

Zentrum für seltene Krankheiten Zürich

Dr. med. Corinne Rüegger, Koordinatorin ZSKZ USZ

Dr. oec. HSG Carola Fischer, MPH, Projektleitung ZSZK Kispi

Seltenen Krankheiten

Agenda

- Was ist Selten
- Herausforderungen I
- Zentrum für seltene Krankheiten Zürich
- Gesundheitsstrukturen Schweiz
- ITINERARE
- Herausforderungen II

Was ist selten
Was ist selten

Kagami-Ogata-Syndrom

Mucha-Habermann-Krankheit

Lafora-Krankheit

Undine-Syndrom

Münchmeyer-Syndrom

Eigenbrauer-Syndrom

Schon einmal gehört von ...?

Peters-Anomalie

Galloway-Mowat-Syndrom

3M-Syndrom

Pontocerebelläre Hypoplasie

Yellow-Nail-Syndrom

CDKL5-Mangel

CARD-9-Defekt

Familiäres Mittelmeerfieber

Seltenen Krankheiten

Was ist selten

«Seltene Erkrankungen, auch bekannt als seltene Krankheiten oder Orphan Diseases, werden in vielen Ländern als solche eingestuft, wenn sie nicht mehr als 1 von 2.000 bis 1 von 5.000 Menschen betreffen. Dies kann je nach Region oder Gesundheitssystem variieren.»

BAG

Schweiz: 1 von 2.000

Seltenen Krankheiten

Was ist selten – Selten sind viele

>7000

SELTENE KRANKHEITEN

95%

OHNE SPEZIFISCHE THERAPIE

80%

GENETISCHEN URSPRUNGS

>50%

BEGINN IM KINDESALTER



1 PERSON VON 14 BETROFFEN

WELT: 300 000 000

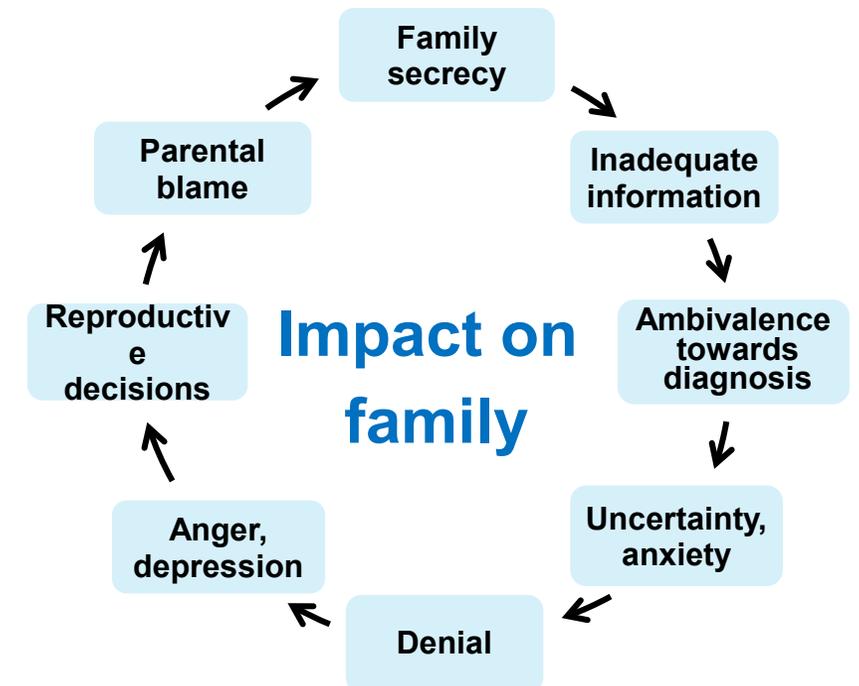
EUROPA: 30 000 000

SCHWEIZ: 580 000

Seltenen Krankheiten

Herausforderungen I - Patient*Innen und Angehörige

- Lange Odyssee zur Diagnose
- Frustrierende Besuche bei vielen Ärzt*Innen
- Schwieriger Zugang zu spezifischen medizinischen Strukturen oder lange Wartelisten
- Unklare Kostenübernahme durch Krankenkasse und IV
- Schulische und berufliche Integration
- Zugang zu psychosozialer Unterstützung



