

# Zentrum für seltene Krankheiten: Eine neue Anlaufstelle

Bern, 21. April 2022, ZSK-Team



## Programm

- |                  |  |
|------------------|--|
| <b>16.00 Uhr</b> | <b>Begrüssung</b><br>Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer<br>Leiter Zentrum für Seltene Krankheiten                            |
| <b>16.05 Uhr</b> | <b>Herausforderungen bei Seltenen Krankheiten</b><br>Marlies Morf, MSc, Wissenschaftliche Mitarbeiterin ZSK                |
| <b>16.20 Uhr</b> | <b>Fallbeispiele</b><br>Dr. med. et phil. nat. Matthias Gautschi, Oberarzt I   |
| <b>16.40 Uhr</b> | <b>Das nationale Konzept für seltene Krankheiten</b><br>Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer                                   |
| <b>16.55 Uhr</b> | <b>Das Zentrum für seltene Krankheiten</b><br>Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer   |
| <b>17.15 Uhr</b> | <b>Helpline Zentrum für seltene Krankheiten</b><br>Karin Balmer, Helpline ZSK  |
| <b>17.25 Uhr</b> | <b>Das Schweizerische Register für Seltene Krankheiten (SRSK)</b><br>PD Dr. phil. nat. Michaela Fux, Projektmanagerin SRSK |
| <b>17.45 Uhr</b> | <b>Diskussion</b>  |
| <b>18.00 Uhr</b> | <b>Apéro</b><br>(soweit dies in Einklang mit den aktuell geltenden COVID-Regelungen ist!)                                  |

# Herausforderungen bei seltenen Krankheiten

Marlies Morf, MSc, Wissenschaftliche Mitarbeiterin ZSK

# Wann ist eine Krankheit selten?

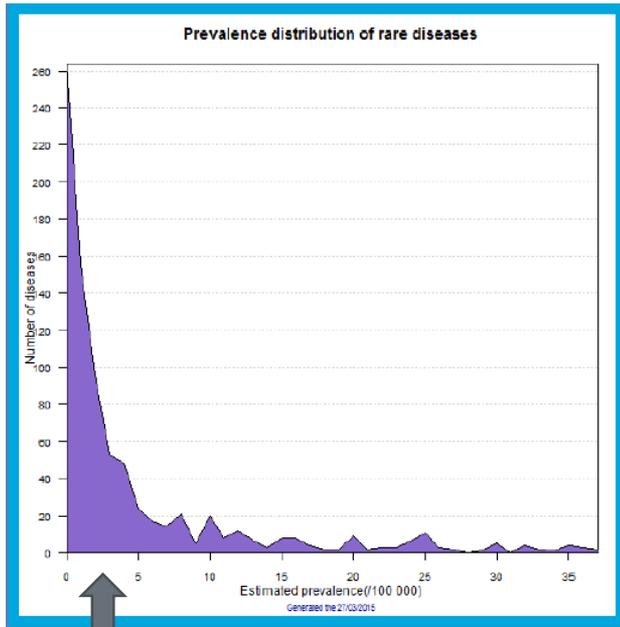
**Europa: Prävalenz: weniger als 5 von 10'000 Personen betroffen**



Schätzfrage: Wie viele Menschen sind in der Schweiz zusammengenommen etwa betroffen?

- **580'000 Personen**
- **6-8% der Schweizer Bevölkerung**

# Prävalenz Verteilung



➤ Viele Krankheiten im Bereich tiefer Prävalenzen

Quelle:

Orphanet Report Series

Number 1 / January 2022

Prevalence and incidence of rare diseases:

Bibliographic data

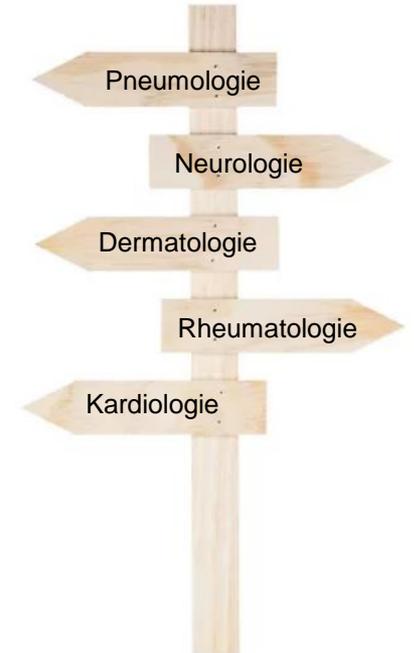
# Zahlen und Fakten

- > **8'000** seltene Krankheiten (SK) weltweit beschrieben
- ~ **5-10** SK kommen jährlich neue hinzu
- ~ **80 %** genetisch
- ~ **50 %** aller Betroffener sind Kinder und Jugendliche
- ~ **30 %** der betroffenen Kinder erleben den 5ten Geburtstag nicht
- ~ **5 %** existiert eine spezifische Therapieoption (obwohl Bereich mit meisten Neuzulassungen)
- ~ **1/5** der jährlich neuen Medikamente in der EU sind Orphan Drugs



# Der lange Weg zur Diagnose

- Im Schnitt vergehen **5-10 Jahre** bis zur konkreten Diagnose
  - Vielfältige Krankheitssymptomatik:
    - Unspezifische Symptome
    - Komplexe Krankheitsbilder
    - Unterschiedliche Schweregrade
- Verwechslungsgefahr mit anderen, häufigeren Krankheiten:
  - **Fehldiagnose** (40 % der Patient:innen mindestens 1x)
  - Fehlbehandlung
- Oft werden **viele verschiedene Fachärzte** aufgesucht, bis die richtige Diagnose gestellt wird (im Schnitt 7)



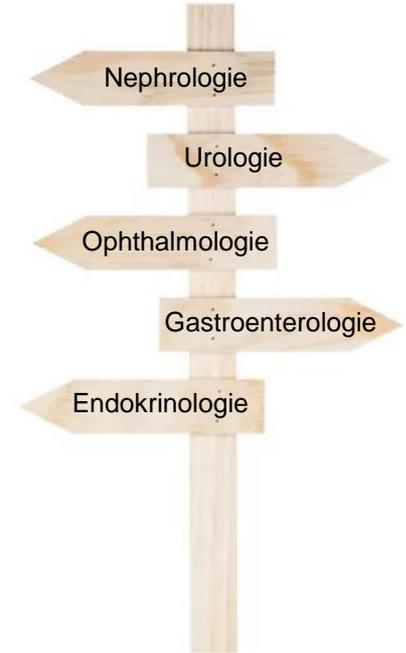
# Der lange Weg zur Diagnose



*„Wenn Sie Hufschläge hören, denken Sie an Pferde,  
nicht an Zebras“*

- Seltenheit der Krankheiten
- Spezifische Diagnostik, Screenings
  - Ausland: Oft in CH nicht auf Analyseliste

} Spezialwissen



# Der lange Weg zur Diagnose

- Patient:innen: Angst, Frust, Stress
- Die überwiegende Mehrzahl der SK verläuft **chronisch**, mit **schweren Einschränkungen in Alltagsgestaltung und Lebensqualität** sowie deutlich **verkürzter Lebenserwartung**.
- Wo sind die Fachärzte?



