solche erheben, deren klinische Bedeutung man noch nicht kennt (VUS = Variants of Unknown Clinical Significance). Dies löst Unsicherheit und unnötige Ängste aus. Diese Untersuchungen sollten nur von mit dieser Problematik vertrauten Fachleuten veranlasst werden.

Im ärztlichen Alltag wird gerne eine von einer «Autorität» einmal gestellte Diagnose unkritisch übernommen und in Arztberichten immer wieder abgeschrieben, obwohl sie nicht stimmt. Eine nicht durch eine genetische Laboruntersuchung verifizierte klinische Verdachtsdiagnose ist regelmässig zu hinterfragen.

### Mehrere Fachspezialisten benötigt

Erbkrankheiten haben häufig ein komplexes Erscheinungsbild. Für eine umfassende medizinische Betreuung der Betroffenen werden daher mehrere Fachspezialisten benötigt. Es ist wünschenswert, dass sich die an einer bestimmten Krankheit oder Krankheitsgruppe interessierten Ärztinnen und Ärzte zusammenschliessen, um ihre Hilfe zu koordinieren.

Analog zu den «Tumor-Boards» sollte es dafür regelmässig stattfindende «Genetik-Boards» sowie auch Koordinatoren (Lotsen/«case manager») geben, die dafür sorgen, dass die Patienten nicht zu viele Anlaufstellen haben, wo sie lange warten und immer wieder die gleichen Angaben machen müssen.

Auch in der Schweiz werden für Seltene Krankheiten Kompetenzzentren nach ausländischem Vorbild gefordert. Deren Schaffung ist sehr begrüssenswert und für einzelne Krankheitsgruppen auch schon gelungen (zum Beispiel für Muskelkrankheiten oder Stoffwechselkrankheiten). Für das Aufsuchen eines Referenzzentrums im Ausland – z.B. zum Einholen einer Zweitmeinung – sollten die Kosten von den Krankenkassen übernommen werden.

Für die Interpretation der klinischen Befunde unter Mitberücksichtigung von Laborresultaten ist die Ärzteschaft zuständig. Für die Betreuung lassen sich auch die Erfahrungen der Betroffenen und ihrer Angehörigen nutzen, die sie sich im Verlaufe ihrer Krankheit oder im Austausch mit ebenfalls Betroffenen, z.B. bei Zusammenkünften von Selbsthilforganisationen, aneigneten. Als Arzt braucht man sich keineswegs zu schämen, wenn man nicht alles über eine seltene Erbkrankheit weiss. Gerne erinnere ich mich an genetische Beratungen, während deren ich gemeinsam mit den Ratsuchenden in der einschlägigen Fachliteratur versuchte, an relevante diesbezügliche Informationen



heranzukommen. Über die Massnahmen, die man treffen kann, muss sich der Arzt mit den Betroffenen beraten («shared decision-making»). Bei der individuellen Entscheidungsfindung sind sie unter Berücksichtigung der persönlichen und familiären Situation sowie deren Wertvorstellungen zu unterstützen.

### **Psychosoziale und finanzielle Probleme**

Patienten mit Seltenen Krankheiten haben es in vielseitiger Hinsicht schwer, dies nicht nur im Hinblick auf ihre beeinträchtigte Gesundheit, sondern generell auch wegen der Solidarität und Akzeptanz vonseiten der Gesellschaft (Ausbildung, Berufswahl, Benutzung des öffentlichen Verkehrs, Isolierung/Ausschluss in Restaurants/Hotels etc.). Ärztliche Hilfe bedeutet daher mehr als das Stellen einer zutreffenden medizinischen Diagnose und die Vermittlung von Empfehlungen für präventive und therapeutische Massnahmen, denn nicht nur medizinisch-genetische Fakten sind für den Patienten wichtig, sondern auch sein Befinden. Daher muss man sich um die psychosozialen und sogar finanziellen Probleme kümmern, die wegen einer Erbkrankheit entstehen können.

Häufig ist der Informationsfluss vom Fachspezialisten zum Hausarzt ungenügend. In den Arztberichten werden komplexe Ergebnisse aus Laborberichten abgeschrieben, ohne darauf einzugehen, wie diese vom Betroffenen aufgenommen wurden. Hausärztinnen und -ärzte erfahren von den Spezialisten oft nicht oder nur marginal, was mit Ratsuchenden aus welchem Grund wie diskutiert wurde und warum man zu bestimmten Schlüssen kam.

Personen im Rollstuhl sind meist urteilsfähig, Gehörlose nicht einfach dumm. Behinderte wollen als mündige Menschen wahrgenommen werden. So ist darauf zu achten, dass Gespräche z.B. beim Praxis- oder Spitaleintritt nicht über deren Kopf hinweg mit den Begleitpersonen geführt werden. «Urteilsunfähige» und Jugendliche sind in den ärztlichen Betreuungsprozess so weit wie möglich einzubeziehen. Betroffene und ihre Angehörige sind oft eingeschüchtert, wenn sie ein medizinisches Zentrum betreten. Sie wagen nicht, beim Spezialisten nachzufragen, wenn sie etwas nicht richtig verstanden haben, sondern wenden sich mit der Bitte um Aufklärung lieber an das Pflegepersonal. Dieses sollte für solche Auskünfte geschult werden.

Immer wieder wird die Übernahme der Kosten für indizierte molekulargenetische Untersuchungen durch die Krankenversicherungen abgelehnt. Wiedererwägungsgesuche führen zu mühsamen und kostenintensiven Umtrieben und Belastungen für die Ratsuchenden und die sie betreuende Ärzteschaft. Die unsinnige Positivliste (Analysenliste) für die Abklärung von möglichen Veranlagungen in der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) ist abzuschaffen und eine vonseiten der Ärzteschaft und den Krankenkassen anerkannte Ombudsstelle für strittige Entscheide einzurichten. Die Forderung, dass genetische Analysen nur dann als Pflichtleistungen zu vergüten sind, wenn die Behandlung dies erfordert, bedarf der Revision. Die meisten genetischen Krankheiten sind zwar im Sinne einer Heilung nicht therapierbar, palliativ ist jedoch vieles möglich! Angehörigen von Patienten mit Erbkrankheiten sollte man auf Kosten der Krankenkasse eine molekulargenetische Abklärung anbieten können, ob sie die Veranlagung geerbt haben oder nicht.

