



Bern, 17. Februar 2021

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

Bericht des Bundesrates

in Erfüllung der Postulate 18.3040 Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit NR vom 23. Februar 2018, 15.4181 Amherd Viola vom 17. Dezember 2015 sowie 10.4055 Humbel Ruth vom 16. Dezember 2010

Inhaltsverzeichnis

1	Zusammenfassung	4
2	Einleitung	6
2.1	Auftrag	6
2.2	Rechtliche Rahmenbedingungen	7
2.3	Nationales Konzept Seltene Krankheiten	8
2.3.1	Umsetzungsplan	9
2.3.2	Laufende Projekte und erzielte Fortschritte	10
2.4	Generelle Herausforderungen infolge der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen	11
2.5	Patientengruppen	12
2.5.1	Patienten mit krankheits(gruppen)spezifischer Organisation	12
2.5.2	Isolierte Patienten und Patientinnen	12
3	Ist- und Soll-Situation	13
3.1	Versorgung	13
3.1.1	Bezeichnung von Versorgungsstrukturen und Koordination medizinischer Leistungen	13
3.1.1.1	Bestandesaufnahme	13
3.1.1.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	16
3.1.2	Kodierung	20
3.1.2.1	Bestandesaufnahme	20
3.1.2.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	21
3.1.3	Register	21
3.1.3.1	Bestandesaufnahme	21
3.1.3.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	22
3.2	Vergütung	23
3.2.1	Arzneimittel	24
3.2.1.1	Bestandesaufnahme	24
3.2.1.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	26
3.2.2	Genetische Analysen	29
3.2.2.1	Bestandesaufnahme	29
3.2.2.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	31
3.2.3	Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen	32
3.3	Information (PatientInnen, Angehörige, Gesundheitsfachkräfte, weitere Stakeholder)	33
3.3.1	Bestandesaufnahme	33
3.3.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	35
3.4	Aus-, Weiter-, Fortbildung	38
3.4.1	Bestandesaufnahme	38
3.4.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	39
3.5	Forschung	40
3.5.1	Bestandesaufnahme	40
3.5.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	44
3.6	Internationale Anbindung in den Bereichen Diagnostik, Therapie, Versorgung	45
3.6.1	Bestandesaufnahme	45
3.6.2	Herausforderungen und Handlungsoptionen	47
4	Fazit	49
5	Anhang	52
5.1	Glossar	52
5.2	Abkürzungsverzeichnis	54

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

1 Zusammenfassung

In der Schweiz leiden mehr als 500 000¹ Menschen an einer seltenen Krankheit (SK). Das Paradox der seltenen Krankheiten ist, dass sie individuell selten sind, als Gruppe aber häufig auftreten. Die Versorgung und Integration von Menschen mit seltenen Krankheiten stellen das schweizerische Gesundheits- und Sozialversicherungssystem vor besondere Herausforderungen. Deshalb hat der Bundesrat unter Berücksichtigung der gesundheitspolitischen Prioritäten von «Gesundheit 2020» am 26. September 2014 das Nationale Konzept Seltene Krankheiten (NKSK) und am 4. Mai 2015 den dazugehörigen Umsetzungsplan verabschiedet.² Die Umsetzung lief am 31. Dezember 2019 aus. Das BAG begleitet noch nicht abschliessend umgesetzte Massnahmen um weitere zwei Jahre.

Mit dem Postulat 18.3040 «Gesetzliche Grundlage für die Sicherstellung der Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten» wird der Bundesrat mit der Erstellung eines Berichts beauftragt. Dieser soll aufzeigen, welche gesetzlichen Anpassungen und finanziellen Rahmenbedingungen zur Verbesserung der Versorgung im Bereich seltener Krankheiten nötig sind. Die Begründung des Auftrags ist, dass die rechtlichen Rahmenbedingungen für die Durchführung eines derart breiten und komplexen Public-Health-Projekts ungenügend seien. Bei vielen Massnahmen des NKSK würden der gesetzliche Auftrag wie auch die rechtlichen Voraussetzungen fehlen, um Projekte durchführen oder solche finanziell durch den Bund unterstützen zu können. Das Postulat 15.4181 «Konsequenzen einer fehlenden Regelung im Übergang von der IV ins KVG-Regime» und das Postulat 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» stehen in engem Zusammenhang mit der Thematik des Postulats 18.3040. Sie werden deshalb in diesem Bericht ebenfalls behandelt.

Der Bericht stellt die konkreten Herausforderungen dar, die sich bei seltenen Krankheiten stellen. Dabei hat sich gezeigt, dass sich die Handlungsoptionen gesetzgeberischer und finanzieller Art weitgehend auf die Versorgung, die Vergütung und die Information konzentrieren. Derzeit ist die Bezeichnung spezialisierter Versorgungsstrukturen im Gange. Es wird sich herausstellen, ob der auf Freiwilligkeit beruhende Prozess gelingt. Falls nicht, muss geprüft werden, ob es einer gesetzlichen Grundlage auf Bundesebene bedarf. Nicht geklärt ist derzeit die Finanzierung für die langfristige Sicherung des Fortbestands der Bezeichnungs-/Anerkennungs- und Reevaluationsstelle für die spezialisierten Versorgungsstrukturen im Rahmen der kantonalen Zuständigkeit. Handlungsbedarf gibt es möglicherweise auch im Zusammenhang mit der Abgeltung koordinativer Leistungen zur Versorgung von Betroffenen. Ist der Pflichtleistungscharakter unbestritten, sind hier die Tarifpartner gefordert. Was die Umsetzung von Preismodellen (insbesondere bei Arzneimitteln) betrifft, so erwägt der Bundesrat im Rahmen des zweiten Paketes von Massnahmen zur Kostendämpfung die rechtlichen Grundlagen zu festigen. Die geltenden Ordnungsbestimmungen zur Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall³ wurden 2020 im Rahmen einer Evaluation⁴ überprüft. Dagegen fehlt eine bundesgesetzliche Grundlage für die Vergütung der Kosten genetischer Analysen, die nur der Bestätigung einer klinischen Diagnose bzw. gemeinsam mit einer Präimplantationsdiagnostik (PID) einer Trägerabklärung im Hinblick auf eine Schwangerschaft dienen. Für die Finanzierung der Aufbereitung und Verbreitung von Informationen für Betroffene und Gesundheitsfachpersonen gibt es bislang ebenfalls keine gesetzliche Grundlage. Dies betrifft die Helplines, Orphanet und die Patientenorganisationen. Ihre Expertise ist nicht nur bei der Information und Beratung unerlässlich, sondern auch in der Versorgung. Hier wäre die Schaffung einer gesetzlichen Grundlage (analog zum Konsumentenschutz oder bei Gleichstellungsfragen), die gegebenenfalls

¹ Schweizerischer Bundesrat, Nationales Konzept Seltene Krankheiten, Bern, 2014; 2.4 Epidemiologie. Geschätzter Medianwert für die Prävalenz seltener Krankheiten in der Schweiz 2012: 582'450.

² Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Politische Aufträge & Aktionspläne > Nationales Konzept Seltene Krankheiten (Stand 07.10.2019).

³ Artikel 71a – 71d der Verordnung vom 27. Juni 1995 über die Krankenversicherung (KVV), SR 832.102

⁴ Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Das BAG > Publikationen > Evaluationsberichte > Kranken- und Unfallversicherung (Stand 21.12.2020)

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

eine finanzielle Unterstützung zulassen würde, zu prüfen. Auch der Bericht «Patientenrechte und Patientenpartizipation»⁵ vom 24. Juni 2015 zeigte eine solche Handlungsmöglichkeit auf.

⁵ Patientenrechte und Patientenpartizipation in der Schweiz, Bericht in Erfüllung der Postulate 12.3100 Kessler, 12.3124 Gilli und 12.3207 Steiert vom 24. Juni 2015, abrufbar unter: www.bag.admin.ch > bag > de > home > medizin-und-forschung > patientenrechte > patientenrechte-schweiz (Stand 6.7.2020)

2 Einleitung

In der Schweiz leiden mehr als 500 000 Menschen an einer SK, viele von ihnen sind Kinder. Gemäss internationaler Übereinkunft gilt eine Krankheit dann als selten, wenn fünf oder weniger Personen auf 10 000 Einwohner von einer Krankheit betroffen sind und die Krankheit lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist.⁶ Die meisten der 6179 in der Orphanet-Datenbank⁷ aufgeführten seltenen Krankheiten («unique rare diseases» ohne seltene Krebsarten, Infektionskrankheiten und Vergiftungen) betreffen aber nur eine von 1 Million Menschen (84,5 Prozent).⁸ Entsprechend hat die Medizin oft Mühe, eine solche Krankheit rechtzeitig zu erkennen und adäquat zu behandeln. Aus den im September 2019 veröffentlichten Zahlen von Orphanet geht auch hervor, dass 77,3 bis 80,7 Prozent der Krankheitslast auf 4,2 Prozent (n=149) der Krankheiten entfällt, die eine Prävalenz von 1 bis 5 Personen pro 10 000 betreffen. 71,9 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt, 69,9 Prozent beginnen immer im Kindheitsalter.

2.1 Auftrag

Mit der Annahme des **Postulats 18.3040 «Gesetzliche Grundlage für die Sicherstellung der Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten»** der Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit vom 23. Februar 2018 beauftragte der Nationalrat den Bundesrat am 9. September 2018 mit der Erstellung eines Berichts. Dieser soll aufzeigen, welche gesetzlichen Anpassungen und finanziellen Rahmenbedingungen zur Verbesserung der Versorgung im Bereich seltener Krankheiten nötig sind. Das Postulat 15.4181 «Konsequenzen einer fehlenden Regelung im Übergang von der IV ins KVG-Regime» vom 17. Dezember 2015 und das Postulat 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» vom 16. Dezember 2010 stehen in engem Zusammenhang mit der Thematik des Postulats 18.3040. Sie werden deshalb in diesem Bericht ebenfalls behandelt.

Mit dem **Postulat 18.3040** wird der Bundesrat beauftragt, in einem Bericht aufzuzeigen, welche gesetzlichen Anpassungen und finanziellen Rahmenbedingungen zur Verbesserung der Versorgung im Bereich seltener Krankheiten nötig sind. Als Begründung wird festgehalten, dass die Versorgung bei seltenen Krankheiten eine Public-Health-Aufgabe sei. Die rechtlichen Rahmenbedingungen für die Durchführung eines derart breiten und komplexen Public-Health-Projekts seien ungenügend. Bei einer ganzen Reihe der 19 Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten würden der gesetzliche Auftrag wie auch die rechtlichen Voraussetzungen fehlen, um Projekte durchführen oder solche finanziell durch den Bund unterstützen zu können. Wegen der fehlenden rechtlichen Grundlagen seien Projektmittel für die Verbesserung der Versorgung allein durch die Projektbeteiligten aufzubringen. Um die Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten sicherzustellen, soll deshalb geprüft werden, wo gesetzlicher Handlungsbedarf besteht.

Das **Postulat 15.4181 «Konsequenzen einer fehlenden Regelung im Übergang von der IV ins KVG-Regime»** vom 17. Dezember 2015 wurde vom Nationalrat am 28. September 2017 angenommen. Der Bundesrat wird gebeten, einen Bericht vorzulegen, der aufzeigt, wie häufig es für Patienten mit seltenen Krankheiten, die nach dem 20. Lebensjahr von der IV ins KVG-Regime wechseln müssen, zu Problemen oder Konflikten mit den Krankenversicherern kommt und ob es bei gewissen Krankheiten häufiger vorkommt als bei anderen. Zudem sind die Konsequenzen (Kosten) für die Betroffenen aufzuzeigen. Ebenfalls sollen Mängel bzw. Lücken in der Gesetzgebung in Bezug auf die Vergütung von Therapien am Übergang von IV zu KVG dargestellt werden.

⁶ NKS, 2.3 Definition einer seltenen Krankheit.

⁷ Abrufbar unter: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> (Stand 07.10.2019).

⁸ European Journal of Human Genetics, United Kingdom, September 2019, Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database, www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0 (Stand 14.10.2020).

Begründet wird das Postulat, damit, dass die Invalidenversicherung die Kosten der medizinischen Leistungen bei Patienten mit Geburtsgebrechen bis zum 20. Lebensjahr übernehme. Ab diesem Zeitpunkt erlösche die Leistungspflicht der IV gemäss Bundesgesetz vom 19. Juni 1959 über die Invalidenversicherung (IVG).⁹ Danach würden in der Regel die Krankenversicherer die Kosten übernehmen, die bis dahin von der IV erbracht wurden. Es sei bekannt, dass es beim Übergang von der IV ins KVG-Regime zu Problemen und Unklarheiten kommt.