# Kostenübernahme

- **Diagnostik:**
  - Nicht immer gesichert (nicht auf Analyseliste, Genetik)
- **Therapie:**
  - **Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML)**
  - **Geburtsgebrechenspezialitätenliste (GGSL):** in Kraft seit 01.01.2022, löst die GGML ab
  - **Spezialitätenliste (SL):** Obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP)
    - Arzneimittel von Swissmedic zugelassen; WZW: wirksam, zweckmässig und wirtschaftlich
    - **Art. 71a - d KVV:** Die OKP kann ein Arzneimittel im **Einzelfall** vergüten, obwohl es nicht auf der SL aufgeführt ist



# Forschung

- **Epidemiologie:**
  - Zuverlässige Zahlen fehlen: Kodierung (ICD-10, stationär)
  - Wenig Patient:innen, schwierig zu finden und geographisch weit entfernt
  - Wenig Kenntnisse über den natürlicher Verlauf der Krankheiten
- Studien mit kleinen Fallzahlen
  - Kostenübernahme
  - Fehlender Anreiz



# Vielen Dank für die Aufmerksamkeit.

Insel Gruppe AG, Zentrum für seltene Krankheiten, Marlies Morf



# Fallbeispiele

Dr. med. et phil. nat. Matthias Gautschi, Oberarzt I

# 1. Fall: 5-jähriger Knabe mit zunehmender Sehstörung

- Ab etwa 2.5-jährig beobachten Eltern Zeichen von Problemen mit Sehen
- Zuweisung von Kinderärztin an Augenärztin: Vd auf Netzhautdegeneration
- Zuweisung von Augenklinik an uns:
  - Verdacht auf isolierte fortgeschrittene Zapfenstäbchen-Dystrophie
  - Ophtha-genetisches Panel (>400 Gene) negativ
  - Bitte um Ausschluss weiterer DDs, klinisch und biochemisch

# Abklärungen

- **Fazit 1. Konsultation:**
  - Ausführliche Anamnese & klinische Untersuchung unauffällig
    - Ausser: «soft signs» (Motorik und Verhalten gefallen nicht ganz)
  - Ausführliche biochemische Abklärungen bland
- **Weitere Konsultationen:**
  - Im Verlauf zunehmende aber fluktuierende neurologische Auffälligkeiten, schliesslich erste Epi-Anfälle  
= Netzhautbeteiligung nicht isoliert => weitere Abklärungen indiziert...
  - MRI Schädel, EM Hautbiopsie & Lymphozyten: «unauffällig...»

## Interdisziplinäres BrainSstorming

- Klinische DD: (u.a.) Gruppe von **Neuronalen Ceroidlipofuszinosen (NCL)**
  - *Wichtig: neue Behandlungen für Subtypen, z.T. im Rahmen von Studien!*
- Zurück zur **Genetik** - doch noch fündig beim second look:
  - 2 VUS (=variants of unknown significance) im CLN6 Gen (=> kein funktioneller Test)
- Zurück zur **Neuroradiologie** – doch noch fündig beim second look:
  - (typische) Auffälligkeiten v.a. im Cerebellum
- Zurück zur **Pathologie** – doch noch fündig beim second look (in Berlin):
  - EM von Lymphozyten: zahlreiche lysosomale Einschlüsse mit fingerprintartigen, teils auch granulären und selten courvie linearen Ablagerungen = pathognomonisch für NCL
- **Diagnose: «M. Batten» - Typ NCL6** – keine spezifische Behandlung, symptomatisch

## 2. Fall: 3-monatiger Säugling mit Gedeihstörung

- Hypotropher termingeborener Knabe mit persistierender unklaren Gedeihstörung
- Zuweisung durch Kinderarzt zur stationäre Aufnahme und Abklärung
- Im Verlauf:
  - Leicht erhöhte Transaminasen, rez. Hypos & weitere biochemischen Auffälligkeiten
  - Leichte asymmetrische Bewegungsstörung – Ursache oder Folge von Gedeihstörung?
  - Leichter (motorischer) Entwicklungsrückstand
  - Verhaltensauffälligkeiten: kleinkindliche Essstörung („gestörte Interaktion“?)
  - Morphologische Auffälligkeiten (Kopf/Gesicht auffällig – Hypotrophie-bedingt?)

=> was ist Ursache, was Folge...?

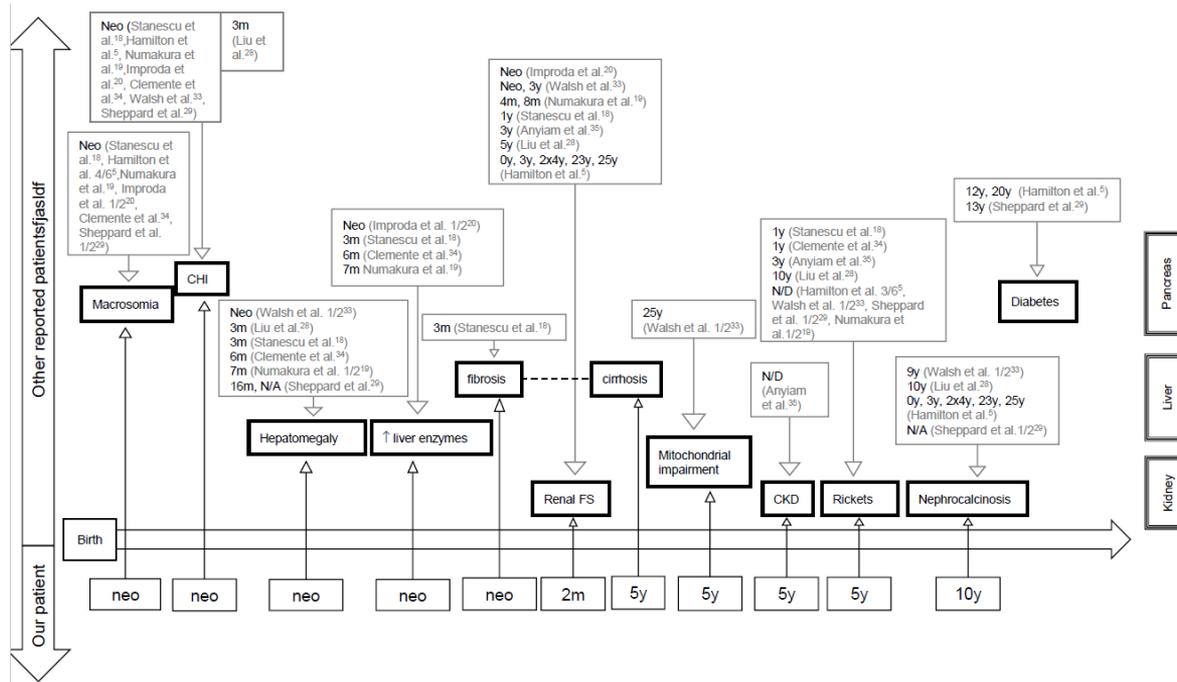
## Verlauf

- Ausführliche Abklärungen: keine klare Diagnose
- Klinik passend zu Silver-Russell Syndrom
  - Genetik, inkl. second & third look: nicht diagnostisch
    - Komplexe molekulare Basis: verschiedene Gene; Methylierung, Mutationen oder maternale UPD (=uniparentale Disomie); einige unbekannt
  - Netchine-Harbison SRS Clinical Scoring System: 5/6 Punkte = Klinische Diagnose ab 4 Punkten
- Therapie = multidisziplinär und sehr aufwändig:
  - Ernährungstherapie mit Gastrostomie und z.T. Auslandsaufenthalt
  - n.B. endokrinologische, psychologische, orthopädische, neuropädiatrische Behandlung





# Diagnose in 2. Runde: p.Arg85Trp im HNF4A Gen – eine Phänotyp-spezifische Mutation



# Was ist (klinisch) relevant? Was nicht?

## Beispiel 1:

Gen	Accession-Nr.	Exon	Variante	Herkunft	Zygotie	Erbgang	Klassierung	
WARS2	NM_015836.3	1	c.37T>G p.(Trp13Gly)	maternal	het	AR	pathogen	➔ Mito?
ASXL3	NM_030632.3	12	c.3349C>T p.(Arg1117*)	<i>de novo</i>	het	AD	pathogen	
PKP2	NM_004572.3	5	c.1264_1265delTT p.(Leu422Serfs*3)	paternal	het	AD	wahrscheinlich pathogen	➔ Kardio?