---

Prof. em. Dr. med. Hansjakob Müller,  
Medizinische Genetik USB, Universität Basel

---

# Fallpauschalen (DRG) in der Kindermedizin



Conrad E. Müller

In Deutschland wurde das G-DRG im Jahre 2003 eingeführt, es war die Basis für das Fallpauschalen-System SwissDRG, das im Jahr 2012 eingeführt wurde. Das

DRG-System orientiert sich an Durchschnittskosten pro Fallgruppe. Zur Fallgruppenbestimmung werden methodische Ähnlichkeiten, die sogenannten Leistungsbezeichner, herangezogen. Dies sind etwa Haupt- und Nebendiagnosen, Prozeduren oder demographische Variablen. Diese Leistungserbringerkriterien eignen sich gut für die akute Erwachsenenmedizin, jedoch schlecht für die Kindermedizin, Psychiatrie und Rehabilitation. Für die 51 Psychiatrie-Kliniken in der Schweiz wurde deshalb zu Recht Tarpsy entwickelt, und für die 56 Rehabilitations-Kliniken wird die ST Reha erarbeitet. Die Eingliederung der Kindermedizin ins SwissDRG hingegen führte in den letzten 7 Jahren zu wachsenden Defiziten in den Kinderkliniken. Warum ist das so?

DRG-System orientiert sich an Durchschnittskosten pro Fallgruppe. Zur Fallgruppenbestimmung werden methodische Ähnlichkeiten, die sogenannten Leistungsbezeichner, herangezogen. Dies sind etwa Haupt- und Nebendiagnosen, Prozeduren oder demographische Variablen. Diese Leistungserbringerkriterien eignen sich gut für die akute Erwachsenenmedizin, jedoch schlecht für die Kindermedizin, Psychiatrie und Rehabilitation. Für die 51 Psychiatrie-Kliniken in der Schweiz wurde deshalb zu Recht Tarpsy entwickelt, und für die 56 Rehabilitations-Kliniken wird die ST Reha erarbeitet. Die Eingliederung der Kindermedizin ins SwissDRG hingegen führte in den letzten 7 Jahren zu wachsenden Defiziten in den Kinderkliniken. Warum ist das so?

## Kindermedizin ist Familienmedizin

Kosten für die notwendige zusätzliche Betreuung der Familie (wie beispielsweise Hotellerie für die Eltern, Betreuung der Geschwister, soziale Unterstützung der Familie bei Arbeitsunfähigkeit der betreuenden Eltern) sowie Spiel und Schule im Spital fallen nur in der Kindermedizin an und sind im DRG ungenügend gedeckt. Die Demographie in den Kinderspitälern ist ein wichtiger Kostenfaktor. 62% der Patienten im stationären Bereich sind unter 5 Jahren. Diese Kinder brauchen einen Drittel mehr Pflege und Betreuung als der durchschnittliche erwachsene Patient.

Nicht nur der höhere Betreuungsaufwand spielt bei den Personalkosten eine Rolle, sondern auch der zeitliche Mehraufwand bei vielen Prozeduren. Viele einfache Prozeduren brauchen neben einer guten Vorbereitung des Kindes und der Eltern zusätzlich eine Sedation, sei es lokal oder systemisch, oder sogar eine Narkose.

Dies erklärt, weshalb die Personalkosten in den Kinderkliniken zwischen 20 und 30% höher liegen als in Spitälern für Erwachsene.

Dies erklärt, weshalb die Personalkosten in den Kinderkliniken zwischen 20 und 30% höher liegen als in Spitälern für Erwachsene.

## Kindermedizin ist Medizin der «Seltenen Krankheiten»

Jedes dritte Kind, das hospitalisiert wird, hat eine «Seltene Krankheit», d.h., weniger als 1:2000 Menschen ist davon betroffen. Es gibt heute ca. 8000 Seltene Krankheiten; sie sind der Hauptgrund für chronische Erkrankungen bei Kindern. Diese Patienten benötigen aufwendige, komplexe und seltene Therapien. Eine solide Datenqualität setzt im DRG genügend gleiche Fälle und Homogenität der Daten voraus. Beides kann bei diesen Fällen nicht erreicht werden, und somit wird es schwierig, leistungsgerecht zu vergüten.

Weiter erkranken Kinder schneller, sind aber auch schneller wieder gesund. Bei einfachen Erkrankungen, wie einer Appendizitis, bleiben sie meist nur kurz im Spital und weisen damit geringere Fallkosten auf. Doch diese Kürze der Hospitalisation hat es in sich. Kurz und effizient therapiert bedeutet hohe Kosten im Personalbereich pro Tag.

Dass Kinderspitälern Patienten von 400 g bis 120 kg betreuen, hat ebenfalls zusätzliche Kosten zur Folge. Es braucht eine an Alter, Grösse und Entwicklung der Kinder angepasste Infrastruktur und Behandlung, dies bedeutet erhebliche zusätzliche Investitionen in Geräte, welche dann wegen der kleineren Anzahl Anwendungen weniger gut amortisiert werden können.

Bei den 400 g schweren Patienten und den kranken Neugeborenen zeigt sich das Problem des DRG-Systems mit der Kindermedizin am stärksten. Die Defizite für diese Abteilungen sind weltweit ein Problem, wo mit DRG gearbeitet wird. Gründe dafür sind wieder: keine Homogenität der Fälle, kleine Fallzahlen, interdisziplinäre Teams, die täglich am Patienten arbeiten, hohe infrastrukturelle Vorleistungen.

Eine Analyse in den USA über den AP DRG zeigte nach mehr als 30 Jahren Erfahrung, dass die Baserates für Spitäler mit Neonatalogien immer noch ungenügend sind.

## Kindermedizin ist Notfallmedizin und ambulante Medizin

Im stationären Bereich treten über 60% als Notfälle ein. Notfälle brauchen grössere Vorhalteleistungen als elektive Eintritte und verursachen mehr Kosten.

95% der Kinder werden ambulant betreut. Hier sind die Erträge noch schlechter.

## Ungenügende Erträge

Kinder sind meist nur grundversichert, nur wenige Eltern versichern ihre Kinder privat. Bis zu 50% der stationär behandelten Kinder sind durch die IV versichert. Kinder mit Geburtsgebrechen werden meist nicht in eine Zusatzversicherung aufgenommen. Somit fallen substantielle Mehrerträge weg.

Die Kindermedizin ist ein Vorbild für die ambulante Medizin: Schon heute werden 95% der pädiatrischen Patienten ambulant behandelt. Bei einer Kostendeckung von 65–70% bei den ambulanten Tarifen werden die Kinderkliniken bestraft für diese patientengerechte und kostengünstige Medizin.

Das DRG-System hat versucht, diese Situation bei den Kinderspitälern mit höheren Baserates und Alterssplits anzupassen. Trotzdem bleibt die Kostenunterdeckung im DRG und TARMED, und die Kinderspitäler schreiben Defizite. In der DRG-Welt heisst «defizitär» verglichen mit den anderen Spitälern «ineffizient». Studien konnten jedoch aufzeigen (wie die Polynomics-Studie 2017), dass dies nicht stimmt.

Defizite haben Konsequenzen auf die Budgets, insbesondere auf die Investitionen und Personalausgaben, die bis 80% der Kosten in einem Kinderspital ausmachen. Als Folge wird nicht in die Zukunft investiert und am Personal gespart. Die medizinische Versorgung der jüngsten 20% der Bevölkerung wird gefährdet.

