

**ProRaris Internationaler Tag der seltenen Krankheiten 02.03.2019 in Basel
«Aus der Isolation ins Netzwerk»**

ProRaris ist ein gemeinnütziger Verein, welcher die Patientenorganisationen für seltene Krankheiten, die isolierten Patienten und Stiftungen, die sich der Thematik seltener Krankheiten widmen vereinigt. Der Dachverband ProRaris - Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz wurde 2010 gegründet. Er vertritt und wahrt die Interessen von betroffenen Patient/innen und deren Organisationen.

Themen

Vorstellung **UNIRARIS**, erste Patientenorganisation für isolierte Patienten, welche in Zusammenarbeit und Unterstützung mit ProRaris entstanden ist. Weitere Themen: Umsetzung des nationalen Konzepts für seltene Krankheiten, Vorstellung Netzwerk Rare Disease Nordwest und Zentralschweiz, Schnittstelle Pädiatrie, aktueller Stand Koordination seltene Krankheiten Kosek und Patientenregister.

Aus der Isolation ins Netzwerk: Hier geht es darum Patienten aus der Einsamkeit ihrer Krankheit zu holen, für schnellere und bessere Diagnosen. Die Wichtigkeit: Diagnose und Behandlung in den Vordergrund stellen. Sie möchten die Infos der Patienten bündeln und einen Zugang zu den Referenzzentren schaffen. Das Ziel: eine bessere Versorgung anbieten können. Es wurden einige Patienten vorgestellt, welche über die lange und schwierige Zeit ihrer Krankheit ohne Diagnose gesprochen haben. Gerade hier möchte die Patientenorganisation UniRaris ansetzen.

Des Weiteren gilt es auch den Stand, die Umsetzung des nationalen Konzepts für seltene Krankheiten aufzuzeigen. Akteure sind die Kosek, ProRaris, GDK, die Spitäler, Patientenorganisationen und weitere Teilnehmer. Versorgungsstrukturen sind zu definieren, die Referenzzentren, medizinische Schnittstellen und weitere, das alles wird nach und nach aufgebaut. Seit Mai 2018 gibt es in der Nordwest -und in der Zentralschweiz das Netzwerk Rare Disease. Zusammengeschlossen haben sich Basel, Basel-Land und Aarau.

Transition - Schnittstelle Pädiatrie Erwachsenenalter

Ein weiterer wichtiger Abschnitt seltener Krankheiten ist der Übergang von der Pädiatrie ins Erwachsenenalter in der Medizin. Man spricht hier von einer Transition. Es gibt erhebliche Betreuungsunterschiede vom Kind zum Erwachsenen. Erwachsene können sich besser äussern zu Diagnose und Therapie und somit auch selbst entscheiden. Bei den Kindern sind die Eltern und somit die Erziehungsberechtigten zuständig. Bis 18-jährig ist das Kinderspital zuständig. Danach könnten junge Erwachsene ins Erwachsenenenspital wechseln. Jedoch bleiben diese meistens im Kinderspital hängen. Zum einen, weil sie sich im Spital für Erwachsene nicht angesprochen fühlen und lieber von ihren bisherigen Ärzten betreut werden möchten. Sie fühlen sich allein gelassen und wissen nicht, wie und an wen sie sich wenden sollen. Hier könnte eine persönliche Übergabe helfen, um die Transition zu verbessern.

Patientenregister für seltene Krankheiten: srsk, Schweizer Register für seltene Krankheiten in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner vom Kinderspital Zürich

- Alle in der Schweiz wohnhaften Menschen mit seltenen Krankheiten (ohne Krebserkrankungen)
- Portal für Selbstmeldung
- Minimaler Datensatz → Epidemiologie Schweiz
- Einverständniserforderlich
- Zentrale Kontaktstelle für Studien → bessere Teilnahmemöglichkeit
- Bewilligung Ethikkommissionvorhanden
- Umsetzung an der Universität Bern, Prof. Claudia Kuehni