AR: autosomal-rezessiv; AD: autosomal-dominant; het: heterozygot. Klassierung gemäss Kriterien des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (Richards S. et al. 2015, *Genet Med* 17: 405-424).

## Was ist (klinisch) relevant? Was nicht?

### Beispiel 2:

10/18

Gen	Accession-Nr.	Variante	Geerbt von	Zygotie	Erbgang	Klassierung
<i>MYOC</i>	NM_000261.1	c.144G>T p.(Gln48His)	Mutter und Vater	hom	AD	pathogen
<i>STT3A</i>	NM_152713.4	c.422C>G p.(Ala141Gly)	Mutter und Vater	hom	AR	unklare Signifikanz
<i>PKHD1</i>	NM_138694.3	c.2093G>A p.(Gly698Asp)	Mutter	het	AR	unklare Signifikanz
<i>PKHD1</i>	NM_138694.3	c.3881T>C p.(Met1294Thr)	Vater	het	AR	unklare Signifikanz

AD: autosomal dominant; AR: autosomal rezessiv; hom: homozygot. Klassierung gemäss ACMG-Kriterien (Richards S et al. 2015, *Genet Med* 17 : 405-424) ; ACMG = American College of Medical Genetics and Genomics

03/21

Gen	Accession-Nr.	Exon	Variante/ dbSNP ID	Zygotie	Ursprung	Erbgang	Klassierung
<i>IBA57</i>	NM_001010867.3	1	c.286T>C p.(Tyr96His) rs765926471	het	maternal	AR	wahrscheinlich pathogen
<i>IBA57</i>	NM_001010867.3	1	c.134_167del p.(Gly45Alafs*16)	het	paternal	AR	wahrscheinlich pathogen

AR: autosomal-rezessiv; het: heterozygot. Klassierung gemäss Kriterien des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (Richards S. et al. 2015, *Genet Med* 17: 405-424).

## Fazit :

- Diagnose oft mehrere Jahre nach ersten Symptomen
- Interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Leuten von (sehr) spezialisierter Erfahrung = oft essentiell für Diagnosesicherung!
- Klinik & Verlauf = *oft wegweisend*
- Genetik spielt grosse Rolle!
  - *Aber immer wieder nicht auf ersten Blick, nicht alleine oder gar nicht diagnostisch*
  - Oft mehrere «Runden» nötig
  - VUS müssen bewertet werden, molekulare Basis bekannt sein
  - Oft Ergänzungen/Hinweise aus Klinik und (funktionellen) Zusatzuntersuchungen für Diagnosebestätigung nötig
- *Nach* Diagnose-Stellung: Koordination der Betreuung nötig (*Team / Lead*)

# Das nationale Konzept für seltene Krankheiten

Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer

Leiter ZSK Inselspital



# Herausforderungen bei Patienten mit SK

## Patientenbetreuung ungenügend



Schwere psychosoziale familiäre Belastung

Nur 5% Therapie (orphan drug)  
Kostenübernahme ?



## Zentren unbekannt

25% diagnostische Odysseen 5-30 Jahre  
40% > 1 Fehldiagnose

## Krankheiten unbekannt

Einzelne Krankheiten sehr selten

Jährlich neue Krankheiten

80% genetisch

Fehlende Diagnostik

2/3 beginnt im Kindesalter  
chronisch, unspezifische  
multisystemische Symptome

## Fazit

1. Unser Gesundheitswesen ist nicht adäquat für Patienten mit SK
2. Ungeachtet der spezifischen SK haben Patienten mit SK aber gemeinsame Probleme..

# Historie: Nationales Konzept Seltene Krankheiten

dank politischem Druck der Patientenorganisationen  
2010: Postulat Ruth Humbel fordert nationale Strategie:

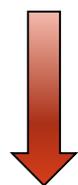
- Gründung: <http://www.ig-seltene-krankheiten.ch/>

- Mitglieder: Patientenorganisationen, Uni-Spitäler, Pharma, Versicherer.

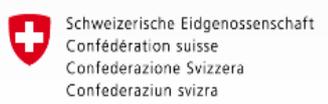


Bundesrat

BAG



<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>



Bundesamt für Gesundheit BAG



**BAG: 2015 Konzept / Massnahmenplan**

## **Die 7 Ziele des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten**

1. Zugang zur Diagnose sichern
2. Zugang zu Therapien sichern
3. Unterstützung der Patientinnen und ihrer Ressourcen
4. Sozioprofessionelle und administrative Unterstützung
5. Beteiligung der Schweiz an der (internationalen) Forschung
6. Klinische Dokumentation und Ausbildung verbessern
7. Internationale Vernetzung verbessern

## Die 7 Ziele des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten

1. Zugang zur Diagnose sichern
2. Zugang zu Therapien sichern
3. Unterstützung bei der Diagnose sichern
4. Soziale Unterstützung (internationalen) Forschung
6. • keine Gesetzesänderungen – Gentlemans Agreement  
• Keine Finanzierung des Konzeptes  
• laufender Sparkurs im Tarmed
7. • laufende Vernetzung verbessern

# Nationales Konzept: Die 4 Projekte mit 19 Massnahmen



Zentren für SK  
anerkennen



Kostenübernahme  
sichern



Informationen  
Zugänglich  
machen  
Sensibilisieren



Ausbildung  
Forschung  
fördern

# Nationales Konzept: Die 4 Projekte mit 19 Massnahmen



Zentren für SK

Bezeichnung  
**Zentren**

Koordination

**Kodierungssystem**  
**ORPHA Kodierung**

→→ **CH-Register SK**



## Anerkennung von Zentren



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Bundesamt für Gesundheit BAG