Laut «Council of Europe» soll eine kinderfreundliche Gesundheitsversorgung die Bedürfnisse der jetzigen Generationen abdecken, ohne die Versorgung der nächsten Generationen zu gefährden.

Aus diesem Grund wurden mehrere Standesinitiativen, u.a. von den Kantonen BL und BS eingereicht mit der Aufforderung an den Bund, dahingehend tätig zu werden, dass die Kinderspitäler sowohl für den ambulanten als auch für den stationären Bereich kostendeckend vergütet werden.

Liebe Leserin, lieber Leser, uns ist bewusst, dass wir als Ärzte alle unter der jetzigen Tarifsituation unsere Arbeit nicht immer kostendeckend durchführen können. Das soll uns nicht davon abhalten, die Kindermedizin, im Speziellen die Kinderspitäler, zu unterstützen, denn dort ist die Unterfinanzierung systemgefährdend.

Dr. med. Conrad E. Müller, FMH Kinderchirurgie, Münchenstein

# Pure Lebensfreude – trotz Einschränkungen und Rückschlägen

Dies ist die (vorläufige) Geschichte von Diego und Elio. Es sind eineiige, knapp sechsjährige Zwillinge, die bei ihren Eltern in Seedorf (UR) leben. Sie haben beide einen Gendefekt und – zusätzlich – die Glasknochenkrankheit, eine sehr seltene Kombination seltener Krankheiten.

«Bitte nicht läuten!», heisst es an der Haustüre des kleinen Reiheneinfamilienhauses in Seedorf. Als auf mein mehrfaches Klopfen niemand öffnet, versuche ich mein Glück auf der anderen Seite und finde die Familie im Garten. Die beiden Buben spielen vor dem Haus auf dem Boden zusammen mit ihrer vierjährigen Schwester Ina. Diegos linkes Bein ist eingeschient, weil er es vor wenigen Tagen wieder gebrochen hat.

Die Geschichte von Diego und Elio beginnt mit der Hochzeit ihrer Eltern, Sandra und Erich Zraggen, im Jahr 2010. Sandra ist ausgebildete Oberstufenlehrerin, Erich gelernter Koch, beide haben Jahrgang 1980.

Am 2. Mai 2012 kommen ihre Kinder Diego und Elio als eineiige Zwillinge zur Welt.

## Erste Anzeichen während der Schwangerschaft

Während der Schwangerschaft wird Sandra von ihrer Frauenärztin gut betreut und begleitet, die sie ins Kantonsspital nach Luzern zur näheren Abklärung schickt.

«Die erste Untersuchung ergab, dass Elio ein Klumpfüsschen hatte, was nach Ansicht der Ärzte aber noch nichts Schlimmes bedeute, aber weiterer Abklärungen bedürfe. Fortan musste ich alle zwei Wochen nach Luzern für weitere Untersuchungen, die Mal für Mal weitere Anzeichen für eine Krankheit ergaben, von den Ärzten aber nicht zugeordnet werden konnten. Da beispielsweise bei keinem der vielen Ultraschalluntersuchungen das Öffnen der Hände zu sehen war, wurde das als mögliches Zeichen von Trisomie 18 gedeutet», erzählt Sandra.

Dabei blieb es aber nicht. Die immer ausgedehnteren Untersuchungen ergaben, dass die beiden Buben ein kleines Loch im Herzen hatten, und bei Diego kam ein gestaute Niere dazu. Ausserdem waren die Buben zu klein und zu leicht für ihr Alter.

«Nach den ersten Verdachtsmomenten von Trisomie 18 schlugen uns die Ärzte eine Plazentapunktion vor. Wir entschieden uns aber dagegen, weil wir glaubten, dass ein solcher Entscheid nicht in unseren

Händen liegt. Und weil wir überzeugt waren, dass wir genügend Kapazitäten für eine allfällige Mehrarbeit hatten, zumal es unsere ersten Kinder waren. Wir hofften nach wie vor das Beste», erzählt Sandra weiter.

Knapp sieben Wochen vor dem Geburtstermin mussten die Zwillinge per Kaiserschnitt auf die Welt geholt werden, da Elio nicht mehr richtig versorgt wurde. Sie hatten ein Geburtsgewicht von 1030 und 1360 Gramm. Gleich nach der Geburt wurde ihnen Blut abgenommen und nach genetischen Defekten untersucht.

Die Diagnose lautete (gemäss Bericht von Dr. Bernhard Steiner von der Neuropädiatrie des Kinderspitals Luzern vom 31. Mai 2012 – Auszug): «Elio und Diego sind beide von einer partiellen Trisomie 18 und einer monopartiellen Monosomie 21 betroffen... Über die partielle Monosomie 21 gibt es leider kaum Informationen, so dass ich zum jetzigen Zeitpunkt kaum prognostische Angaben über die klinischen Auswirkungen dieser Monosomie machen kann. Eine vergleichbare Aberration wurde bisher noch bei keinem Patienten beschrieben. Bisher sind in der internationalen Literatur keine vergleichbaren Fälle wie Diego und Elio beschrieben worden.»

Im Klartext heisst dies, dass Elio und Diego eine sehr seltene Krankheit aufgrund

eines Gendefektes haben, die es in dieser Form weltweit bisher nicht gibt. Dazu kommt die Glasknochenkrankheit, weshalb sich die behandelnden Ärzte auch die Frage stellten, ob es einen Zusammenhang zwischen den beiden Deformationen gibt.

Im Bericht von Dr. Bernhard Steiner vom 31.5.2012 heisst es dazu: «Es ist mir zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich, einen Zusammenhang zwischen diesen Aberrationen und dem Auftreten der Knochenbrüche herzustellen. Es ist jedoch in der FA auffällig, dass der Vater ebenfalls in den ersten Lebensjahren gehäuft Frakturen gehabt hat. Ebenso werden bei ihm blaue Skleren beschrieben. Differenzialdiagnostisch wäre es deshalb möglich, dass der Vater der beiden Jungen von einer milden Form einer Osteogenesis imperfecta betroffen sein könnte.»

Die darauffolgenden Abklärungen ergaben, dass Erich die Krankheit als Kind in einer milden Form hatte. Ihm war das Phänomen «schwache Knochen» bekannt, nicht aber die genaue Bezeichnung und auch nicht, dass er jetzt der Vererber dieser Krankheit ist: «Vor allem die Nachricht, dass unsere Buben die Glasknochenkrankheit haben, war nicht so schlimm für mich, weil ich dies ja in meiner Kindheit auch erlebt hatte. Und weil ich zum



Foto (von Diego und Elio): Sonja Limacher

Beispiel selbst mit dieser Krankheit in einem Verein Fussball gespielt habe», erzählt Erich und ergänzt: «Gerade deshalb kann ich heute bei meinen Buben besser und lockerer damit umgehen als Sandra.»