Seltenen Krankheiten

Herausforderungen I - Fachpersonen

- Das Erkennen der Krankheit ist eine Herausforderung
- Schwierigkeiten bei Innovation, Forschung und Behandlungsmöglichkeiten
- Unklare und schwierige Abrechnung bei sehr komplexen Patient*Innen
- Probleme bei der Abrechnung diagnostischer Tests
- Zeitdruck in der täglichen Arbeit



Seltenen Krankheiten

9 Zentren für seltene Krankheiten



- Von der kosek anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (2020-2021)
- Alle Schweizer Regionen sind abgedeckt
- Angebot auf Deutsch, Französisch und Italienisch
- Vernetzen!

Seltenen Krankheiten

Zentrum für seltenen Krankheiten Zürich

Patient*Innen ohne Diagnose

- Konsultation zur Re-evaluation im interdisziplinären Gremium (patienten.ohnediagnose@usz.ch)

Patient*Innen mit einer Verdachtsdiagnose

- Beratung/Unterstützung bei der Suche nach Spezialisten (selten@kispi.uzh.ch)
- Vereinfachung von Überweisungen (seltenkrankheiten@usz.ch)

Patient*Innen mit einer Diagnose

- Beratung/Begleitung bei der Suche nach Spezialisten (selten@kispi.uzh.ch)
- Vereinfachung von Überweisungen (seltenkrankheiten@usz.ch)
- Allgemeine Beratung durch die Helpline für seltene Krankheiten (selten@kispi.uzh.ch)

Sensibilisierung/Sichtbarkeit für seltene Krankheiten



Zentrum für seltene Krankheiten Zürich

Team



Zentrum für seltene Krankheiten Zürich

Helpline

Zielsetzung: Bereitstellung von sorgfältig recherchierten Informationen über seltene Krankheiten für Betroffene, Angehörige und Fachleute

Teil des Zentrums für Seltene Krankheiten Zürich

- zuständig für alle Fragen im Zusammenhang mit einer seltenen Krankheit oder seltenen Krankheiten im Allgemeinen
- kostenlos für Kinder, Erwachsene und Fachleute
- seit 2019 Mitglied des europäischen Netzwerks der Helplines für seltene Krankheiten (EURORDIS)

Informationen zu

- bestehende Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen
- Experten auf dem jeweiligen Gebiet
- Krankheit und persönliche Ressourcen
- Forschungsprojekte

Informationen über mögliche Anlaufstellen/Ansprechpartner für

- medizinische Fachfragen
- Rechtsfragen und Fragen zur Sozialversicherung
- Unterstützung im täglichen Leben
- Finanzielle Unterstützung und Kostenerstattung
- Beschaffung von Hilfsmitteln

Zentrum für seltene Krankheiten Zürich Helpline

Helpline Seltene Krankheiten

Eine unabhängige, kostenlose Dienstleistung für Kinder,
Erwachsene und Fachpersonen

Wir hören Ihnen gerne zu, beantworten Ihre Fragen und unterstützen Sie bei
der Suche nach verlässlichen Informationen zu:

- Expertinnen und Experten für eine bestimmte seltene Krankheit



selten@kispi.uzh.ch
Telefon +41 44 249 65 65
www.kispi.uzh.ch/helpline-selten

Spendenkonto
Universitäts-Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung, Lenggstrasse 30, 8008 Zürich
Zürcher Kantonalbank / CH-8010 Zürich, Konto: 1148-4790.851
IBAN: CH97 0070 0114 8047 9085 1; BIC (SWIFT): ZKBKCHZZ80A
Vermerk: 20244 seltene Krankheiten