2015: Unimedsuisse soll Bewerbungs- und Anerkennungsprozess organisieren



2017 Gründung Koordinationsstelle für Seltene Krankheiten  
(Leitung: Prof. Wasserfallen, CHUV)

# Anerkennung von Zentren für SK und Referenzzentren für SK

2018: kosek und SAMW: Definition Kernaufgaben + Anerkennungsprozesse

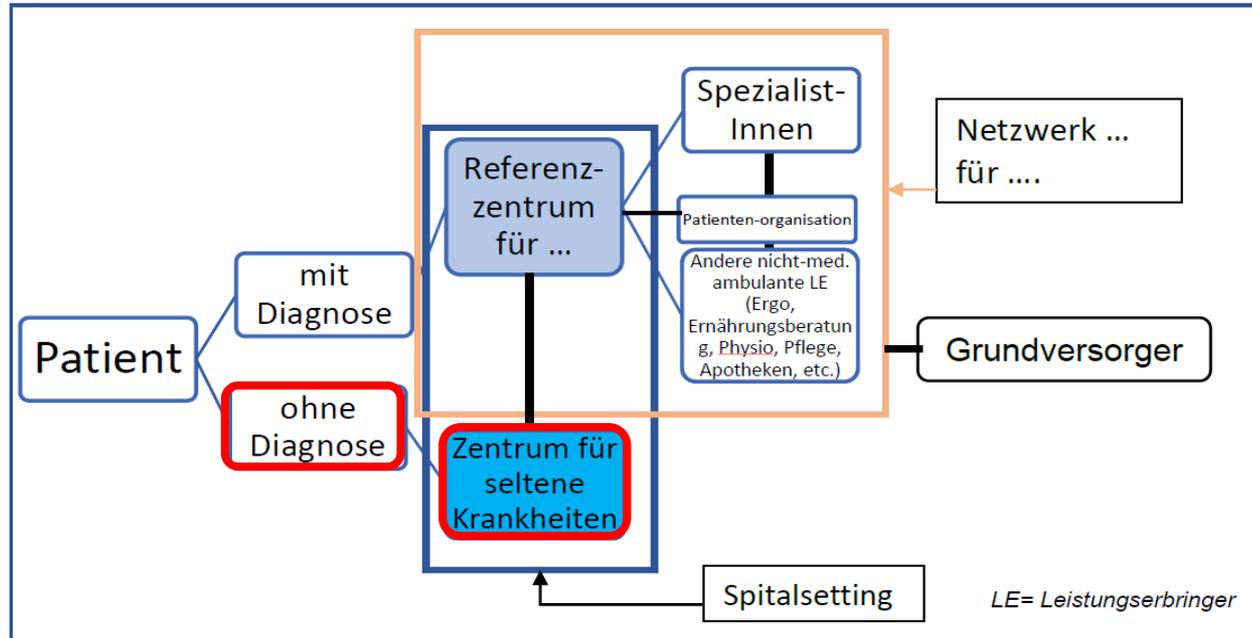


Abbildung 1: Übersicht der Versorgungslandschaft

Bei Patientinnen und Patienten ohne Diagnose, sollen sogenannte **Zentren für seltene Krankheiten** die Versorgung übernehmen, wie es hier in der Grafik dargestellt ist:

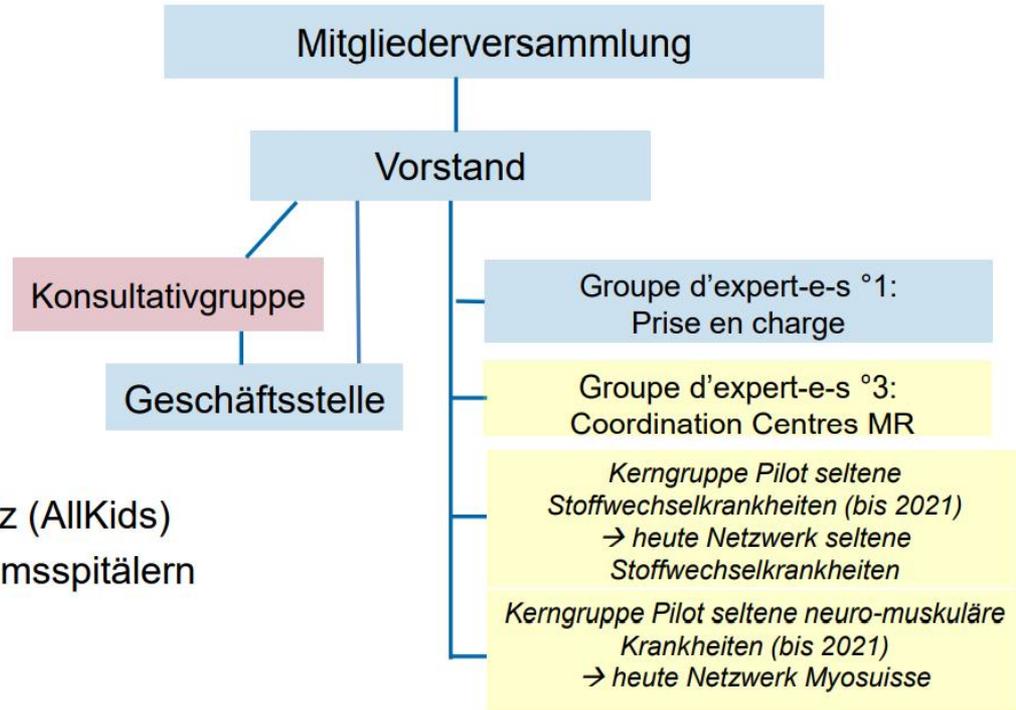
# Organisation der Kosek



- Gründung 2017

## **Membres:**

- ProRaris
- Gesundheitsdirektorenkonferenz
- SAMW
- Universitäre Medizin Schweiz
- Allianz der Kinderspitäler der Schweiz (AllKids)
- Verein von nicht-universitären Zentrumsspitälern



# Referenzzentren und Netzwerke für spezifische SK

24 Krankheitsgruppen nach EU Klassifikation (ERN) →→ ob die ERN

Gruppen	
Rare Bone Dis.	Rare Respirator Dis.
Rare Craniofacial + ENT Dis.	Rare Skin Dis.
Rare endocrine Dis.	Rare ...
Rare complex Epilepsies	... (Referenzzentren)
Rare Kidney Dis.	... (2021: 3 Referenzzentren + 1 Porphyrienzentrum)
Rare neurological Dis.	... Information and Intellectual Disabilities
Rare Heart Dis.	... Transplantation
Transplantation	... Multisystemic Vascular Dis,
Rare connective Tissue Dis.	Rare Immunodeficiency and Autoimmune Dis.
Rare Hepatic Dis.	Rare Urogenital Dis.
Rare Inher. + Congenital Anomalies	

**Nächste Ausschreibungen der Kosek: Herbst 2022**  
 Kosek wird ZSK Fortbildung halten zur Information der Kliniken

# Kostenübernahme



[https://www.vertrauensaerzte.ch/tools/dynaforms\\_kv71/](https://www.vertrauensaerzte.ch/tools/dynaforms_kv71/)

Kostenübernahme

Artikel 71a 71d KVV

Vorlage Kostengutsprache

## Positivlisten

- 1. Analysenliste:** neue Positionen!
- 2. GGV-Liste :** neue Verordnung ab 2022  
<https://www.news.admin.ch/news/message/attachments/69800.pdf>
- 3. GGML:** Neu **GG-SL** und somit auch für **KK verbindlich**

Status Orphan  
genetische Analysen  
prüfen

## Kostengutsprache-Formular zu Art. 71a-d KVV

Kostengutsprache-Formular zu Art. 71a-d KVV

Personalien Patient(in):

Name:	Vorname:	Geburtsdatum:
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="TT.mm.jjjj"/>
Strasse:	Adresszusatz:	Geschlecht:
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="radio"/> ♀ <input type="radio"/> ♂
PLZ:	Ort:	Grösse (cm):
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
		Gewicht (kg):
		<input type="text"/>

Versicherer:

Krankenversicherer:	Versicherten-Nr.:
<input type="text"/>	<input type="text"/>
Adresse Versicherer (VAD oder Vertrauensarzt):	Adresszusatz:
<input type="text"/>	<input type="text"/>
PLZ:	Ort:
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Beantragtes Arzneimittel

# Nationales Konzept: Die 4 Projekte mit 19 Massnahmen



## Zentren für SK

## Kostenübernahme

## Information

## Ausbildung Forschung

- Bezeichnung Zentren
- Koordination
- Kodierungssystem  
ORPHA Kodierung  
→→ **CH-Register**

- Artikel 71a 71d KVV  
Vorlage Kostengutsprache
- Positivlisten**  
Analysenliste  
GGV- Lliste  
GGML
- Status Orphan  
genetische Analysen prüfen

- Informations- Plattformen**  
- **Orphanet.ch**  
- **Spitalplattformen (ZSK)**
- Selbsthilfe  
Patienten Empowerment

- Weiter-/ Fort-  
bildungen
- Forschungs-  
förderung

# Das Zentrum für seltene Krankheiten INSELSPITAL

Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer



# Aufgaben der ZSK Inselspital

Die 5 Kernaufgaben der ZSK gemäss kosek (Abb2 – Bewerbungsunterlagen)



# Kosek-Koordinationsgruppe der ZSK (9 Zentren)

Patientenzuweisung in spezifische Kliniken  
«Referenzzentren» auch Spitalexterne  
CH-Koordinationsgruppe