### **Geburt als «Erlösung»**

Erich erlebte die Geburt als «Erlösung»: «Nachdem uns die Ärzte während der Schwangerschaft erzählten, was alles Schlimmes auf uns zukommen würde, erlebte ich die Geburt vergleichsweise angenehm und als ein schönes Ereignis. Dabei half mir die Einstellung «Es kommt so, wie es kommen muss». Trotzdem war die Anspannung am Tag der Geburt riesig. Aber dann hatte die Ungewissheit ein Ende. Es war eine Erlösung!»

«Als uns die Nachricht des Gendefekts überbracht wurde, konnten wir damit wenig anfangen, wir konnten sie vor allem nicht einordnen und deuten, was uns unsicher machte. Vor allem wussten wir zu diesem Zeitpunkt nicht, welche Folgen das für uns und unsere Kinder haben würde. Wir klammerten uns aber gleich zu Beginn an die Hoffnung, dass es nicht so schlimm sein würde», erzählt Sandra.

Was dies für das Leben der Kinder bedeutet, konnte zum Zeitpunkt der Geburt niemand verlässlich sagen – auch heute noch nicht. Die Eltern hatten vorerst aber ganz andere Sorgen: Unmittelbar nach der Geburt wussten sie nicht, ob die beiden Buben überhaupt überleben würden, denn sie mussten sofort ins Kinderhospital gebracht werden. Sie überlebten. Und das war in diesen schwierigen Tagen und Wochen im Frühjahr und Sommer 2012 für die Eltern das Wichtigste.

«Nach elf Wochen durften wir unsere Kinder mit nach Hause nehmen. Die ersten Erfahrungen zu Hause: Beim Schöpfeln hatten die Buben Mühe und brauchten viel Zeit. Eine Stunde für 80 Milliliter, und das alle vier Stunden.»

Im September 2014 kam Ina auf die Welt, die zuvor während der Schwangerschaft pränatal getestet wurde – auf Trisomie

und Monosomie und auch im Hinblick auf die Glasknochenkrankheit. Gemäss den ärztlichen Prognosen konnten wir ein gesundes Kind erwarten. «Wir hatten uns bei Ina für einen Test entschieden, weil wir keine Kapazitäten mehr gehabt hätten für ein weiteres behindertes Kind», fährt Sandra fort.

### **Ohne Hilfe von Dritten geht es nicht**

Erich und Sandra werden zum Zeitpunkt meines Besuches von Gailan unterstützt, einem 17-jährigen Walliser Au-pair-Jungen, der seit August 2017 bei der Familie wohnt und arbeitet. «Ich könnte die drei Kinder niemals alleine betreuen, es müssen immer mindestens zwei Personen anwesend sein», sagt Sandra, die zwar die volle Unterstützung von Erich hat, der aber seinerseits in einen 100%-Job als Küchenchef in einer Behindertenorganisation eingebunden ist.

Gailan ist bereits die vierte Au-pair-Person, zuvor waren es drei junge Frauen, alles Schulabgängerinnen aus der Westschweiz, die in der Regel ein Jahr bleiben. «Ich bin jedesmal froh, wenn Erich von der Arbeit nach Hause kommt und eines der Kinder übernimmt, auch wenn ich weiss, dass auch er von einer stressigen Arbeitssituation kommt und eigentlich eine Pause bräuchte.»

«Manchmal kommen wir an die Grenzen unserer Belastbarkeit, was sich auch in der Partnerschaft auswirkt», sagen beide übereinstimmend. Und ergänzen ebenfalls zusammen: «Wir lieben unsere Kinder über alles, obwohl sie sehr aufwendig sind, aber sie geben uns auch extrem viel.»

Glücklicherweise kann die junge Familie auch auf eine aktive Unterstützung aller vier Grosseltern zählen. «Wir sind unendlich dankbar für die Hilfe unserer Eltern», sagen beide und ergänzen: «Sie tragen einen grossen Teil der Last.»

### **Psychische Belastung**

Belastend ist für die Eltern nicht so sehr die eigene Situation, sondern diejenige

der Kinder: «Am meisten Mühe habe ich, wenn ich die Kinder wegen der Glasknochen bremsen muss», sagt Erich. Etwas Ähnliches erlebt Sandra, die früher auch als Skilehrerin gearbeitet hat: «Ich habe Mühe beim Gedanken, dass ich mit unseren Jungs nie werde richtig Ski fahren können.»

«Wenn ich in den Turnverein oder sonstwohin ohne Kinder gehe», ergänzt Sandra, «brauche ich immer eine SMS meines Mannes, dass alles gut ist, damit ich ruhig bin.»

Seit kurzem gehen die beiden Jungs jeweils am Morgen in den Kindergarten der heilpädagogischen Schule. Sie werden um 8 Uhr abgeholt und um 12 Uhr zurückgebracht, das gibt vor allem Sandra etwas Zeit für die Betreuung von Ina.

Wie sieht es mit der Unterstützung der sozialen Institutionen in der Schweiz für betroffene Familien aus? Genügt sie?

Sandra: «Im Grossen und Ganzen sind wir mit der IV in der Schweiz ja gut «bedient». Was mich aber wirklich stört, ist, dass die partielle Trisomie 18 und die partielle Monosomie 21 von der IV nicht anerkannt sind. Sie haben keine Geburtsgebrenummer wie zum Beispiel die Osteogenesis imperfecta (Glasknochen). Auf der Liste der Geburtsgebrechen gibt es insgesamt 499 Nummern. Dies sind die «häufigsten» Gebrechen. Die Seltenen Krankheiten oder Gebrechen befinden sich nicht auf dieser Liste, und somit haben die Betroffenen keinen Anspruch auf IV-Leistungen. Das finde ich schon sehr fragwürdig, da die Chromosomendefekte ja von Geburt weg existieren. Da unsere Lobby aber so klein ist, hat man keine Chance, da etwas zu ändern. Es kann vorkommen, dass sich die IV und die Krankenkassen dann streiten, wer was übernehmen muss. Das kann für betroffene Familien sehr nervenaufreibend sein. Uns betrifft das im Moment noch nicht so stark, aber ich begreife das einfach nicht.»

### **Nachhaltiger Eindruck**

Die Frühlingssonne hat sich hinter die hohen Berge verzogen, es ist etwas kühler geworden im Garten. Die Kinder sind nach wie vor vergnügt und in guter Laune beim Spielen. Bald ist es Zeit für das Abendessen. Es ist der Moment, mich zu verabschieden.

Auf dem Rückweg merke ich, dass ich mich nicht – wie sonst bei anderen Porträts und Interviews – richtig von den Gesprächen und Eindrücken dieses Besuches lösen kann. Mich berührt das Schicksal dieser Familie.

## **KMSK**

Diese Geschichte wurde erstmals publiziert im KMSK-Wissensbuch Nr. 1 des Fördervereins für Kinder mit Seltenen Krankheiten mit dem Titel *Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien*.