Das Spital der
Eleonorenstiftung

Universitäts-Kinderspital Zürich
Lenggstrasse 30
CH-8008 Zürich

www.kispi.uzh.ch



Helpline Seltene Krankheiten

Ein Angebot des Zentrums für seltene
Krankheiten Zürich



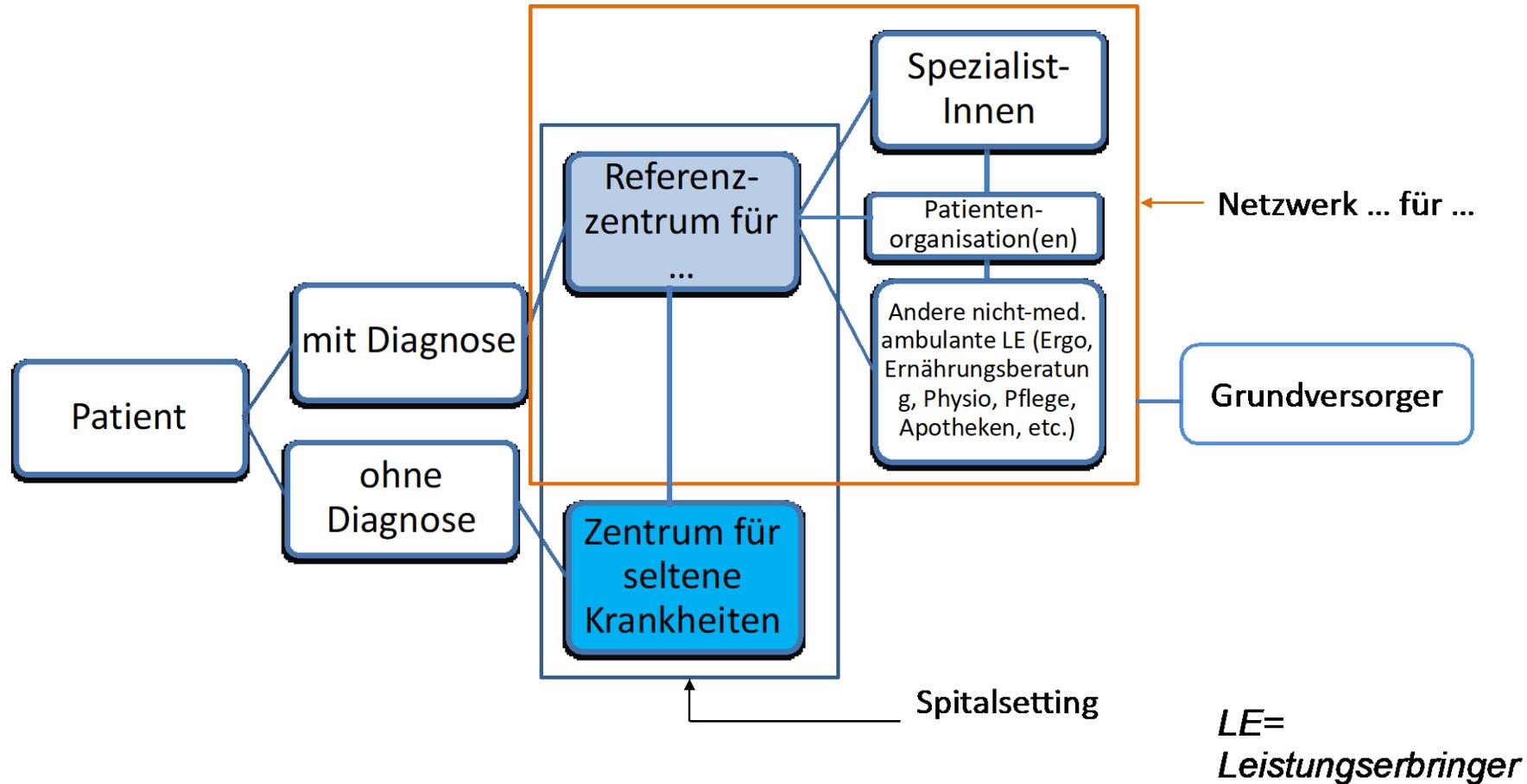
Wir freuen uns auf
Ihre Kontaktaufnahme

Das Spital der
Eleonorenstiftung



Strukturen in der Schweiz

Konzept Kosek für die Versorgung



Strukturen in der Schweiz

9 Zentren für seltene Krankheiten



- Von der kosek anerkannte Zentren für seltene Krankheiten (2020-2021)
- Alle Schweizer Regionen sind abgedeckt
- Angebot auf Deutsch, Französisch und Italienisch
- Vernetzen!

