

## **ProRaris internationaler Tag der seltenen Krankheiten 06.03.2021**

### **Pilotprojekt Stoffwechsel und neuromuskuläre Krankheiten von Kosek – Vortrag ProRaris internationaler Tag der seltenen Krankheiten vom 06.03.2021**

Es gab über 160 Teilnehmer am virtuellen Anlass der ProRaris zu den seltenen Krankheiten.

Netzwerke und Referenzzentren sollen in den nächsten Jahren Schritt für Schritt aufgebaut werden. Die erste Etappe dazu bilden zwei Pilotprojekte, die als Vorbilder für die Umsetzung sämtlicher Bereiche dienen sollen.

#### **Ziel der Pilotprojekte**

In den Pilotprojekten geht es darum, für zwei grössere Krankheitsgruppen – die seltenen Stoffwechselkrankheiten und die seltenen neuromuskulären Krankheiten – jeweils ein schweizweites Netzwerk mit Referenzzentren zu schaffen und in einem Anerkennungsprozess die gefundenen Lösungen zu verankern. Ziel beider Projekte ist es, Versorgungslücken aufzudecken und Versorgungsmängel zu beheben. Alle beteiligten Akteure sind einzubeziehen um einen funktionierenden Anerkennungsprozess zu durchlaufen. Die Pilotprojekte sollen zeigen, welche Herausforderungen und Probleme auftreten und welche Ansätze bestehen, um einvernehmliche Lösungen zu erreichen.

Im Juli 2020 hat die kosek das Anerkennungsverfahren für die beiden Pilotprojekte lanciert. Institutionen, die sich für die Anerkennung als Referenzzentrum interessieren und sich innerhalb des jeweiligen Netzwerkes engagieren, können ihre Bewerbung bei der kosek eingeben. [Mehr Information zum Anerkennungsprozess](#)

Im Rahmen des Pilotprojekts, arbeiten die [Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselkrankheiten](#) (Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism - SGIEM) und die kosek zusammen, um ein nationales Versorgungsnetzwerk für angeborene Stoffwechselkrankheiten aufzubauen. Ein Versorgungsnetzwerk versteht sich als ein Zusammenschluss von verschiedenen Leistungserbringern. Darin sind alle für die Versorgung der Krankheitsgruppe wichtigen Institutionen, Spezialist/innen, Referenzzentren, weitere Spitäler wie auch ambulante Leistungserbringer (ärztliche wie nicht-ärztliche) und Patientenorganisationen vertreten.

So wie es aussieht gibt es 500'000 seltene Krankheiten in der Schweiz und jedes Jahr kommen 6000 dazu und nur für 5% gibt es eine Therapie. Davon schätzt man 1200 seltene Stoffwechselkrankheiten. Menschen mit seltenen Krankheiten vermissen häufig Beratung, Unterstützung, Diagnose und Therapie. Stoffwechselkrankheiten mit genetischen Defekten führen meist zu einer Anhäufung von Stoffwechselprodukten und Blockaden im Körper und dies kann auch zu Missbildungen führen, wie bei den neuromuskulären seltenen Krankheiten. Die Herausforderung ist die Komplexität der Abklärungen und Behandlungen für seltene Krankheiten. Dafür braucht es die speziellen Zentren und die Zusammenarbeit aller Akteure. Auch die Forschung ist gefordert, um Grenzen überwinden zu können mit neuen Therapien. Ein Referenzzentrum für seltene Stoffwechselkranke für die ganze Schweiz mit 3 Standorten in Zürich, Lausanne und Bern ist vorgesehen.

Die Finanzierung zu den Pilotprojekten ist noch nicht gesichert. Bis jetzt finanzieren sie sich hauptsächlich durch Spenden von Pharmafirmen. Auch sonst ist die Finanzierung der Referenzzentren und Umsetzung des nationalen Konzepts nur teilweise und begrenzt gesichert. Die Politik ist jetzt gefordert. Diese verweist auf die Kantone und Kantone auf andere Institutionen. Besondere Herausforderung ist die Umsetzung alle Akteure zusammenzubringen und ein Gesamtkonzept zu erstellen und aufzubauen.

Unter diesen Zentren wird auch ein nationales Register SRSK aufgebaut. Durch dieses sollte die Situation auch noch verbessert werden. Die Finanzierung dazu ist für 5 Jahre gesichert.

### **Vorstellung einer neuromuskulären Krankheit am Vortrag ProRaris**

Herr Knoblauch Vorstand einer Pat. Organisation für neuromuskuläre Krankheiten hat dazu über seine muskelkranke Tochter berichtet. Sie durfte an einer klinischen Studie teilnehmen und erhielt auch gleich das richtige Medikament dazu, wie sich im Laufe der Zeit herausstellte, weil sie sehr gut auf die Therapie ansprach und es ihr seitdem viel besser geht.

Von uns Patientenorganisationen wird erwartet, dass wir uns vermehrt einbringen und mit allen Beteiligten dieses Konzepts zusammenarbeiten. Was auch durchaus Sinn macht. Wir sind ein weiteres Glied im Ganzen zu den Referenzzentren und Netzwerken.

Wir, die Patientenorganisation befürworten den Austausch mit professionellen Stellen für seltene Krankheiten. Wir setzen uns aktiv für die Aufklärung und Informationen ein und wünschen uns eine schnelle Diagnose für die Patienten mit Morbus Fabry. Für Betroffene ist es enorm wichtig eine Anlaufstelle sowie zertifizierte Referenzzentren für seltene Krankheiten zu schaffen. Damit sie wissen, wohin sie sich wenden können, um Hilfe, Infos und eine schnelle Diagnose und Therapie für seltene Krankheiten zu erhalten.