Der Förderverein für Kinder mit Seltenen Krankheiten setzt sich für die betroffenen Kinder und ihre Familien ein, ermöglicht finanzielle Direkthilfe, schafft kostenlose Familien-Events, um betroffene Familien miteinander zu vernetzen, und verankert das Thema Seltene Krankheiten in der Öffentlichkeit. Das KMSK-Wissensbuch Nr. 1 kann kostenlos bestellt werden bei: [manuela.stier@kmsk.ch](mailto:manuela.stier@kmsk.ch)

Weitere Infos: [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

Eltern von Kindern mit einer Seltenen Krankheit müssen nicht nur mit der Ratlosigkeit der Medizin klarkommen, sondern auch mit der Einsamkeit der «Seltenheit» dieser Krankheit, das heisst vor allem: keine Gesprächspartner mit gleich betroffenen Eltern zu haben. Darunter leidet in erster Linie Sandra, die sich gerne mit anderen Betroffenen austauschen würde.

Die jungen Eltern sind mit einem Schicksalsschlag konfrontiert, der sie ein Leben lang begleiten wird. Für sie steht ausser Frage, dass jetzt die Bedürfnisse der Kinder im Vordergrund stehen, und die sind happig. Da bleibt kaum Raum und Zeit für eigene Wünsche. Pro Jahr liegen höchstens zwei bis drei Ferientage ohne Kinder drin (wenn sie jeweils an ein Musik-Festival nach Schaffhausen gehen).

Trotzdem habe ich im Gespräch keinen Frust gespürt, auch kein Hadern mit dem Schicksal. Dafür ist mir als Antwort vor allem ein Satz von Sandra in Erinnerung geblieben: «Wir sind beide in einfachen Verhältnissen aufgewachsen und brauchen nicht viel, um glücklich zu sein.»

*Bernhard Stricker, Redaktor Synapse*

Kinderspitex

## Kinder mit einer seltenen Erkrankung oder Familien im Sturm

### Persönliche Betrachtungen und Eindrücke aus dem Alltag der Kinderspitex



Debora Rupp

Seit mehr als zwanzig Jahren bin ich in der Kinderspitex tätig und begleite als freischaffende Pflegefachfrau kranke und behinderte Kinder und ihre Familien. Einige unserer kleinen Pa-

tienten leiden unter einer seltenen Erkrankung, einem Gendefekt oder einem Syndrom mit Merkmalen, die sehr selten sind. Dazu gehören zum Beispiel:

- Tyrosinämie Typ 1 (seltene Stoffwechselstörung, die nach einer komplizierten, sehr strikten Diät, regelmässigen Blutentnahmen und sehr teuren Medikamenten verlangt)
- Lymbische Encephalitis (entzündliche Erkrankung des zentralen Nervensystems mit epileptischen Anfällen)
- Komplexe urogenitale Missbildungen
- Gendefekte, welche sich mit unterschiedlich kombinierten Merkmalen zeigen (seltene Herzfehler, Papegeiennägel an Händen und Füssen, Missbildungen im HNO-Bereich, psychomotorische Entwicklungsverzögerungen, Epilepsien, genitale Missbildungen)
- Seltene Tumoren
- Unbekannte angeborene Lungenerkrankungen (Sauerstoff-Sättigungsabfälle)
- Seltene Muskelerkrankungen (sehr kurze Lebenszeit des Kindes)

Wenn mir bei der Neuanmeldung eines Kindes die Diagnose ganz unbekannt ist, wenn ich den medizinischen Begriff selbst als Fachperson noch nie gehört habe und manch ein Wort kaum entzif-

fern kann, wenn die Literatur und das Internet dürftige Informationsquellen sind, dann ist es wieder mal so weit:

Ein ruhiger, sonnenbeschienener Familienschauplatz wird unvermittelt von einem Sturm heimgesucht, von einem Hurikan bedroht. Etwas Grosses und kaum Kontrollierbares kommt auf diese Eltern, Kinder und deren Familiensysteme zu. Meistens waren kleine Wolken gesichtet worden, die man als normale Wetterzeichen am Himmel interpretiert hatte. Ein Fieberschub, ein Schwächeanfall, ein «komisches Gefühl» im Bauch...

Mit ersten dunklen Wolken, die den Sturm ankündigen, sind oft plötzlich auftretende, schockierende Symptome da. Ein Kind erleidet in der Schule einen schweren epileptischen Anfall aus dem «Nichts» heraus. Ein anderes erschreckt die Eltern mit massiven Atemproblemen, plötzlich versagender Muskelkraft oder Gleichgewichtsstörungen und Sehverlust. Ein Neugeborenes fällt durch Abnormalitäten auf, wird wegen schwerer Missbildungen vielleicht von seiner Mutter getrennt.

Die verunsicherten Eltern stellen die angstvolle Frage: «Was ist mit meinem Kind, was hat es? Wie geht es weiter?» Nun fängt ein Wirbelwind von fiebriger Geschäftigkeit mit Abklärungen an. Zu diesem Zeitpunkt befindet sich das Kind oft im Spital.

#### Wirbel um das Neue, Unerforschte

Es kommt die Frage auf, was dieser Sturm soll, woher er kommt, was er anrichtet, ob er überlebt werden kann?

Ein Abenteuer und angsteinflössendes Ereignis zugleich. Die Eltern, das medizinische und familiäre Umfeld werden auf der Suche nach dem unbekanntem

Etwas von einem fieberhaften Pulsieren erfasst. Pausenlos überschwemmt der Sturm von unzähligen Untersuchungen das Kind; die Eltern werden mit Entscheidungen für empfohlene Therapien konfrontiert. Windböen von möglichen Diagnosen schleudern die Eltern umher. Leidet das Kind an dieser oder an jener Erkrankung? Kann die Erkrankung überhaupt benannt, therapiert werden? Ein Waten im Morast der Möglichkeiten ohne sichtbares Ziel.

Therapien, alternative Therapien, Therapeuten und Heiler, Medikamente, unterstützende Massnahmen, Bücher und Diäten etc. In einem Sturm muss man sich festhalten. Man greift um sich und erfasst alles Greifbare, das gerade in der Nähe ist und Hilfe verspricht. Wie im Dunkeln gefangen, tasten Eltern und Fachpersonen nach Lichtquellen, denen sie folgen können. Der tickende Hunger nach Information erfüllt die Lebensbereiche der Familie, das kranke Kind im Auge des Sturms.

Von Hoffnung zu Enttäuschung, von einer Unsicherheit zur anderen. Aus Fluten von möglichen Therapien müssen die hilfreichsten herausgeahnt werden, all dies bedroht das geordnete Ursprungssystem des Kindes und seiner Familie.

#### Erstbesuch

Nachdem das Kind eingehend untersucht worden ist und die therapeutischen und pflegerischen Massnahmen verordnet worden sind, treffe ich die Familie zu Hause an. Die Eltern beschreiben mir ihre Situation mit dem Wirbel um ihr Kind wie ein Wegdriften, einen Sog aus der Normalität heraus. Eine Fahrt auf schlammigen Wegen in eine unsichere und trübe Zukunft.