Strukturen in der Schweiz

36 Referenzzentren (2025)



Referenzzentren für neuromuskuläre Krankheiten

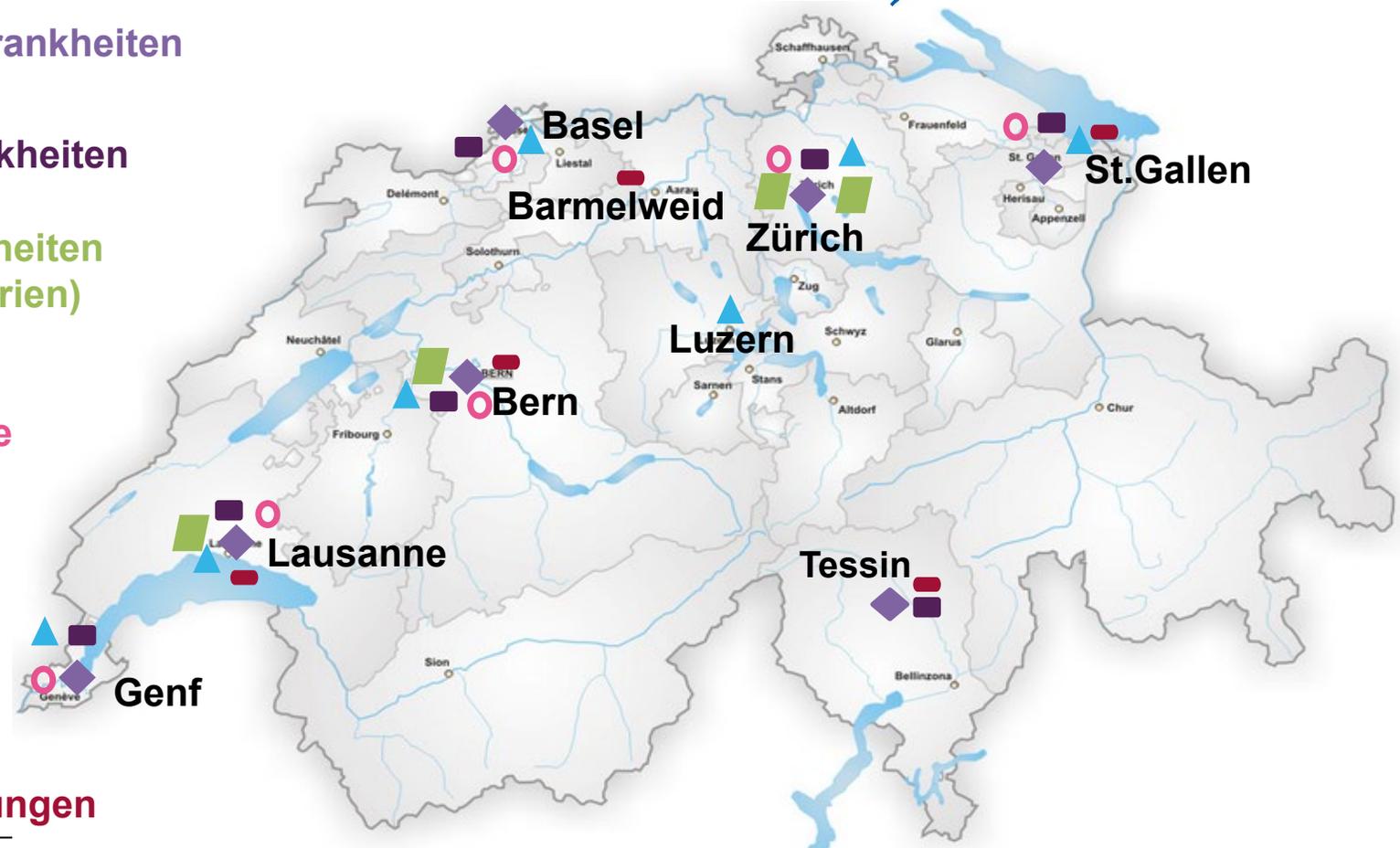
Referenzzentren für seltene Nierenkrankheiten

Referenzzentren für Stoffwechselkrankheiten
(davon ein Referenzzentrum für Porphyrien)