Helplines (K. Balmer)

Homepage: **Informationsplattform**



Orphanet (Genf)

**interdisziplinäre Sprechstunden**  
«Orphan board- Patient ohne Diagnose»

**Versorgungsforschung**

Orphakodierung Koordinationsgruppe (M. Morf)  
BE-ZH-HUG Pilotprojekt mit SRSK

**interdisziplinäre Weiter- Ausbildung**  
- 10 Hybrid Fortbildungen/Jahr BERN

# Das ZSK Team

## Team



**Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer**  
Zentrumsleiter



**Dr. med. Tatiana Brémová-Ertl**  
Stv. Zentrumsleiterin



**Karin Balmer**  
Direktionsassistentin



**Marlies Morf**

### Orphaboard Inselspital:

Aus jedem Fachgebiet  
ein pädiatrischer und adulter Spezialist



## ZENTRUM FÜR SELTENE KRANKHEITEN

HelpLINE: 031 664 07 77

Telefonische Erreichbarkeit:

Mo-Fr: 08:00-12:00 Uhr / 14:00-17:00 Uhr

031 664 07 77 oder per Mail unter: rare@insel.ch



Neues aus der Kommission für Soziale Sicherheit und Gesundheit des Nationalrats



Seltene Krankheiten benötigen interprofessionelle Betreuung



Interviewstudie: Leben mit einer seltenen Krankheit - Sprechen Sie über Ihre Erfahrungen

Online Kostengutspracheformular zu Art. 71 a-d KVV der Schweizerischen Gesellschaft für Vertrauens- und Versicherungsärzte

**05**  
Mai

Hypermobilität - Ehlers Danlos Seltenerkrankheiten

**02**  
Jun

Referenznetzwerke Seltenerkrankheiten

**07**  
Jul

MaRaVal Begleitung von Betroffenen und ihren Familien und deren Sicht Seltenerkrankheiten

**08**  
Sep

Update: Schweizerisches Register für Seltene Krankheiten - Orphakodierung am Inselsspital Seltenerkrankheiten

**03**  
Nov

Vorstellung Projekt Screen4care Seltenerkrankheiten

**01**  
Dez

Wann sollte man an seltene rheumatologische Krankheiten denken? Seltenerkrankheiten

KONTAKT

INSEL-  
SPITAL



Über uns

HELPLINE

Zuweisung Patienten

Partner

Patienten ohne Diagnose

Patienten mit Diagnose -  
Spezialsprechstunden  
Inselspital

## Kontaktformular

Anrede \*

Herr  Frau

Name \*

Vorname \*

Geburtsdatum

Email \*

Telefonnummer

Nachricht

Daten hochladen

Datei auswählen Keine Datei ausgewählt

Senden

## Downloads



Patienteninformation.pdf [144.56 KB]



Einverständniserklärung.pdf [55.14 KB]



Flyer [296.76 KB]

### Ziel:

- Multidisziplinäre Abklärung
- ein ZSK-Bericht
- mit Integration aller Spezialisten

Beispiel: Hat jemand Erfahrung für eine Zweitmeinung / Koordination für Shulmann Syndrom?

Patienten ohne Diagnose

Patienten mit Diagnose -  
Spezialsprechstunden  
Inselspital

INSEL INTGERN

#### Links zu Spezialsprechstunden für Erwachsene

- [Spezialsprechstunde für Gefäßmissbildungen](#)  
Universitätsklinik für Angiologie
- [Sprechstunde für seltene Augenkrankheiten](#)  
Universitätsklinik für Augenheilkunde
- [Sprechstunde für angeborene Stoffwechselkrankheiten](#)  
Universitätsklinik für Diabetologie, Endokrinologie, Ernährungsmedizin und Metabolismus
- [Hämophilie-Sprechstunde](#)  
Universitätsklinik für Hämatologie
- [Hautprobleme bei Störungen des erworbenen und angeborenen Immunsystems](#)  
Universitätsklinik für Dermatologie
- [Interdisziplinäre Sprechstunde Genodermatose](#)  
Universitätsklinik für Dermatologie
- [Interstitielle Pneumopathie-Sprechstunde Lungenfibrose](#)  
Universitätsklinik für Pneumologie
- [Sprechstunde für zystische Fibrose](#)  
Universitätsklinik für Pneumologie
- [Interdisziplinäre Sprechstunde für pulmonale Hypertonie](#)  
Universitätskliniken für Kardiologie und Pneumologie
- [Sprechstunde für seltene Knochenerkrankungen - Osteometabolik](#)  
Universitätsklinik für Diabetologie, Endokrinologie, Ernährungsmedizin und Metabolismus
- [Multidisziplinäre Sprechstunde Epidermolysis bullosa](#)  
Universitätsklinik für Dermatologie

#### Links zu Spezialsprechstunden für Kinder

- [cf Zystische Fibrose Zentrum Kinderspital](#)
- [Spezialsprechstunden der pneumologischen Abteilung](#)
- [Stoffwechsel- und Neurometabolik-Sprechstunde](#)
- [Sprechstunde für Gefäßmissbildungen \(vaskuläre Malformationen\)](#)
- [Sprechstunde für Immundefekte und periodisches Fieber](#)

#### ZSK NETZZWERK



## Weiterführende Informationen

Forschungsprojekte zu seltenen Krankheiten in der Insel Gruppe

Sozialberatung Inselspital

**Informationsplattformen**

Informationsbroschüren

Rechtliche Grundlagen

Rechtsberatungen

Patientenorganisationen

Selbsthilfegruppen

**Vorträge**

Medienbeiträge

- [OMIM Online Mendelian Inheritance in Man](#). ein Online-Katalog der menschlichen
- [Orphanet](#): Diese Seite bietet Neuigkeiten, Veranstaltungen und Dokumente von
- [Nord: National Organization for Rare Disorders in the United States](#)
- [Phenomizer](#): Diagnose Finder
- [Eurordis](#): "Die StimOrphme der Menschen mit seltenen Krankheiten in Europa".
- [kosek](#): Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) ist eine Koordin

### Vorträge

- [kosek Stand der Dinge April 2022](#) [615.65 KB]
- [Procap\\_IV-Übersicht seltene Krankheiten](#) [1.60 MB]
- [Okulomotorikstörungen](#) [2.56 MB]
- [Orphanet Schweiz](#) [3.10 MB]
- [Kostensprachen, Kostenerstattung: Rolle des Vertrauensarztes. Aspekte.](#) [969.08 KB]
- [Update\\_Schweizer Register für seltene Krankheiten](#) [1.04 MB]
- [Kodierung seltener Krankheiten\\_Wieso\\_Herausforderungen und Chancen](#) [2.32 MB]
- [Herausforderungen der Diagnostik bei seltenen Krankheiten aus Sicht der Genetik](#) [1.58 MB]
- [Kosek - Update 2020](#) [613.19 KB]

# Herausforderungen Nationales Konzept und ZSKs

## 1. Sensibilisierung:

- Weiter-und Fortbildungen
- Artikel in SÄZ

## 2. Finanzierung:

- kosek
- Orphanet
- Schweizerisches Register für Seltene Krankheiten
- Koordinationsarbeit der ZSK

## 3. Zentren:

- Alles basiert auf Gentlemans Agreement (nicht wie HSM)
- hohes Kommittent der Spitaldirektionen die sich verpflichten müssen

## 4. Spitalintern: Herausforderung der Multidisziplinären Konsultationen

# Helpline

Karin Balmer, Sekretariat und Helpline ZSK

# Aufgabe

Erste Anlaufstelle für alle Anliegen, die eine seltene Krankheit sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen im Allgemeinen betreffen.