Und sie fragen mich: «Haben Sie schon einmal ein Kind mit der gleichen Krankheit gepflegt, kennen Sie diese Krankheit?» So lautet meist die erste Frage der Eltern, wenn ich in der Chinderspitex einer Familie zum ersten Mal begegne, deren Kind an einer seltenen Erkrankung leidet oder wenn ein Baby auf die Welt gekommen ist. Meist treffe ich die Familien das erste Mal mit einer Verordnung für pflegerische Massnahmen zu Hause in ihrem bisher gewohnten Umfeld an.

«Um ehrlich zu sein, nein, ich habe Kinder mit ähnlichen Symptomen, Therapien, Pflegeschwerpunkten gepflegt, aber keines hatte dieselbe Erkrankung wie ihr Kind.» Es ist ein einzigartiges Kind auf Schleuderkurs, aber im alten Familienkreis mit seinen Ressourcen.

### **Frustration und Verunsicherung**

Die Eltern beschreiben mir ihre Gefühle von Furcht, Unsicherheit, Verloren- und Ausgeliefertsein.

«Niemand konnte einem genau sagen, was wir tun sollen, was das Beste ist. Wir haben nicht lange überlegen können, es gab ja keine Erfahrungen bezüglich des Krankheitsbildes, wir haben wenig Anhaltspunkte gehabt, ob man mit dieser oder jener Therapie wirklich gute Resultate erzielt hat.»

«Würden Sie dies ihrem Kind auch zumuten?»

Zum Beispiel bei einer Lymbischen Enzephalitis: Einige Ärzte empfehlen eine Plasmapherese, aber lohnen sich die Narkosen, Schmerzen und Einschränkungen eines zentralen Venenkatheters, gehen die schlimmen Symptome, Krampfanfälle, Gedächtnisverlust weg? Was wiegt auf der imaginären Waagschale mehr, die mühsame, zeitintensive Therapie oder das Abwarten ohne Intervention?

Ich spüre die Verwirrung und Angst, auch die Hilflosigkeit der Eltern in diesen Fragen. Sie schlafen schlecht, diskutieren ermüdend lange das Thema. Sie möchten wie alle im Umfeld etwas tun oder finden, welches die zerstörenden Mechanismen durchbricht, Linderung und Hoffnung bringt. Bei seltenen Erkrankungen gibt es da aber wenig zu finden. Ringsum werden Tipps und Empfehlungen abgegeben, die ihren Ursprung vielleicht in ähnlichen Situationen und Herausforderungen haben. Es gibt keinen vorgezeichneten Weg, die Eltern und das Kind müssen den Weg durch den Schlamm zur fruchtbaren Erde selber durchwaten.

### **Ruhe und Neuordnung**

Wenn der Hurrikan sich etwas beruhigt hat, hinterlässt er abgeknicktes Vertrauen, zersplitterte Hoffnung und schlammbedeckte Zukunftsplanung. In den Familien wird es ruhiger, und das Mass der Zerstörung kommt zum Vorschein. Es wird sichtbar, dass aufgeräumt und neue Ordnungen für die Zukunft gefunden werden müssen.

Die sonnige Familienplattform mit Geschwistern und Umfeld hat überlebt, wirkt aber zerzaust, verängstigt, verletzt, unsicher, gestresst ... und sehr müde.

Zuhause ist vieles liegen geblieben. Die Zeit, das Alte zu beachten, ist rar, und die Eltern müssen sich um die vielen aktuellen Herausforderungen kümmern, organisieren und das Kind begleiten.

Das Kind muss lernen, dass schmerzhaft Verrichtungen nun zum Alltag gehören, dass seine Lieblingsbeschäftigung Schwimmen wegen eines ZVK nicht mehr möglich ist und es neue Hobbys suchen muss. Die schweren epileptischen Anfälle und der Gedächtnisverlust oder die abnehmende Muskelkraft und die Wahrnehmungsstörungen stellen Eltern vor die Frage einer Privatschule für das Kind.

Die Geschwister müssen sich an mehr Selbständigkeit gewöhnen, an mehr Hütendienste und fremdes Essen. Gemeinsam müssen sie Distanz und Unzufriedenheit aushalten, möchten kommunizieren und haben wenig Zeit, wenig Raum und erst noch keine Kraft.

Zu der ursprünglichen Familienordnung kommen unterschiedliche Termine bei Ärzten, Polikliniken und Therapeuten dazu. Die Spitex kommt regelmässig. Die Übersicht im Treibholz zu bekommen ist eine mühsame Pflicht.

Bei der Tyrosinämie zum Beispiel werden Firmen gesucht, welche eine Auswahl an proteinfreien Nahrungsmitteln herstellen, mit Rezepten und Ratschlägen. Spaghetti, Reis, Ei-Ersatz, Mehl und andere Ersatzprodukte müssen in der Apotheke bezogen werden. Die IV bestimmt die Firmen, bei welchen die Produkte bezogen und die Kostenübernahme gewährleistet wird.

Die Mutter muss das Zubereiten der sehr speziellen Diät lernen, und dies zusätzlich zum herkömmlichen Essen für den Rest der Familie.

Auch muss sie darauf achten, dass das Kind die genau berechnete Menge isst, was enormen psychischen Druck auf die Mutter-Kind-Beziehung ausübt.

Die Freude am Essen sitzt erstickend auf einem einsamen Stuhl.

Über dem Familientisch schwebt ein Dunst von Angst, Erwartungen, Manipulation und Frustration.

Das Kind darf weder in der Schule noch sonst irgendwo etwas Naschen. Es würde sich sofort negativ auf die Blutwerte auswirken: Man denke an die Spätfolgen. Die Resultate der wöchentlichen Blutentnahme zeigen, ob man es «gut gemacht hat» oder nicht.

Die Geschwister helfen mit beim Kontrollieren des kranken Kindes und manövrieren die Eltern in neue Beziehungs- und Erziehungsfragen.

Gerne würde die Familie Kontakt mit Betroffenen aufnehmen, aber es gibt oft so wenig Erkrankte, dass dann noch die Hürde der Sprache geschafft werden müsste, oder die Kultur würde sich total unterscheiden.

In solchen Fällen sollte auch der Ermessensspielraum im Wahn des Datenschutzes genutzt werden.

Bei Kindern mit Tumoren, lebensverkürzenden, seltenen Erkrankungen und Missbildungen kommt die Beschaffung von Hilfsmitteln, vielleicht auch hochtechnisierte Pflege, dazu. Mani- und Pediküre bei einem Baby mit Papageiennägeln bereitet uns Kopfzerbrechen. Die Familie stolpert über Sauerstoffschläuche, welche sich wie Würmer durch den Haushalt winden, Infusionsständer versperren den Platz. Ernährungspumpen müssen programmiert werden, multifunktionelle Rollstühle beanspruchen Wartung und regelmässiges Anpassen an die Grösse des Kindes.

Das Ganze ist eben ein Leben, das an der Lebensfreude zerrt und auf die Dauer ermüdet.