Referenzzentren für seltene Knochen-
Krankheiten und nicht inflammatorische
Bindegewebskrankheiten

Referenzzentren für seltene
immunologische Krankheiten
und seltene inflammatorische
Bindegewebskrankheiten

Referenzzentren für seltene Schlafstörungen



Strukturen in der Schweiz

Beispiel Referenzzentrum

SGIEM Network Structure



Strukturen in der Schweiz

Register für seltenen Krankheiten

Einrichtung einer Forschungsplattform für klinische, epidemiologische, Grundlagen- und translationale Forschung zu allen seltenen Krankheiten

- **Menschen mit seltenen Krankheiten in Gesundheitsstatistiken und Forschung sichtbar machen**
- **Beschreibung der Situation** seltener Krankheiten in der Schweiz
 - **Epidemiologie** (Inzidenz, Prävalenz, Überleben, Mortalität)
 - **Gesundheitsversorgung** (Behandlungsinstitution, Diagnostik, Management, Qualitätsindikatoren)
- **Erleichterung der Studienteilnahme** für Patienten (national und international)
- **Integration und Harmonisierung** verfügbarer Daten zu seltenen Krankheiten, Bündelung der Bemühungen
- **Aufbau eines Kommunikationsnetzwerks** für Patienten und Gesundheitsdienstleister

Strukturen in der Schweiz

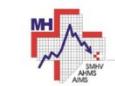
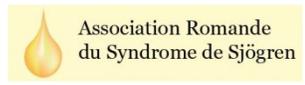
Selbstregistrierung

- Zur Zeit läuft die Selbstregistrierung
- QR-Code zur Informationsseite:



Strukturen in der Schweiz

Über 60 Patientenorganisationen allein in der Schweiz



borenscreening - Einführung



Strukturen in der Schweiz

Dachorganisation

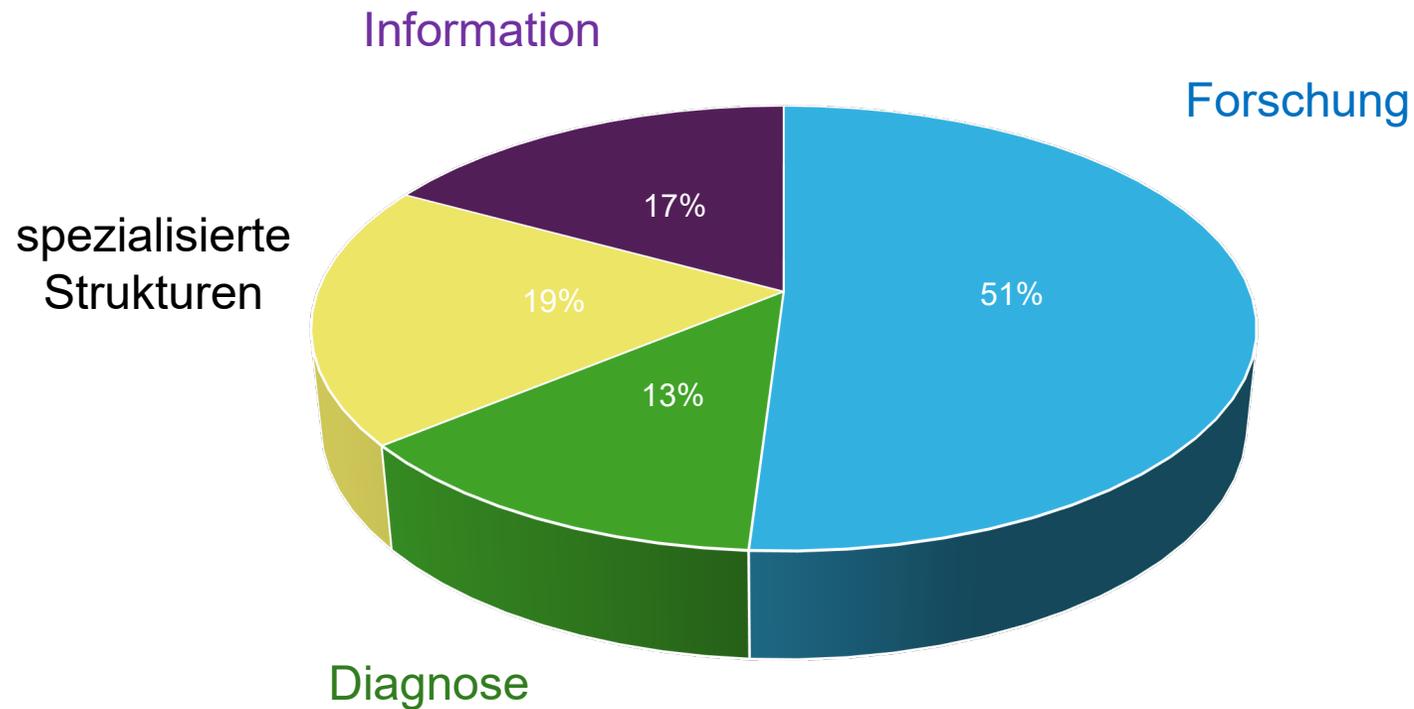
- Zugang zu einer möglichst schnellen Diagnose und zu einer koordinierten, multidisziplinären Behandlung
- fördert die wissenschaftliche Forschung mit dem Ziel, eine Therapie für alle noch nicht behandelbaren, seltenen Krankheiten zu entwickeln.
- engagiert sich für die Sicherstellung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz.
- setzt sich dafür ein, dass die Massnahmen des nationalen Konzeptes für seltene Krankheiten im Sinne und zum Wohl der Patientinnen und Patienten sowie deren Familien umgesetzt werden.
- sensibilisiert die Öffentlichkeit, Politiker, Behörden und zuständige Institutionen für die Problematik der seltenen Krankheiten.
- arbeitet eng mit den Patientenorganisationen und mit Patientinnen und Patienten ohne eigene Organisationen zusammen.