Zum Thema Übergang von der Invalidenversicherung zur Krankenversicherung wurden in den vergangenen Jahren bereits mehrere Vorstösse eingereicht (Interpellation Carobbio Guscelli 14.3992 «Keine Rückerstattung der Medikamentenkosten nach dem Übergang von der IV ins KVG-Regime für Versicherte nach dem 20. Geburtstag»; Motion Rossini 11.3263 «Sozialversicherungen koordinieren und Leistungen garantieren»; Motion der Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit des Nationalrates «09.3977 Invalidenversicherung. Anspruch auf medizinische Massnahmen für Geburtsgebrechen nach dem 20. Altersjahr (07.451 Invalidenversicherung. Anspruch auf medizinische Massnahmen für Geburtsgebrechen nach dem 20. Altersjahr)»; Motion Rossini 07.3472 «Cystische Fibrose. Deckung der Kosten für die Ernährung»). Auch in der Interpellation Herzog 18.4213 «Veraltete Liste der Medikamente gegen Geburtsgebrechen?» geht es um den Übergang von der Invalidenversicherung zur Krankenversicherung.

Der Nationalrat nahm das **Postulat 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten»** vom 16. Dezember 2010 am 18. März 2011 an. Darin wird der Bundesrat beauftragt, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine nationale Strategie für seltene Krankheiten zu erarbeiten. Ziel ist es, dass Patienten mit seltenen Krankheiten in der ganzen Schweiz medizinisch gleich gut versorgt werden. Dies beinhaltet eine rechtzeitige Diagnostik, eine zweckmässige Behandlung, den rechtsgleichen Zugang zu wirksamen, evidenzbasierenden Therapien und Arzneimitteln. Dazu braucht es eine Koordination der Fachkräfte, den Einbezug von Informations- und Kommunikationstechnologien für den Wissenstransfer sowie die Zusammenarbeit bundesweit wie auf internationaler Ebene.

Dieses Postulat gab (gemeinsam mit dem am 15. Juni 2015 abgeschriebenen Postulat 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit») den Anstoss für die Ausarbeitung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten. Dem Antrag des Bundesrats auf Abschreibung des Postulats 10.4055 vom 6. März 2015 gab der Nationalrat nicht statt. Grund war die noch nicht erfolgte Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten.

2.2 Rechtliche Rahmenbedingungen

Die Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft vom 18. April 1999 (BV)¹⁰ regelt die Verteilung der Kompetenzen für das Gesundheitswesen zwischen Bund und Kantonen. Der Bund erfüllt nur jene Aufgaben, die ihm die BV zuweist.¹¹ So hat der Bund im Rahmen seiner Zuständigkeiten Massnahmen zum Schutz der Gesundheit zu treffen.¹² Er erlässt Vorschriften über den Umgang mit Lebensmitteln sowie mit Heilmitteln, Betäubungsmitteln, Organismen, Chemikalien und Gegenständen, welche die Gesundheit gefährden können, wie auch über die Bekämpfung übertragbarer, stark verbreiteter oder bösartiger Krankheiten von Menschen und Tieren und den Schutz vor ionisierenden Strahlen. Im Weiteren erlässt der Bund Vorschriften über die Forschung am Menschen¹³, zur Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Human- und Ausserhumanbereich¹⁴ sowie zur Transplantationsmedizin¹⁵. Auch das

⁹ SR 831.20

¹⁰ SR 101

¹¹ Art. 42 Abs. 1 BV i. V. m. Art. 3 BV

¹² Art. 118 BV

¹³ Art. 118b BV

¹⁴ Art. 119 und 120 BV

¹⁵ Art. 119a BV

Sozialversicherungsrecht wird auf Bundesebene geregelt: die Alters-, Hinterlassenen- und Invalidenversicherung¹⁶, die berufliche Vorsorge¹⁷, die Arbeitslosenversicherung¹⁸, die Mutterschaftsversicherung¹⁹ und die Kranken- und Unfallversicherung²⁰.

Für die Gesundheitsversorgung sind die Kantone zuständig. Sie haben dafür zu sorgen, dass die medizinische Versorgung für alle Kantonseinwohnerinnen und –einwohner sichergestellt ist. Einzelne Vorschriften im Bundesgesetz vom 18. März 1994 über die Krankenversicherung (KVG)²¹ schränken die kantonale Autonomie in gewissem Rahmen ein, insbesondere in der stationären Versorgung.²² Diese Vorschriften geben gewisse Kriterien für die Ausgestaltung der Spitalversorgung vor.

Die dargelegte Kompetenzverteilung gilt auch für den Bereich der seltenen Krankheiten. Wie sie sich im Einzelnen auf die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten und weitere Aspekte auswirkt, wird im Kapitel 3 ausgeführt.

2.3 Nationales Konzept Seltene Krankheiten

Um Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen zu unterstützen, hat der Bundesrat in Erfüllung der Postulate 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» (NKSK) und 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit» am 15. Oktober 2014 das Nationale Konzept Seltene Krankheiten verabschiedet. Dieses folgt den gesundheitspolitischen Prioritäten «Gesundheit 2020» des Bundesrats. Unter Einbezug der Kantone und weiterer Hauptakteure hat das Eidgenössische Departement des Innern (EDI) einen Umsetzungsplan für das NKSK erstellt. Der Bundesrat verabschiedete diesen am 13. Mai 2015.

Ursprünglich vorgesehen war, die Umsetzung bis Ende 2017 abzuschliessen. Diese Frist liess sich nicht einhalten, da die Umsetzung der zentralen Massnahme für die Bezeichnung von Referenzzentren (RefZ) und Versorgungsnetzwerken um zwei Jahre in Verzug geraten war. Die Umsetzung wurde deshalb um zwei Jahre bis am 31. Dezember 2019 verlängert. Ab 2020 begleitet das BAG die noch nicht abgeschlossenen Massnahmen weiter.

Die übergeordneten Ziele des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten sind folgende:

1. Diagnosestellung innert nützlicher Frist.
2. Sicherstellung einer qualitativ guten Versorgung über den gesamten Krankheitsverlauf.
3. Unterstützung und Stärkung der für Patienten, Patientinnen und Angehörige verfügbaren Ressourcen.
4. Sicherstellung einer sozioprofessionellen Unterstützung der PatientInnen in administrativen Belangen.
5. Förderung und gezielte Beteiligung der Schweiz an internationaler Forschung.

Anlässlich der Verlängerung bis Dezember 2019 wurde folgendes Ziel ergänzt:

6. Internationale Einbettung von Schweizer Einrichtungen in den Bereichen Diagnostik, Therapie und Versorgung

¹⁶ Art. 112 BV

¹⁷ Art. 113 BV

¹⁸ Art. 114 BV

¹⁹ Art. 116 BV

²⁰ Art. 117 BV

²¹ SR 832.10

²² vgl. Art. 39 und 41a KVG

2.3.1 Umsetzungsplan

Unter der Federführung des BAG koordinierten die beteiligten Akteure wie das Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)²³, ProRaris²⁴ und Orphanet Schweiz²⁵ die Erarbeitung der Umsetzungsplanung zum Nationalen Konzept Seltene Krankheiten.²⁶ Diese wurde in vier Teilprojekte mit Teilprojektzielen gegliedert, die für die Jahre 2018 und 2019 mit einem fünften Teilprojekt ergänzt wurden.