### **Langer Atem**

Wenn ein Kind schon länger erkrankt ist, stellt sich eine Art resignierte Phase ein, das Treibholz des Sturms ist weggeräumt, im getrockneten Schlamm versinkt man nicht mehr, ja man kann sich, ohne mühsam zu waten oder wegzurutschen, bewegen.

Die Familie hat nun schon einige Erfahrungen mit der neuen Situation gemacht.

Schon ist viel Erschöpfung sichtbar und spürbar. Die Therapien greifen womöglich nicht, haben viel Zeit und Geld in Anspruch genommen und zeigen nur mässige Wirkung. Die Fachleute mahnen zur Geduld und zum Weitermachen, obwohl das Interesse am Neuen der Erkrankung deutlich eingeknickt ist.

Abläufe im anspruchsvollen Alltag haben ihre Routine gefunden, nun beginnt die

Zeit des langen Atems. Die Luft ist im komplexen Alltag aber dünn.

Ich erlebe die Geschwisterkinder als «beziehungsunterbrochen», die Zeit für das Gemeinsame ist nach dem Sturm erstickt zurückgeblieben.

Die Freunde und Bekannten können das Thema schon gar nicht mehr hören und ziehen sich zurück. Es mangelt an Zeit für ungezwungenes Zusammensein und offene Ohren.

Gemeinsame Ferien, Hütedienste bei Kindern mit Epilepsie oder einer schwierigen Diät sind noch nicht gefunden. Können Eltern so weit überhaupt vertrauen, dass sie das Kind in fremde Obhut geben können, auch wenn sie so müde sind?

Manchmal stellt sich die Frage nach einer Platzierung des Kindes in einer Institution. Eine solche Entscheidung wird manchmal als schmerzhaft und demütigend empfunden.

### Hoffnung und Freude

Der Sturm einer seltenen Erkrankung oder Behinderung richtet zwar viel Chaos an, überrascht aber auch mit neuen Möglichkeiten, mit Chancen.

Die Erkrankung zieht an der Elastizität der psychischen Widerstandskraft und bringt plötzlich Kompetenzen hervor, die vorher nicht da waren.

Ressourcen, welche geschlummert hatten, sind aus der Tiefe aufgetaucht wie

ein Keimling aus dem Schlick und zeigen sich nun ganz praktisch:

Ein Vater baut einen Mikrofonständer aus der Band um und konstruiert einen Ständer für die Sondenernährung seines Babys.

Eine Grossmutter nutzt ihre Nähbegabung, entwirft und näht Kinderbodys mit Öffnungsklappen für Infusionsschläuche.

Eine Jugendherberge lässt sich auf das Abenteuer ein und kocht für das Kind mit einer schweren Stoffwechselstörung während des Skilagers die komplizierte Diät. Damit kann das kranke Kind das erste Mal ganz eigenständig sein, und der Mutter sind ein paar diätfreie Tage geschenkt.

Geschwisterkinder wollen plötzlich Arzt werden oder «Spitälerin» (Pflegefachfrau), wollen bei der Pflege mithelfen oder zumindest dabei sein.

Der Clown kommt speziell für diese Familie nach Hause, zaubert und hinterlässt mit seinem Schalk Witze für die nächsten dunklen Tage.

Eltern lernen, ihre kostbare Zeit auszukosten, indem sie sich alle 2 Monate in ein Wochenende Zweisamkeit zurückziehen. In dieser Zeit vertrauen sie ihr schwer behindertes Kind der Chinderspitem an.

### Wünsche

Ich wünsche mir von uns Fachleuten, dass wir betroffene Eltern darin unterstützen, bei solch seltenen, wenig erforschten Er-

krankungen den Sinn für das eigene Gefühl zu suchen, darauf zu vertrauen und so Sicherheit für ihren eigenen Weg durch den Sturm zu entwickeln.

Eltern sollten darin ermutigt und bestärkt werden, auf eine gemeinsame leb- bare Entscheidung zu warten, und nicht in eine für uns Fachpersonen interessante Therapie gedrängt werden.

Dies geschieht allzu schnell und hat oft umfassendere Auswirkungen, als wir denken. Wir dürfen uns die ganzheitliche Sicht auf das ganze Familiengefüge nicht von fachlichen Interessen versperrt lassen.

Eltern sind schnell bereit, für ihr Kind alles zu tun. Dabei geht es gerade bei diesen Familien darum, dass sie nah beieinander sind und bleiben, damit sie sich in Sturmböen aneinander festhalten können, sie gemeinsam meistern und überstehen – auch auf längere Sicht.

Der ganzheitliche Weg braucht Mut zum Abwarten und beinhaltet auch einmal ein entschiedenes Nein zu einer weiteren diagnostischen Möglichkeit, einer pflegerischen Massnahme oder einer bestimmten Therapie.

Debora Rupf (Zappel) ist freiberufliche Pflegefachfrau und leitet die Chinderspitem Deutschfreiburg. Sie hat 2012 ein Buch mit dem Titel «Tränenperlen weinen – Berührender Hintergrund der Pflege schwerkranker Kinder zuhause» geschrieben (erschienen im Schweizerischen Ärzteverlag EMH)

### Impressum

#### Anschrift der Redaktion

Redaktion Synapse  
Schweiz. Ärzteverlag EMH  
Farnsburgerstrasse 8, CH-4132 Muttenz  
E-Mail: [synapse@emh.ch](mailto:synapse@emh.ch)

#### Mitglieder der Redaktion

Dr. med. Tobias Eichenberger, Facharzt für Urologie FMH  
Dr. med. Peter Kern, Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie FMH  
Dr. med. Christiane Leupold, Fachärztin für Allgemeine Innere Medizin FMH  
Dr. med. Carlos Quinto MPH, Facharzt für Allgemeinmedizin FMH  
Bernhard Stricker, lic. phil., Redaktor BR, Bern  
Ruedi Bienz, ehemaliger Geschäftsführer EMH

#### Verantwortlicher Fortbildungskalender

Dr. med. Julian Mettler, E-Mail: [julian.mettler@hin.ch](mailto:julian.mettler@hin.ch)  
[www.fortbildungskalender-synapse.ch](http://www.fortbildungskalender-synapse.ch)

#### Verlag

EMH Schweizerischer Ärzteverlag AG  
Farnsburgerstrasse 8, CH-4132 Muttenz  
Tel. 061 467 85 55, Fax 061 467 85 56  
E-Mail: [verlag@emh.ch](mailto:verlag@emh.ch)  
[www.emh.ch](http://www.emh.ch)

© 2019 by EMH Schweizerischer Ärzteverlag AG, Basel.  
Alle Rechte vorbehalten. Nachdruck, elektronische Wiedergabe und Übersetzung, auch auszugsweise, nur mit schriftlicher Genehmigung des Verlages gestattet.