Forschung

Umfrage bei 216 Patienten mit seltenen Krankheiten in der Schweiz

51%: Mehr Forschung über bezahlbare Therapien



Forschung

URPP ITINERARE

- Entwicklung innovativer Therapien für und mit PatientInnen mit seltenen Krankheiten
- Drei Hauptbereiche:
 - Gentherapien
 - Molekularen Therapien (neue Wirkstoffe)
 - Ethische, rechtliche und soziale Aspekte
- Mehr als 50 Mitglieder aus 5 UZH-Fakultäten, dem Universitätsspital Zürich (USZ) und dem Universitätskinderspital Zürich (KISPI).
- Multidisziplinären Zusammenarbeit und Ausbildung von der Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten bis zur Umsetzung modernster Therapien in die klinische Praxis.

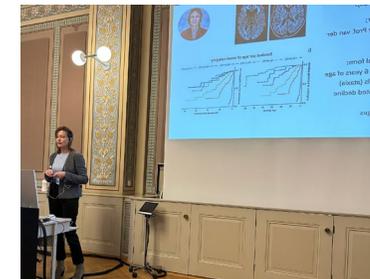


Summer-School, Juli 2023, Kartause Ittingen

Forschung Vernetzung und Interaktionen



Swiss Academic Collaborators	ETH Zürich	UNIVERSITÉ DE GENÈVE	EPFL
Research Networks	DDNZ	SIB Swiss Institute of Bioinformatics	IRDIRC INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM
Patient Networks & Advocacy Groups	radiz - Rare Disease Initiative Zürich	acceleRare ADVANCING DRUG DISCOVERY FOR RARE DISEASES	srdp swiss rare disease registry
	PRORARIS Alliance Maladies Rares - Suisse Alliance Seltene Krankheiten - Schweiz Alliance Malattie Rare - Svizzera	RE(ACT) Community The scientific knowledge sharing and crowdfunding platform for rare diseases	TELETHON+
	FÖRDERVEIN FÜR KINDER MIT SELTENERN KRANKHEITEN	AIRG Suisse Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rares Génétiques	NORD National Organization for Rare Disorders
		Member of EURORDIS Rare Diseases Europe	



Rare Diseases
Certificate of Advanced Studies (CAS)
Rechtswissenschaftliche und Medizinische
Fakultät der Universität Zürich
Kompetenzzentrum MERH

**ITINERARE
Symposium**



Dezember 2023: Webinar Zugang zu innovativen Therapien

Seltenen Krankheiten – Herausforderungen II

Was macht die Forschung bei seltenen Krankheiten so schwierig?