Überblick über den Umsetzungsplan (2015 bis 2019)

Nr.	Teilprojekt	Teilprojektziele
1	Bezeichnung von Versorgungsstrukturen ²⁷ Wirksame Kodierung Patientenunterstützung Register	<ul style="list-style-type: none"> • Publikation einer Liste bezeichneter Versorgungsstrukturen • Bereitstellung angemessener Kodierungsinstrumente • Koordination in den Referenzzentren / Versorgungsstrukturen • CH-Register für SK funktioniert, Finanzierung ist gesichert
2	Kostenübernahme	<ul style="list-style-type: none"> • Gestraffte Verfahren zur Vergütung von Arzneimitteln ausserhalb der Spezialitätenliste • Vergütung präsymptomatischer Genanalysen bei Familienangehörigen ist geklärt • Geburtsgebrechenliste ist angepasst • Geburtsgebrechenmedikamentenliste ist angepasst
3	Information Einbindung der Patientenorganisationen	<ul style="list-style-type: none"> • Der Fortbestand von Orphanet Schweiz ist nachhaltig gesichert • Strategie zur nachhaltigen Informationsvermittlung ist ausgearbeitet und wird umgesetzt • Gesundheitsfachleute sind für die Thematik der seltenen Krankheiten sensibilisiert und angemessen über spezialisierte Versorgungsstrukturen informiert • Patienten und Angehörige verfügen wohnortsnah über Koordinations- u. Orientierungshilfen • Selbsthilfe wird gestärkt • Betreuende Angehörige werden angemessen unterstützt
4	Ausbildung und Wissenstransfer Forschung	<ul style="list-style-type: none"> • Verbesserung der Ausbildung der Gesundheitsfachleute • Weiter- und Fortbildung in den Versorgungsstrukturen • Patientinnen und Patienten haben und kennen die Möglichkeit, sich über geplante und laufende Studien im Bereich der SK in der Schweiz und im benachbarten Ausland zu informieren. • Zusammenarbeit von Forschung und Versorgungsstrukturen funktioniert
5	Internationale Vernetzung	<ul style="list-style-type: none"> • Referenzzentren / Versorgungsnetzwerke beteiligen sich an internationalen / EU-Programmen (Bsp. Horizon 2020)

²³ Webseite der SAMW: <https://www.samw.ch/de.html> (Stand: 07.10.2019).

²⁴ Webseite von ProRaris: <https://www.proraris.ch/de/homepage.html> (Stand: 07.10.2019).

²⁵ Webseite von Orphanet Schweiz: <http://www.orpha.net/national/CH-DE/index/startseite/> (Stand: 07.10.2019).

²⁶ Bundesamt für Gesundheit, Bern 2015, Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten, Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Politische Aufträge & Aktionspläne > Nationales Konzept Seltene Krankheiten > Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten (PDF), Kapitel 2.1.

²⁷ Vgl. Kapitel 3.1.1

2.3.2 Laufende Projekte und erzielte Fortschritte

Nachstehender Überblick zeigt, welche Fortschritte in den einzelnen Teilprojekten bis Ende 2019 erzielt wurden. Im Detail werden diese in Kapitel 3 erörtert.

Nr.	Teilprojekt	Fortschritte
1	<p>Bezeichnung von Versorgungsstrukturen Patientenunterstützung</p> <p>Kodierung</p> <p>Register</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Bericht der SAMW über den Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie die Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren²⁸ • Gründung der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) im Juni 2017 als für die Bezeichnung von Versorgungsstrukturen zuständige Stelle • Ausarbeitung der für die kosek-Bezeichnung / Anerkennung zu erfüllenden Kriterien • Seit 2018 laufende Pilotphase für den Aufbau von Referenzzentren / Versorgungsnetzwerken am Beispiel zweier Krankheitsgruppen • Lancierung eines Netzwerks von krankheitsübergreifenden Diagnosezentren für seltene Krankheiten im Januar 2019 • Anerkennung von sechs krankheitsübergreifenden (Diagnose-) Zentren im Juni 2020 • Darstellung des Ist-Zustands der Kodierung im Bericht des Bundesamtes für Statistik (BFS) <i>Kodierungssysteme Nationales Konzept Seltene Krankheiten</i> • Lancierung eines Schweizer Registers Seltene Krankheiten im Jahr 2019 nach erfolgter Genehmigung durch die Ethikkommission Bern
2	Kostenübernahme	<ul style="list-style-type: none"> • Inkrafttreten der revidierten Art. 71a – 71d KVV Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall am 1. März 2017 • Kostengutspracheformular für Anträge nach Art. 71a – 71d KVV der Schweizerischen Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV)²⁹ • Tool zur Vereinheitlichung der Bewertung von Anträgen nach Art. 71a – 71d KVV zuhanden der Vertrauensärzte³⁰ • Evaluation der revidierten Art. 71a – 71d KVV (2019 bis 2020) • Kostengutspracheformular für Anträge gemäss Orphan Disease-Position der Analysenliste der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) • Geplantes Inkrafttreten der revidierten Liste der Geburtsgebrechen (GG-Liste) gemeinsam mit der Revision des IVG per 1. Januar 2022
3	Information Einbindung der Patientenorganisationen	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluation von Orphanet • Stärkung der Synergien in der Selbsthilfe • Veröffentlichung einer Ausgabe der BAG-Publikation spectra mit Schwerpunkt Seltene Krankheiten im April 2018³¹ • Lancierung eines Projekts zur Erhebung wohnortsnaher Anlaufstellen für die nichtmedizinische Beratung

²⁸ Referenzzentren Seltene Krankheiten. Bericht zuhanden des BAG (2016). Abrufbar unter: www.samw.ch > Publikationen > Empfehlungen (Stand 07.10.2019).

²⁹ Kostengutsprache-Formular zu Art. 71a-d KVV der Schweizerischen Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte. Abrufbar unter https://www.vertrauensaezte.ch/tools/dynaforms_kv71/ (Stand 15.7.2020)

³⁰ OLUtool NonOnko Version 3.2 von Januar 2020. Abrufbar unter https://www.vertrauensaezte.ch/expertcom/71kvv/updmay18/olutool_nononko_3_2.pdf, (Stand 16.7.2020)

³¹ spectra 120 - Seltene Krankheiten, Mai 2018. Abrufbar unter: http://www.spectra-online.ch/de/footer/archiv_0/pdf-archiv/120-seltene-krankheiten-86-25.html (Stand 07.10.2019).