# Angebot für Betroffene, Ärzte und Versicherer

Wir liefern **Informationen zu**

... Spezialsprechstunden / Experten für spezifische seltene Krankheiten

... Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen

# Angebot

Wir **erteilen Auskunft** über mögliche Anlaufstellen / Ansprechpersonen für

... fachspezifische medizinische Fragen

... rechtliche Fragen und Fragen im Sozialversicherungsbereich

... Beratung und ggf. finanzielle Unterstützung bei abgelehnten

Kostengutsprache gesuchten

## Welche Fragen erreichen uns?

- Ich brauche jemanden, der sich mit meiner seltenen Krankheit auskennt. Kennen Sie einen Spezialisten für ...?
- Ich fühle mich alleine mit meiner seltenen Krankheit. Gibt es bei Ihnen Betroffene, mit denen ich sprechen könnte?
- Hilfe, die Therapie meiner Tochter wird nicht bezahlt. Wo können wir finanzielle Unterstützung erhalten?
- Gerne würden wir eine Zweitmeinung einholen.
- Frage nach Hilfe bei Koordination von seltenen Krankheiten.

# Wo erhalten wir die Antworten auf diese Fragen?

- Internes Netzwerk im Inselehospital
- Externes Netzwerk (z.B. Koordinationsgruppe aller ZSK's)
- Orphanet Schweiz

## Ein paar Zahlen seit Inbetriebnahme vor 2 Jahren

- 180 Anfragen von Angehörigen, Betroffenen, Hausärzten, Spezialärzten
  - 50 Undiagnosed Disease Sprechstunde
  - 80 Spezialsprechstunden / Zweitmeinungen
  - Forschung
  - Beratungsstellen
  - Anderes

## Aktuell Einholen von IC für das Register

Versand von ca. 2500 Einverständniserklärungen

> 900 unterschriebene Exemplare zurückerhalten

< 20 Ablehnungen

Viele Telefonate Rückfragen von Patienten / Eltern

- welche Diagnose als seltene Krankheit wurde erfasst
- bin mir nicht bewusst, dass mein Kind unter einer seltenen Krankheit leidet
- Meist sehr positive Rückmeldungen

## Kontaktdaten



[rare@insel.ch](mailto:rare@insel.ch)



031 664 07 77



[www.seltenekrankheiten.ch](http://www.seltenekrankheiten.ch)

21. April 2022



# Das Schweizer Register für seltene Krankheiten

PD Dr. Michaela Fux, [michaela.fux@ispm.unibe.ch](mailto:michaela.fux@ispm.unibe.ch), Projektmanagerin

Dr. Natalie Bayard, [natalie.bayard@ispm.unibe.ch](mailto:natalie.bayard@ispm.unibe.ch), wiss. Mitarbeiterin

Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern

**u<sup>b</sup>**

---

b  
**UNIVERSITÄT  
BERN**

# Menschen mit seltenen Krankheiten sind isoliert



## Konsequenzen:

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



# Erfassung aller Daten im SRSK

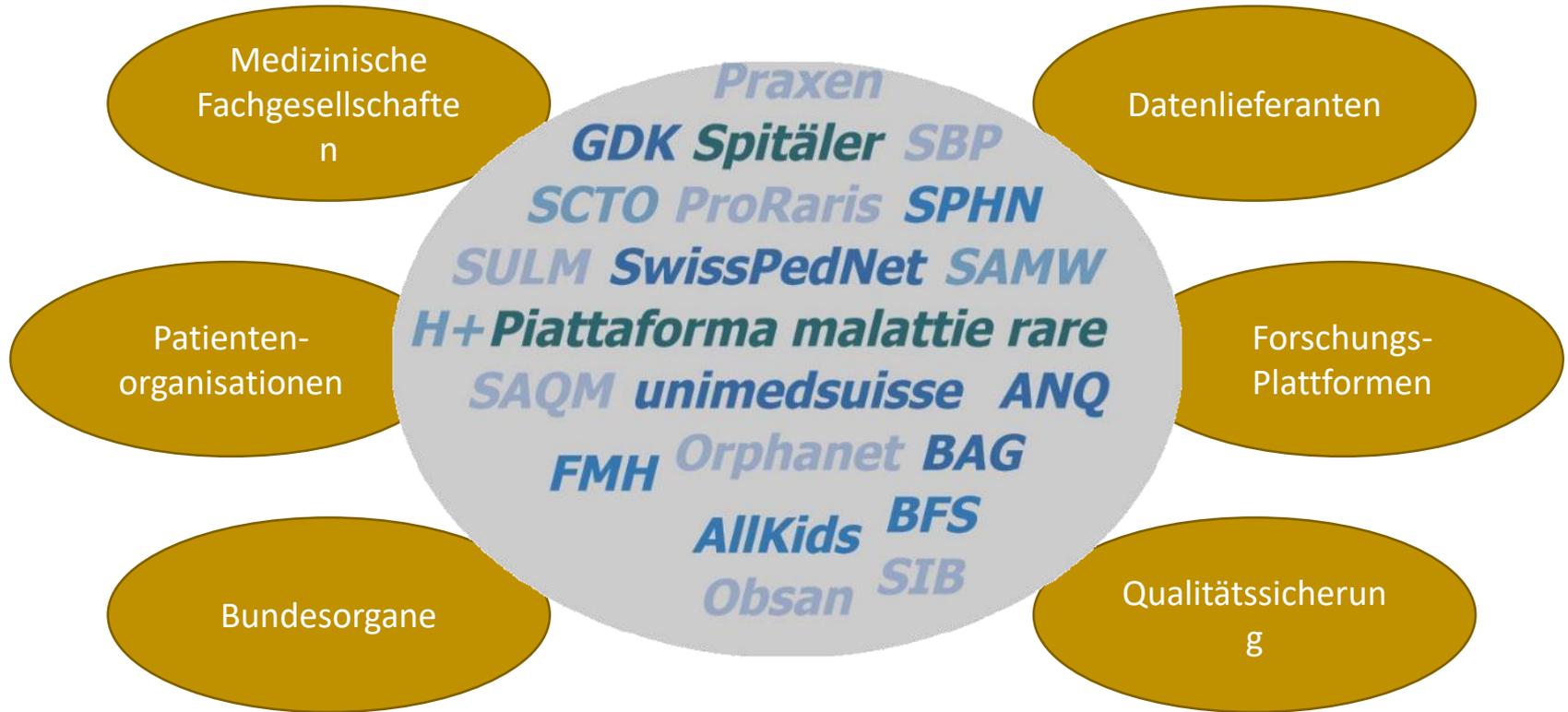


# Unsere Ziele

- **eine Forschungsplattform** aufbauen für klinische, epidemiologische Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten
- **Menschen mit seltenen Krankheiten** in der Forschung **sichtbar machen**
- Die **Situation** der seltenen Krankheiten **beschreiben**
  - Epidemiologie (Prävalenz, Inzidenz, Mortalität)
  - Versorgung (ambulante, stationäre, ambulante Institution, Diagnostik)
- **Teilnahme an Studien erleichtern** (national und international)
- **Erhobene Daten zu seltenen Krankheiten integrieren und harmonisieren**
- **Ein Netzwerk aufbauen** zur Kommunikation zwischen Patienten und Gesundheitsfachpersonen