#### Layout, Satz und Druck

Die Medienmacher AG, Muttenz

#### Erscheinungsweise

erscheint sechsmal jährlich

#### Abonnementskosten

Jahresabonnement CHF 50.–

#### Inserate

EMH Schweizerischer Ärzteverlag AG  
Dr. Karin Würz, Leiterin Marketing und Kommunikation  
Farnsburgerstrasse 8, CH-4132 Muttenz  
Tel. 061 467 85 49, Fax 061 467 85 56  
E-Mail: [kwuerz@emh.ch](mailto:kwuerz@emh.ch)

«Synapse» im Internet: [www.synapse-online.ch](http://www.synapse-online.ch)

Redaktionsschluss der nächsten Ausgabe: 13.5.2019

printed in  
switzerland



#### Sekretariat der Ärztesgesellschaft Baselland

Lic. iur. Friedrich Schwab, Rechtsanwalt  
Renggenweg 1, CH-4450 Sissach  
Tel. 061 976 98 08, Fax 061 976 98 01  
E-Mail: [fschwab@hin.ch](mailto:fschwab@hin.ch)



#### Sekretariat Medizinische Gesellschaft Basel

Dr. Jennifer Langloh-Wetterwald  
Freie Strasse 3/5, CH-4001 Basel  
Tel. 061 560 15 15, Fax 061 560 15 16  
E-Mail: [info@medges.ch](mailto:info@medges.ch)

# Aus «Evidenz für die Praxis» wird der 1. Basler Hausärztetag

Fortbildungsveranstaltung des uniham-bb in Basel am 7. November 2019

Bei deutlich rückläufiger Teilnehmerzahl an den Veranstaltungen in Basel haben die Verantwortlichen des Universitären Zentrums für Hausarztmedizin beider Basel im Herbst 2018 mit einem weinenden, aber auch einem lachenden Auge beschlossen, die Fortbildungsreihe mit dem Titel *Evidenz für die Praxis* jeweils am Dienstagmorgen in Basel nicht mehr anzubieten. In Liestal wird die Dienstagsfortbildung weiterhin gut besucht, weswegen die *Evidenz für die Praxis* in Liestal weiterhin angeboten wird. Es war uns aber klar, dass wir dieses Fortbildungsangebot in Basel nicht ersatzlos streichen würden und dass wir auf den Austausch mit den praktizierenden und den am Spital tätigen Kolleginnen und Kollegen im Rahmen von «hauseigenen» Fortbildungen nicht verzichten möchten. Und so wurde ganz rasch die Idee des 1. Basler

*Hausärztetages* geboren – ein ganzer Tag, frühzeitig organisiert und bis ins Detail geplant, ein Tag mit Plenarvorträgen, Veranstaltungen für an der Lehre interessierte Tutorinnen und Tutoren, Workshops und Hands-on-Workshops, der Vermittlung von Blickdiagnosen aus der Dermatologie und der Radiologie, einem Angebot von Ultraschall-Teaching, Angeboten von top ausgebildeten Fachkräften und vor allem auch der Möglichkeit von Begegnung und Erfahrungsaustausch. Wir schätzen uns glücklich, dass wir aus verschiedensten Fachbereichen Expertinnen und Experten gewinnen konnten, die am 7.11.2019 für Sie da sein werden. Schon frühzeitig möchten wir Ihnen das Programm bekannt machen, damit Sie diesen Tag in Ihrer Agenda blockieren können. Zu gegebener Zeit werden Sie wie üblich eine Einladung erhalten mit der

Möglichkeit, sich anzumelden. Falls Sie sich aber schon jetzt anmelden können, möchten wir Sie bitten, dies über folgende Mailadresse zu tun: [info-unihambb@unibas.ch](mailto:info-unihambb@unibas.ch).

Es würde uns natürlich freuen, wenn möglichst alle Teilnehmer der traditionellen Dienstagsfortbildungen am 1. Basler Hausärztetag dabei sein könnten und nach Möglichkeit noch viele Kolleginnen und Kollegen, denen es bisher aus zeitlichen, beruflichen oder familiären Gründen nicht möglich war, sich schon um 7.45 Uhr im Hörsaal 6 einzufinden. Wer weiss – vielleicht beginnt am 7.11.2019 erneut eine Fortbildungstradition, die wie die *Evidenz für die Praxis* über 20 Jahre oder länger Bestand haben wird.

Für das Universitäre Zentrum für Hausarztmedizin beider Basel: Prof. Dr. Andreas Zeller

## Programm des 1. Basler Hausärztetages am 7. November 2019, hotel bildungszentrum 21 basel

08.30–08.45	Begrüssung/Information				
08.45–09.45	Plenar R1: Komplizierter Impfstatus – wie weiter bei Migrant*innen, verlorenem Impfausweis, Impfskeptikern? <i>PD Dr. med. Christoph Berger</i> R2: NOAKs – die Qual mit der Wahl und alltägliche Herausforderungen <i>PD Dr. med. Gregor Leibundgut</i>				
09.45–10.15	Pause				
10.15–11.15	Workshop 1 Lagerungsschwindel <i>Dr. med. Andreas Zehnder</i>	Workshop 2 Opioid-Rotation <i>PD Dr. med. Jan Gärtner</i>	Workshop 3 (Plenar) Schulteruntersuchung <i>Dr. med. Christoph Wullschleger</i>	Workshop 4 Urteilsfähigkeit in der Praxis <i>Dr. iur. Patrick Fassbind</i>	Ultraschall <i>Dr. med. Andrea Meienberg</i> <i>Dr. med. Cora Moser</i>
11.15–12.15	Plenar R3: The world of E's – eHealth, eLearning, eTeaching – von Visionen und der Realität heute <i>Dr. med. Reto Misteli, Herr Cantieni und Axel Hoffmann PhD</i>				
12.15–13.15	Mittagessen				
13.15–13.55	Plenar R4: Wenn Kopfschmerzen dem Hausarzt Kopfschmerzen machen <i>Prof. Dr. med. Peter Sandor</i>				
13.55–14.55	R5: Psychiatrie in unter einer Stunde <i>Prof. Dieter F. Braus (Wiesbaden)</i>				
15.00–16.00	Workshop 1 Lagerungsschwindel <i>Dr. med. Andreas Zehnder</i>	Workshop 2 Opioid-Rotation <i>Dr. med. Dieter Breil</i>	Workshop 3 (Plenar) Schulteruntersuchung <i>Dr. med. Christoph Wullschleger</i>	Workshop 4 Urteilsfähigkeit in der Praxis <i>Dr. iur. Patrick Fassbind</i>	Ultraschall <i>Dr. med. Andrea Meienberg</i> <i>Dr. med. Cora Moser</i>
16.00–16.20	Pause				
16.20–17.20	Plenar R6: Dermatologische Blickdiagnosen <i>Dr. med. Eugen Paul Scheidegger (Brugg)</i> R7: Radiologische Blickdiagnosen <i>PD Dr. med. Hans Peter Ledermann und PD Dr. med. Ueli Studler</i>				
17.30	Apéro				