		<ul style="list-style-type: none"> • Gründung des Vereins Unirares³² für isolierte PatientInnen in der Romandie im 1. Halbjahr 2018
4	Ausbildung und Forschung	<ul style="list-style-type: none"> • Verankerung der Seltene Krankheiten im Lernzielkatalog Humanmedizin • Weiterbildung für Medizinische Praxisassistentinnen zur medizinischen Praxiskoordinatorin für chronisch-krankte Patienten • Neue Version des Swiss National Clinical Trial Portals³³ ist online
5	Internationale Vernetzung	<ul style="list-style-type: none"> • Erhebung der internationalen Vernetzung von Experten im Bereich der seltenen Krankheiten im 1. Quartal 2018

2.4 Generelle Herausforderungen infolge der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen

Das Paradox der seltenen Krankheiten ist, dass sie als Gruppe häufig auftreten. Nur individuell sind sie selten, in der Mehrzahl sogar extrem selten.³⁴ Menschen mit seltenen Erkrankungen zählen zu den besonders vulnerablen Bevölkerungsgruppen.³⁵

- Die Zahl der Patientinnen und Patienten mit einer spezifischen seltenen Erkrankung ist gering oder extrem gering.
- Diese Patienten und Patientinnen sind überregional verteilt.³⁶ Die Durchführung von Studien ist deshalb schwierig und muss fast immer grenzüberschreitend erfolgen.
- Die Expertinnen und Experten, die an einer spezifischen seltenen Krankheit arbeiten, sind ebenso selten wie die Patienten und Patientinnen.³⁷ Für eine konstruktive und koordinierte nationale und internationale Zusammenarbeit gilt es, institutionelle, (vergütungs)rechtliche und zahlreiche weitere Hürden zu überwinden.
- Schwierigkeiten bestehen vor allem hinsichtlich der Diagnosestellung, der Verfügbarkeit relevanter Informationen und des Zugangs zu Facheinrichtungen und Experten.³⁸
- Kaum eine seltene Krankheit lässt sich nach einem allgemeingültigen Therapieprotokoll behandeln. Eine umfassende, multidisziplinäre Betreuung der Betroffenen und ihrer Angehörigen ist deshalb besonders wichtig.³⁹
- Die Verbreitung von leicht zugänglichen und verständlichen Informationen zuhanden einer kleinen Zahl von einer spezifischen Krankheit Betroffener ist äusserst schwierig.⁴⁰
- In der bestehenden sozioprofessionellen Beratung sind die Fachpersonen kaum für Probleme sensibilisiert, die infolge der Seltenheit einzelner Krankheiten auftreten.⁴¹
- Patienten, Patientinnen und Angehörige fühlen sich mit ihrer Krankheit oft alleine gelassen.⁴² Dies gilt in besonderem Masse im Zusammenhang mit extrem seltenen Krankheiten.

³² Webseite von Unirares: <https://www.unirares.ch/> (Stand 07.10.2019).

³³ Webseite des Swiss National Clinical Trials Portal: <https://www.kofam.ch/de/studienportal/> (Stand 07.10.2019).

³⁴ Vgl. [Einleitung](#).

³⁵ Deutscher Ethikrat, Berlin 2018, Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen, Seite 2.

³⁶ [Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen](#), Bonn 2013, Vorwort. Abrufbar unter: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (Stand: 08.10.2019).

³⁷ Ebenda.

³⁸ [kosek Schweiz](#). Abrufbar unter: <https://www.kosekschweiz.ch/grundlagen/was-sind-seltene-krankheiten> (Stand 08.10.2019).

³⁹ Saskia Karg, 30.8.2017. Abrufbar unter: <https://blog.careum.ch/seltene-krankheiten/> (Stand 08.10.2019).

⁴⁰ «... (es) wird kritisiert, dass die Informationen schwierig zugänglich sind (Suchfunktion ungenügend). Die Texte sind nicht patientengerecht formuliert und teilweise sind die Informationen nicht auf dem neusten Stand.», Auswertung der Gruppenarbeiten im Rahmen der Patientenveranstaltung «Beratungs- und Informationsangebote für Patienten und Patientinnen mit seltenen Krankheiten – heute und in Zukunft», ProRaris, September 2018.

⁴¹ Vgl. [Spectra 120, BAG Mai 2018, S. 6](#). Abrufbar unter: http://www.spectra-online.ch/admin/data/files/issue/pdf/86/spectra_120_mai_de_web.pdf?lm=1525267933 (Stand 08.10.2019).

⁴² [Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen](#), Vorwort. Abrufbar unter: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (Stand: 08.10.2019).

2.5 Patientengruppen

Im Rahmen der Umsetzungsarbeiten zum Nationalen Konzept Seltene Krankheiten hat ProRaris - unterstützt vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) - am 15. September 2018 eine Patientenveranstaltung durchgeführt.⁴³ Thema des Anlasses war «Von der Erfahrung der Betroffenen lernen». Vertreten waren sowohl Mitglieder von krankheitsspezifischen Patientenorganisationen als auch Betroffene, für die es keine solche Organisation gibt. Es zeigte sich, dass den beiden Gruppen nicht die gleichen Angebote zur Bewältigung ihrer krankheitsbedingten Probleme zur Verfügung stehen.

2.5.1 Patienten mit krankheits(gruppen)spezifischer Organisation

Die Selbsthilfe spielt bei den seltenen Krankheiten sowohl für die Betroffenen als auch für die Akteure des Gesundheitswesens eine noch entscheidendere Rolle als bei häufigen Krankheiten. Nicht nur die Fachpersonen, sondern auch Patienten, Patientinnen und ihre Angehörigen sind auf dem Gebiet ihrer Erkrankung wichtige Wissensträger. Selbsthilfeorganisationen bündeln das Erfahrungswissen Betroffener mit der Expertise von Leistungserbringern und bereiten diese Informationen auf.

Wegen der geringen Zahl der von einer einzelnen Krankheit(sgruppe) betroffenen Personen geht die organisierte Vernetzung oft weit über nationale Grenzen hinaus. Dank der neuen technischen Möglichkeiten sind die Patienten und Patientinnen nicht nur schweizweit, sondern oft auch weltweit miteinander verbunden. Mitglieder von Selbsthilfeorganisationen haben Zugriff auf breit gefächerte Informationen über krankheits(gruppen)spezifische Versorgung, Experten, Empfehlungen für die Bewältigung ihres Alltags, sozioprofessionelle und viele andere für sie wichtige Belange. Darüber hinaus können sie sich im direkten Kontakt oder zumindest virtuell über Probleme und ihre Bewältigung austauschen. Auf diese Weise gelingt es ihnen, lösungsorientierte Strategien zu entwickeln. Aus Einzelaussagen von Betroffenen lässt sich schliessen, dass sich die Lebensqualität im Alltag dank der Mitgliedschaft bei einer Selbsthilfeorganisation ganz erheblich verbessert.