**Verbesserung von Diagnose, Therapie und Support**

# Unsere Stakeholder



# Unsere Stakeholder

Medizinische  
Fachgesellschaften

Datenlieferanten

**Ziel:** Eine Organisationsstruktur, welche die Interessen aller Stakeholder berücksichtigt

Bundesorgane

Qualitätssicherung

# Organisationsstruktur

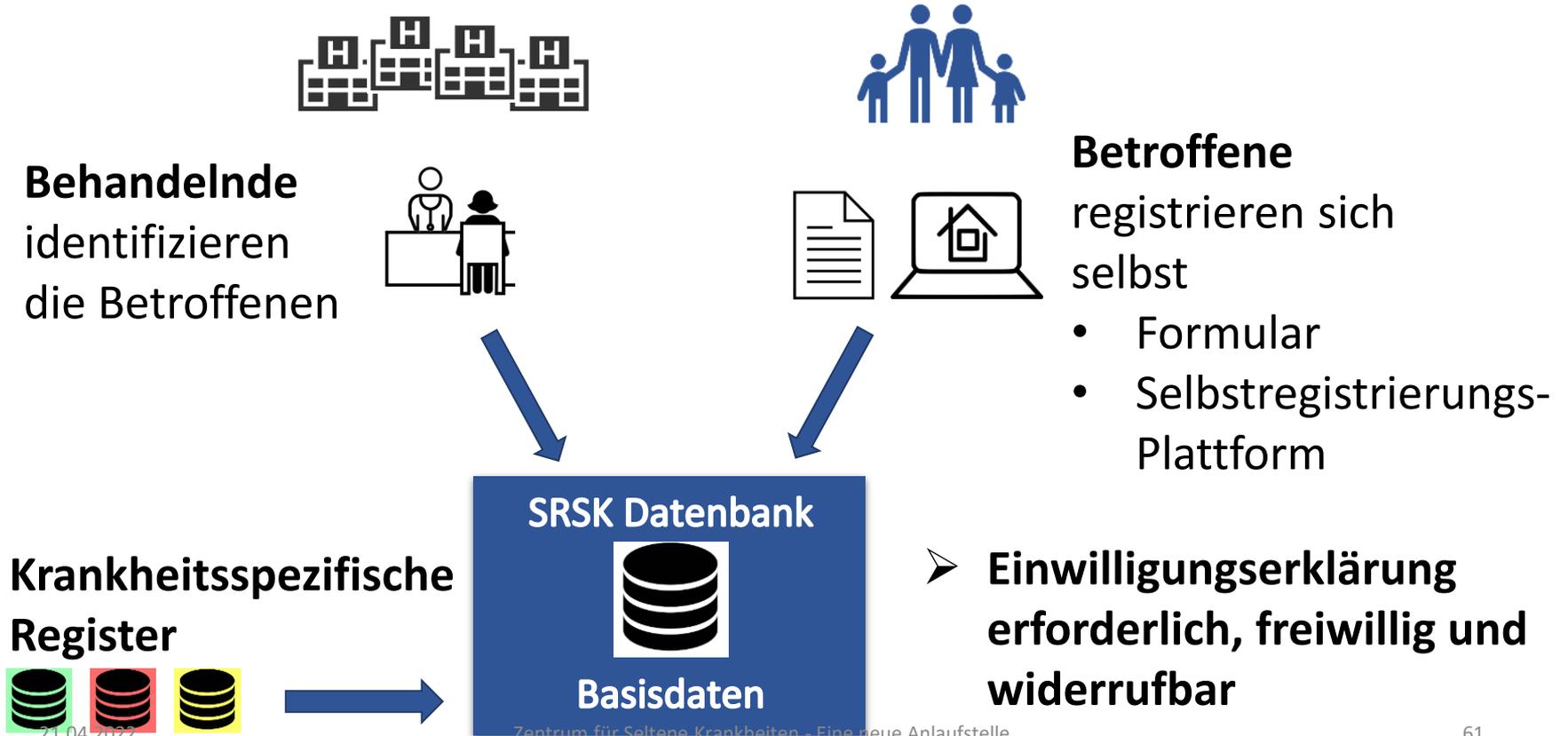
Arbeitsgruppe

## Mitglieder Steering Board

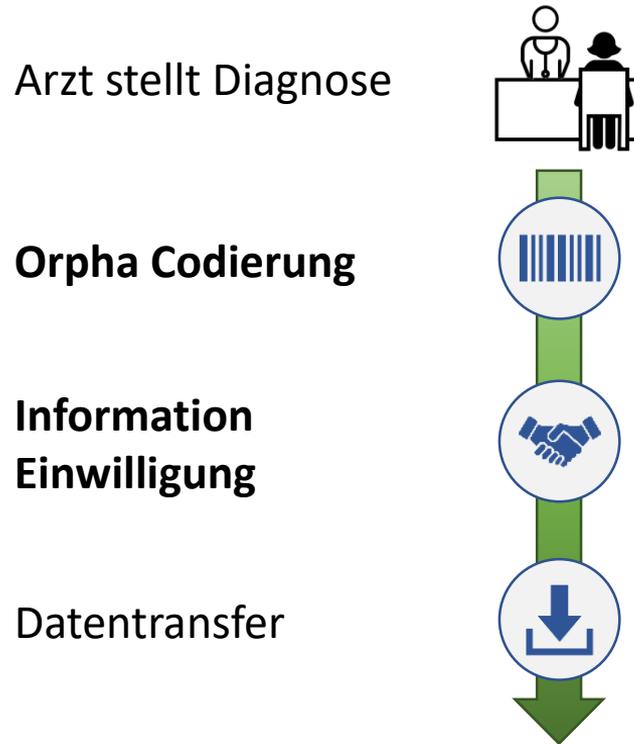
- Prof. Matthias Baumgartner, Präsident, kisp, Zürich
- Agnes Nienhaus, Vizepräsidentin, kosek
- Prof. Claudia Kühni, SRSK Direktorin, Uni Bern
- Dr. med. Andreas Wörner, UKKB, Basel
- Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, ZSK, Bern
- Prof. Dr. med. Hans Jung, USZ, Zürich
- Dr. med. Loredana D'Amato Sizonenko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

(SwissRDL)