- Wenig Wissen über den natürlichen Verlauf der Erkrankungen und die zugrunde liegende Auslösefaktoren für die Symptome
- Viele Krankheitsbilder können auch heute noch trotz der technischen Möglichkeiten wie dem Whole Genome Sequencing nicht erklärt und diagnostiziert werden
- Viele seltene Krankheiten sind extrem heterogen in der Ausprägung, obwohl z.B. das selbe Gen betroffen ist
- Klinische Studien um neue Wirkstoffe zu testen: Wenig TeilnehmerInnen, verstreut, verschiedene Krankheitsstadien etc.
- → Kriterien für Zulassung und Kostenübernahme von Therapien orientieren sich an den häufigen Erkrankungen



TYPES AND NA	
CLASS	BR
Biguanides	Glu
GLP-1 receptor agonists	Tru
DPP-IV inhibitors	Jan
SGLT-2 inhibitors	Inv
Sulfonylureas	Am
Insulin	Tresiba, Toujeo, Afrezza, Levemir, Lantus
Combination drugs	Janumet, Jentadueto, Kombiglyze, Tradjenta, Kazano, Oseni

*This chart provides examples of some, but not all, medications used to treat diabetes.

Seltenen Krankheiten – Herausforderungen II

Probleme bei der Leistungspflicht – PatientInnen (Nicht abschliessend)

- Zugang zu Behandlungen
- Artikel 71a-d KVV
- Ungleicher Zugang zu Leistungen der IV pro Wohnkanton
- Aufnahme von Arzneimitteln auf Spezialitätenlisten
- Die Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen zur Diagnosestellung bei Patient:innen mit einer vermuteten seltenen Krankheit stellt einen immensen Aufwand dar.
- Grenzüberschreitende Behandlungen sind eigentlich nicht vorgesehen und werden nicht vergütet, allenfalls im Ausnahmefall
- Reisekosten (In- und Ausland) werden nicht vergütet
- Zahnmedizinische Behandlungen sind nicht im Obligatorium KVG enthalten. Für Krankheiten, bei denen die Zähne betroffen sind, ist dies problematisch
- Fehlende Kostenübernahme von selbstgekauften Medikamenten, Medizinprodukten/Hilfsmittel oder Nahrungsergänzungsmitteln/Speziallebensmitteln etc.

Seltenen Krankheiten – Herausforderungen II

Probleme bei der Leistungspflicht – Leistungserbringer (Nicht abschliessend)

- Limitationen
 - zu Leistungen in Abwesenheit des Patienten (Tarmed-Tarifeingriff des Bundesrats)
 - der Konsultationsdauer bei ambulanten Leistungen (Tarmed-Tarifeingriff des Bundesrats)
- Kostengutsprachen zur Aufhebung von Limitationen bei Patient:innen «*mit erhöhtem Behandlungsbedarf*»
- Systematische Unterfinanzierung der Kinderspitäler
- Fehlende/unzureichende Finanzierung
 - der Koordination innerhalb der Institution und interdisziplinäre/interprofessionelle Boards
 - der Koordination zwischen Leistungserbringern und im Netzwerk
 - der Supervision oder Koordination der Versorgung durch Spezialisten oder betreuendem Arzt
 - Care Management im Spital (Beratung, Begleitung etc.)
 - Telefonanfragen bei Helplines von ZSK
 - Konsiliarische Tätigkeit für externe Spitäler/ Ärzte
 - Koordinationsfunktionen an Zentren für seltenen Krankheiten und Referenzzentren

Seltenen Krankheiten

Baldige Lösungen?

Motion 21.3978: Für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten
Eingereicht von der Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit SR am 1. September 2021



Das neue Bundesgesetz

Pro memoria



Gesetz soll folgende Regelungen betreffen:

Betrieb des Registers
Seltene Krankheiten
(SRSK)

Bezeichnung
spezialisierter
Versorgungsstrukturen
(inkl. Re-/Evaluation)

Information durch
gemeinnützige
Organisationen
(Patienten-
organisationen)



Vielen Dank!