2.5.2 Isolierte Patienten und Patientinnen

Wenn eine Krankheit

- sehr selten und selbst bei medizinischen Fachkräften wenig bekannt ist und / oder
- nicht auf der Geburtsgebrechenliste aufgeführt ist und / oder
- (noch) keine Diagnose gestellt werden konnte und

deshalb

- keine passende Patientenorganisation existiert und / oder
- in Beratungsstellen als Krankheit nicht bekannt ist, und / oder
- die Symptome und Beschwerden als Simulation bezeichnet werden und / oder
- gravierende Folgen im Alltag hat,

ist es deutlich schwieriger als bei häufigen Krankheiten,

- Ansprüche bei den Sozialversicherungen geltend zu machen,
- auf Verständnis im schulischen / beruflichen Umfeld zählen zu können,
- sozial integriert zu bleiben / zu werden.

Solche Patienten und Patientinnen, die keiner krankheits(gruppen)spezifischen Patientenorganisation angeschlossen sind, fühlen sich oft isoliert. Die Schweiz ist ein kleines Land, und oft reicht die Zahl der Patienten und Patientinnen mit einer spezifischen Krankheit nicht für die Gründung einer eigenen Organisation. Es kommt vor, dass sie sich trotzdem zusammenschliessen, in der Folge dann mit den organisatorischen Aufgaben im Alltag aber überfordert

⁴³ Vgl. Von der Erfahrung der Betroffenen lernen, ProRaris 2018. Abrufbar unter: <https://www.proraris.ch/de/erfahrung-betroffenen-lernen-416.html> (Stand 08.10.2019).

sind. Andere Betroffene suchen die internationale Vernetzung. Vor allem bei extrem seltenen Krankheiten macht das Sinn, allerdings fehlt hier die Beratung zu Problemen mit lokalem Bezug. Um isolierte Patienten und Patientinnen ohne krankheits(gruppen)spezifische Organisation trotzdem mit Informationen zu versorgen und ihnen ein Austauschforum anzubieten, wurde in der Romandie im Jahr 2018 der krankheitsübergreifende Verein *Unirares*⁴⁴ gegründet.

Aber bei weitem nicht alle Betroffenen lassen sich erreichen. Niemand weiss, wo sich die isolierten Patienten und Patientinnen befinden. Patientenvertreter vermuten aber, dass die Mehrheit der Menschen mit einer seltenen Krankheit auf diese Gruppe entfällt. Oft wissen weder die isolierten Betroffenen noch die sie begleitenden Fachpersonen, dass ein Teil ihrer Probleme wegen der Seltenheit ihrer Krankheit und nicht aus rein medizinischen Gründen auftreten. Sie sehen sich nicht als Teil der sehr grossen Gruppe von Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben. Mangelnde Gesundheitskompetenz kann ihre Situation verschärfen. Diese Patientengruppe informiert sich auch über nichtmedizinische Belange bei Ärzten und anderen Fachpersonen aus dem Gesundheitsbereich. Diese müssen in der Lage sein oder befähigt werden, die Patienten/innen an geeignete unterstützende Stellen weiterzuleiten. Oft sind wohnortnahe Anlaufstellen, bei denen Betroffene unter anderem sozioprofessionelle Beratung suchen, für seltenheitsspezifische Fragen wenig sensibilisiert. Es zeigt sich also, dass es für die Information dieser Kategorie Betroffener neuer Ansätze bedarf.

3 Ist- und Soll-Situation

3.1 Versorgung

Die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten gehört zu den Hauptzielen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten. Dazu braucht es spezialisierte Versorgungsstrukturen. Um diese zu unterstützen, bedarf es auch einer wirksamen Kodierung der Krankheiten und gut aufgebauten Register. Sie liefern die epidemiologischen Grundlagen für evidenzbasierte Fortschritte.

3.1.1 Bezeichnung von Versorgungsstrukturen und Koordination medizinischer Leistungen

3.1.1.1 Bestandesaufnahme

Anstelle des ursprünglichen Begriffs «Referenzzentren» im Umsetzungsplan Nationales Konzept Seltene Krankheiten⁴⁵ wird heute der übergeordnete Begriff «Versorgungsstrukturen» verwendet. Versorgungsstrukturen sind diagnoseübergreifende Zentren für seltene Krankheiten (ZSK), Referenzzentren (RefZ) und Versorgungsnetzwerke.

Um die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbessern, bedarf es einer sinnvoll strukturierten Versorgung. Sie bietet Gewähr für eine effiziente Zusammenarbeit aller beteiligten Akteure, die dafür sorgen, Patienten und Patientinnen den kompetentesten Fachpersonen zuzuweisen. Dazu braucht es nicht zwingend neue Strukturen. Gefragt ist eine Orientierungshilfe für Fachkräfte und Betroffene. Expertise, die in existierenden Einrichtungen sehr oft bereits vorhanden ist, soll sichtbar gemacht werden.

Im Juni 2016 legte die SAMW dem BAG den in dessen Auftrag erstellten Bericht *Vorschlag zur Umsetzung von Massnahme 1 - «Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert»*⁴⁶ vor. Darin sind zwei Versorgungsebenen vorgesehen:

1. Patienten und Patientinnen, die noch keine Diagnose haben, wenden sich zur Abklärung an **krankheitsübergreifende Diagnosezentren**.
2. Liegt eine Diagnose vor, übernehmen **Referenzzentren bzw. Netzwerke** entweder

⁴⁴ Webseite von Unirares: <https://www.unirares.ch/> (Stand 08.10.2019).

⁴⁵ Ebenda: Massnahme 1 - Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren, Massnahme 2 - Bezeichnung und Publikation einer Liste der Referenzzentren

⁴⁶ Referenzzentren Seltene Krankheiten. Bericht der SAMW zuhanden des BAG (2016). Abrufbar unter: <https://www.samw.ch/de/Publikationen/Empfehlungen.html> (Stand 08.10.2019).

den Lead der Versorgung oder die Versorgung an sich.