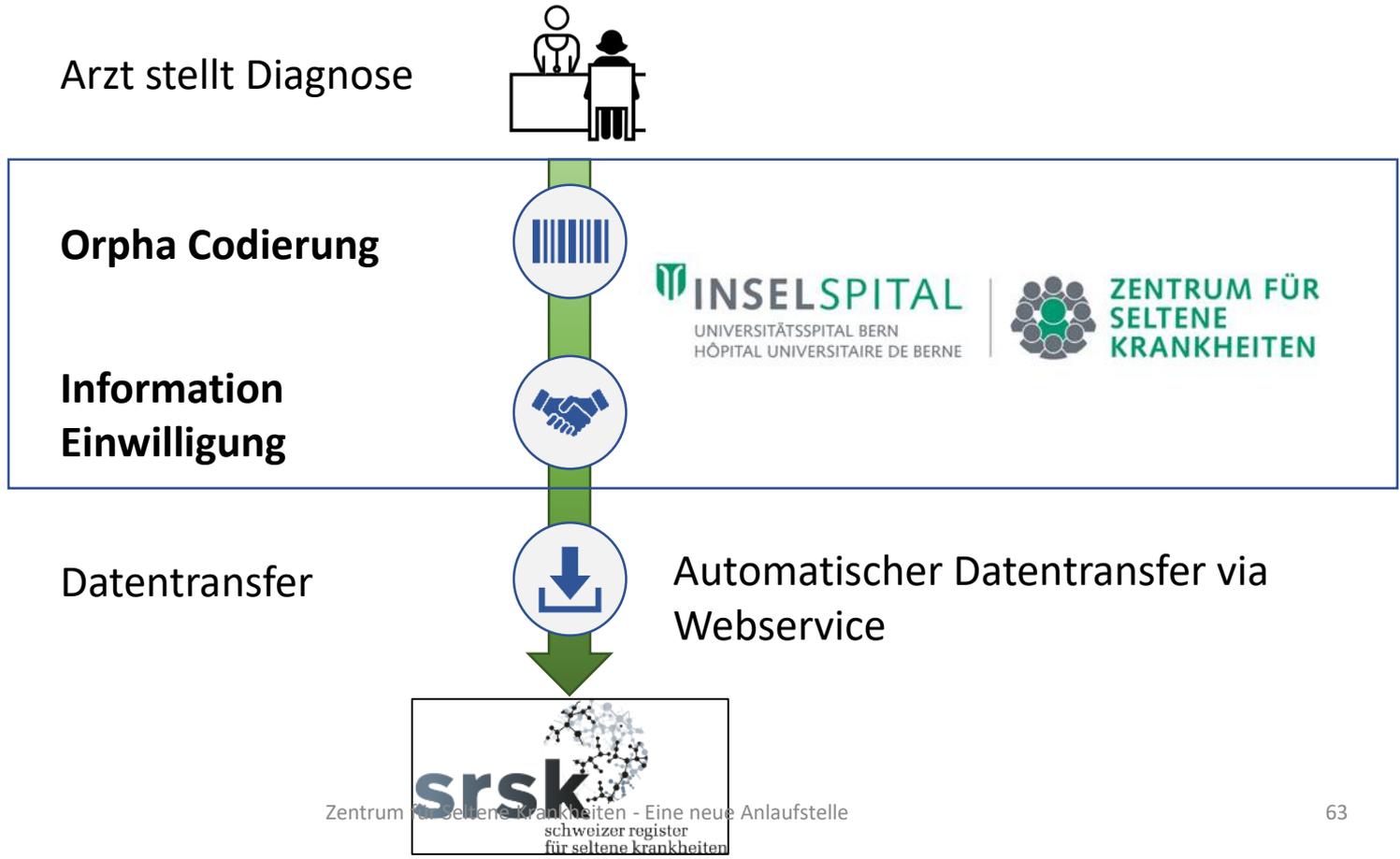
# Von wo kommen die Daten ins Register?



# Datensammlung in Spitälern/Praxen: Vorgehen



# Datensammlung in Spitälern/Praxen: Vorgehen



# Datensammlung in Spitälern / Praxen : Vorgehen

Arzt stellt Diagnose



**Orpha Codierung**



**Information  
Einwilligung**



Datentransfer



- Werden von SRSK zur Verfügung gestellt (E-Mail oder Download auf [www.rareisease.ch](http://www.rareisease.ch))
- Unterschriebene Einwilligung an SRSK senden.
- Anfrage an SRSK für Zugang zu Online Anwendung
- Manuelle Dateneingabe



# Manuelle Dateneingabe via Online Anwendung

The screenshot shows the 'Neuer Patient' form in the sdr application. The user is logged in as 'Fux, Michaela'. The form is for a patient in 'Demo Clinic: Demo Dept, Bern Schweiz'. The form is divided into several sections: 'Patientennummer' and 'Geburtsdatum' (with a calendar icon); 'Geschlecht' (dropdown menu); 'Vorname' and 'Nachname'; 'Nachname bei Geburt'; 'Strasse' and 'Hausnummer'; 'PLZ' and 'Ort'; 'Land' (dropdown menu) and 'E-Mail'; 'Telefon'; 'Korrespondenzsprache' (dropdown menu); 'GESETZLICHER VERTRETER' section with fields for 'Beziehung', 'Vorname', 'Nachname', 'Strasse', 'Nummer', 'PLZ', 'Stadt', 'Land' (dropdown menu), and 'E-Mail'; 'EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG' section with checkboxes for 'Patient informiert durch die Klinik', 'Einwilligungserklärung versendet durch SRKS', and 'Status Einwilligung' (dropdown menu), and date fields for 'Datum der Unterschrift', 'Datum der Ablehnung', and 'Datum des Widerrufs'; 'Vitalstatus' (dropdown menu) and 'Todesdatum' (calendar icon). At the bottom, there are 'Speichern' and 'Zurücksetzen' buttons.

The screenshot shows the 'Schweizer Register für Seltene Krankheiten: Formular für Klinische Daten' form. The user is logged in as 'Fux, Michaela'. The form is for a patient in 'Demo Clinic: Demo Dept, Bern Schweiz'. The patient's name is 'Michael Studer, 03.03.2008, Männlich', and the patient number is 'klghj'. The form is divided into several sections: 'Klassifizierung der seltenen Krankheit' with radio buttons for 'Diagnose', 'Krankheitsgeschichte', and 'Bemerkungen'; '1. ORPHAcode' section with a text input field and a note: 'Ein gültiger ORPA-Code ist erforderlich. Ungültige Werte werden automatisch gelöscht.'; 'Name der Diagnose' with a text input field; 'Orpha-Link' with a text input field; 'ORPHAcode Status' with a text input field; 'Klassifizierungsebene' with a text input field; and 'Art der Störung' with a text input field. At the bottom, there are 'Speichern', 'Unvollständig speichern', and 'Zurücksetzen' buttons.

# Beteiligte Zentren



Das Spital der  
Eleonorenstiftung



Ostschweizer Zentrum für seltene Krankheiten



# Welche Daten werden erfasst?

## Basisdaten

### Medizinische Daten:

Diagnosen (ORPHA code)

Basis der Diagnose

Molekulargenetische Information

Alter bei Beginn der Krankheit

### Administrative Daten:

Identifizierende Daten

IDs für Datenverknüpfung

Einwilligungserklärung

Behandelnde

Gesundheitseinrichtung

- Angaben, die schon in Krankenakten sind

# Gründe für das Sammeln von identifizierenden Personendaten

- Duplikate zu verhindern
- Betroffene untereinander zu vernetzen
- Betroffene für nationale und internationale Studien einladen
- Fragebögen an Betroffene zu verschicken
- Teilnahme an nationalen und internationalen Registernetzwerken ermöglichen
- Datenverknüpfung mit Routinedaten

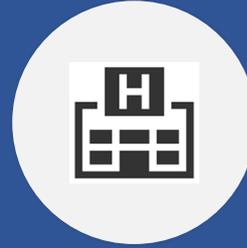
# Welche Versionen der Patiententinformation sind verfügbar?

- Für Erwachsene, Eltern, gesetzliche Vertreter, Jugendliche ab 14 Jahren und Kinder
- DE, FR und IT
- Variante, bei welcher Arzt und Betroffene unterschreibt
- Variante, bei welcher nur Betroffener unterschreibt

# Wer händigt Patienteninformation aus?



Medizinisches Personal



Medizinische Register



Patientenorganisationen



# Forschungsmöglichkeiten

## I. Sammeln und speichern von wenigen Basisdaten

Medizinische Daten

Administrative Daten

## II. Nutzen von vorhandenen Routinedaten (via Datenverknüpfung)

### **Bundesamt für Statistik:**

Bevölkerungsstatistik, Geburtenregister, Krankenhausstatistik, Todesursachenstatistik

**Spitäler:** klinische Data Warehouses (harmonisiert via SPHN)

## III. Integration von zusätzlich erhobenen Daten (Forschungsprojekte)

Detaillierte  
Daten aus  
spezialisierten  
Registern

aus Krankenakten

Fragebogen an Patienten  
oder Betreuende

Kostenanalysen

Randomisierte  
klinischen Studien

Beobachtungsstudien  
mit Patientenkontakt

Routine Finanzierung

Separate Finanzierung

# Herzlichen Dank

## Kontakt und weitere Informationen

[srdr@ispm.unibe.ch](mailto:srdr@ispm.unibe.ch)

[www.raredisease.ch](http://www.raredisease.ch)