In unseren Nachbarländern läuft die Strukturierung der Versorgungseinrichtungen im Bereich der seltenen Krankheiten bereits seit einigen Jahren. Den Ausschlag gab die Empfehlung 2009/C 151/02 des Europäischen Rats für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten vom 8. Juni 2009.⁴⁷ Unter anderem wurden die Mitgliedstaaten aufgefordert, «Strukturen für die Versorgung von Patienten ein(zu)richten, die an seltenen Krankheiten leiden, indem sie eine Zusammenarbeit der Spezialisten und einen Austausch von Fachleuten und Fachwissen auf diesem Gebiet innerhalb des Landes oder erforderlichenfalls aus dem Ausland einführen».

Bezeichnung / Anerkennung von Versorgungsstrukturen - Umsetzung des Vorschlags der SAMW

Um den Vorschlag der SAMW umzusetzen, gründeten folgende Institutionen am 22. Juni 2017 die (privatrechtlich als nicht gewinnorientierter Verein organisierte) **Nationale Koordination Seltene Krankheiten – kosek**.⁴⁸

- ProRaris – Allianz Seltene Krankheiten Schweiz
- Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren - GDK
- Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften - SAMW
- Verband Universitäre Medizin Schweiz - unimeduisse,
- Allianz der Kinderspitäler Schweiz - AllKidS
- Gruppe nicht-universitärer Spitäler und Kliniken

Ziel ist die Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der Schweiz. Die kosek ist nunmehr zuständig für die Gestaltung und Bezeichnung / Anerkennung von Versorgungsstrukturen für seltene Krankheiten. Die Träger der kosek kamen überein, mit der Bezeichnung (diagnoseübergreifender) Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) und krankheits(gruppen)spezifischer Referenzzentren / Netzwerke eine solide schweizweite Basis zu legen. Erwartet wird, dass die Leistungserbringer dieser Strukturen konstruktiv zusammenarbeiten und sich untereinander koordinieren. Es gilt, unterschiedliche Bedürfnisse abzudecken. Um diesen gerecht zu werden, verfolgt die kosek grundsätzlich einen Netzwerkansatz. Das heisst, die verschiedenen Anbieter koordinieren ihre Expertise. Immer einbezogen ist auch eine Vertretung von Patienten und Patientinnen.

Die Träger der kosek finanzieren die Tätigkeit ihres Vereins selbst. Die langfristige Finanzierung nach 2021 ist derzeit (Stand Sommer 2020) nicht gesichert. Es bestehen auf Bundesebene keine gesetzlichen Grundlagen für die Finanzierung von Tätigkeiten, wie sie die kosek erbringt (Bezeichnung von spezialisierten Versorgungsstrukturen im SK-Bereich bzw. deren Reevaluation).

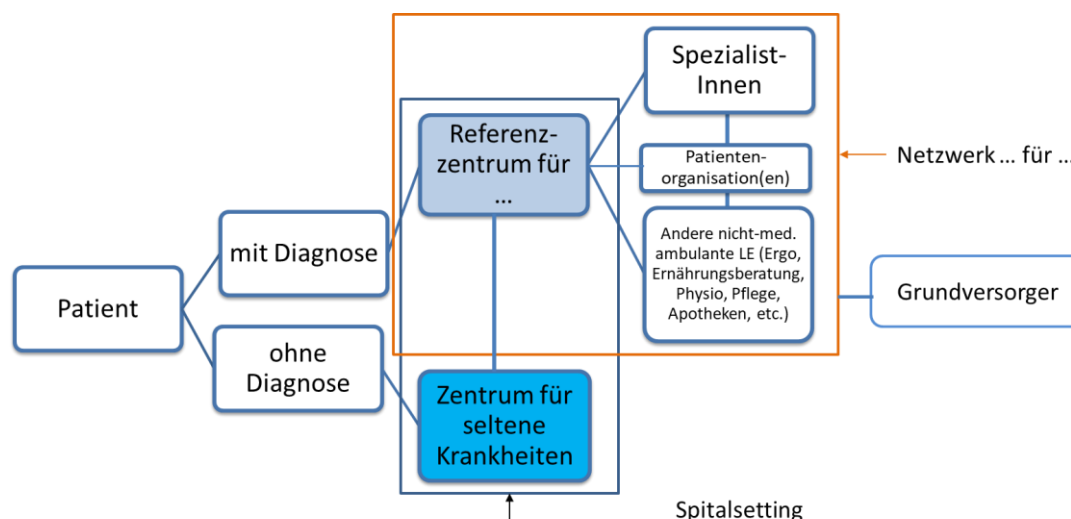
Struktur der Versorgung

Die kosek hat ein Versorgungskonzept ausgearbeitet, in dem sie zwischen Patienten und Patientinnen ohne Diagnose und jenen mit Diagnose unterscheidet. Erstere sollen sich an krankheitsübergreifende Zentren für seltene Krankheiten wenden können, in denen die nötigen Abklärungen vorgenommen werden, um möglichst schnell zu einer fundierten Diagnose zu gelangen. Sobald diese vorliegt, überweist das Zentrum den Patienten / die Patientin an die Experten und Expertinnen in spezialisierten Referenzzentren und ihre Netzwerkpartner. Diese krankheits(gruppen)spezifischen Strukturen sind für die Versorgung bereits diagnostizierter Patienten und Patientinnen zuständig. In den Referenzzentren wird Expertise gebündelt, innerhalb der Netzwerke sprechen die Fachpersonen die verschiedenen Aufgaben ab, erarbeiten Richtlinien zur Behandlung und koordinieren die Weiter- und Fortbildung.

⁴⁷ Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02). Abrufbar unter: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:52014DC0548&from=DE> (Stand 08.10.2019).

⁴⁸ Webseite der kosek: <https://www.kosekschweiz.ch/> (Stand 08.10.2019).

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten



Quelle: Nationale Koordination Seltene Krankheiten – kosek, März 2019

Der Prozess, um diagnostisch ausgerichtete Zentren für seltene Krankheiten und krankheits(gruppen)spezifische Referenzzentren bzw. Netzwerke zu bezeichnen / anzuerkennen, ist im Gange (Stand Sommer 2020). Dazu hat die kosek Kriterienkataloge erstellt. Grundlage war der erwähnte Bericht der SAMW aus dem Jahr 2016. Zusätzlich sollen diese Kriterien mit jenen von Orphanet und den Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) im Einklang stehen.⁴⁹ ERNs sind virtuelle Netze von Anbietern von Gesundheitsdienstleistungen in ganz Europa. Sie arbeiten zusammen, um komplexe oder seltene Krankheiten und gesundheitliche Beeinträchtigungen zu heilen, die hochspezialisierte Behandlungen sowie eine hohe Konzentration an Fachkenntnissen und Ressourcen erfordern. Die von der kosek anerkannten Strukturen werden in der Orphanet-Datenbank abgebildet. An den ERNs können Schweizer Einrichtungen vorläufig zwar nicht teilnehmen;⁵⁰ falls in Zukunft ein Anschluss aber möglich werden sollte, wären die Kriterien bereits weitgehend erfüllt. Auf dieser Basis prüft die kosek die eingehenden Kandidaturen. Die Bezeichnung / Anerkennung einer Struktur durch die kosek soll während vier Jahren gelten. Geplant ist, bei Ablauf dieser Frist eine Reevaluation durchzuführen.

Wichtig ist zudem eine angemessene Information. Ärzte sowie im Gesundheits- und im Sozialbereich tätige Fachkräfte müssen wissen, wo die Expertise für die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten verortet ist. Zudem müssen sie in der Lage sein, Patienten, Patientinnen und Angehörige an geeignete Anlaufstellen für nicht-medizinische Fragen weiterzuleiten (vgl. Kapitel 3.3).

Im Juni 2019 eröffnete die kosek das Anerkennungsverfahren für diagnostisch ausgerichtete Zentren für seltene Krankheiten (ZSK). Bewerbungen konnten 2019 und können 2020 erneut bis Ende September eingereicht werden. Im Juni 2020 publizierte die kosek erstmals eine Liste mit sechs anerkannten ZSK⁵¹ und lancierte dann eine zweite Anerkennungsrunde.

Wegen der Coronavirus-Pandemie hat sich der Prozess zur Anerkennung als Referenzzentren mit dazugehörigen Netzwerken für die beiden seit 2018 laufende Pilotprojekte verzögert. Vorgesehen ist, den Prozess in den Pilotprojekten im zweiten Halbjahr 2021 abzuschliessen (Stand Sommer 2020). Geplant ist, danach den ordentlichen Bewerbungsprozess für Referenzzentren und Versorgungsnetzwerke zu lancieren. Die parallel zu den RefZ aufzubauenden Netzwerke dienen dazu, die Versorgung schweizweit patientennah zu gestalten und zu koordinieren. Die Bezeichnungs-/Anerkennungsprozesse sollen pro Krankheitsgruppe durchgeführt werden (gemäss der Krankheitsgruppensystematik der ERNs).

⁴⁹ Vgl. https://ec.europa.eu/health/ern/networks_de Startseite > Leben, Arbeiten und Reisen in der EU > Gesundheitswesen > European Reference Networks (Stand 1.12.2020).

⁵⁰ vgl. Kapitel 3.6 [Internationale Anbindung in den Bereichen Diagnostik, Therapie, Versorgung](#)

⁵¹ www.kosekschweiz.ch/versorgung/zentren-seltenen-krankheiten (Stand 09.07.2020)

Zentren für seltene Krankheiten

ZSK dienen in erster Linie als Anlaufstelle für Betroffene ohne Diagnose bzw. mit Verdacht auf eine seltene Krankheit. Die fünf schweizerischen Universitätsspitäler sowie einige weitere wichtige Zentrumsspitäler sind bereit, solche Strukturen anzubieten. Aufgrund der 2019 eingereichten Kandidaturen veröffentlichte die KOSK im Juni 2020 erste Anerkennungsentscheide (vgl. Struktur der Versorgung). Die Zentren bieten die im Hinblick auf die Diagnosestellung erforderlichen Dienstleistungen an, unter anderem genetische Abklärungen und interdisziplinäre Boards. Die beteiligten Spitäler haben sich gemeinsam mit ProRaris in einer Koordinationsgruppe zusammengeschlossen, um Synergien zu nutzen, Doppelspurigkeiten zu vermeiden und die Erfüllung folgender Aufgaben abzusprechen und umzusetzen:

- Gemeinsame Definition eines klinischen Patientenpfades für Patienten/innen ohne Diagnose.
- Finanzierung der Leistungen an den Zentren für seltene Krankheiten
- Organisation der institutionellen Eintragungen der Aktivitäten in Orphanet
- Aufbau eines einheitlichen Kodierungssystems und einer einheitlichen Beschreibung der Symptome der Patienten und Patientinnen ohne Diagnose.

Referenzzentren und Netzwerke

Referenzzentren und ihre Netzwerke konzentrieren sich auf einzelne Krankheiten oder Krankheitsgruppen (z.B. Stoffwechselkrankheiten). Die Gliederung in Krankheitsgruppen lehnt sich an die Systematik der Europäischen Referenznetzwerke an. In den Referenzzentren / Netzwerken ist Expertenwissen gebündelt. Als hochspezialisierte klinische Einrichtungen fungieren sie als krankheits(gruppen)spezifische Anlaufstellen. Sie sollen den Lead in der Versorgung der betroffenen Patienten und Patientinnen übernehmen, ersetzen aber die wohnortsnahe Versorgung - beispielsweise durch den/die Kinder- oder Hausarzt/-ärztin oder niedergelassene Spezialärzte und -ärztinnen - nicht. Mit den wohnortsnahen Ärzten und Ärztinnen und Gesundheitsfachpersonen arbeiten die Referenzzentren eng zusammen. Sie nehmen auch koordinative Aufgaben wahr, um diagnostische und therapeutische Massnahmen in Absprache mit den Patienten und Patientinnen möglichst effizient durchzuführen. Besondere Aufmerksamkeit soll auch der Transition von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin gewidmet werden. Diese Schnittstelle wird zusehends wichtiger, da immer mehr Kinder mit seltenen Krankheiten das Kindesalter überleben.

Für den Aufbau von Versorgungsnetzwerken und Referenzzentren laufen zwei Pilotprojekte: das Pilotprojekt im Bereich der seltenen Stoffwechselkrankheiten und das Pilotprojekt der seltenen neuromuskulären Krankheiten (Stand Sommer 2020). Im Rahmen der beiden Pilotprojekte soll der finalisierte Bezeichnungs-/Anerkennungsprozess für Referenzzentren geprüft werden. In einem nächsten Schritt werden die Strukturen an die Kriterien angepasst bzw. ausgebaut, um schliesslich das Versorgungsnetzwerk zu bilden. Geplant ist, dass die Krankheitsgruppen der Stoffwechsel- und der neuromuskulären Krankheiten den Bezeichnungs-/Anerkennungsprozess bis Ende 2021 abschliessen. Alle weiteren Krankheitsgruppen sollten ab 2021 folgen.

3.1.1.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

Die Koordination in der Versorgung und die Integration der erbrachten Leistungen in allen Bereichen zu fördern, gehören zu den gesundheitspolitischen Prioritäten des Bundesrates im Rahmen von «Gesundheit 2020» und «Gesundheit 2030». Deshalb lancierte das BAG das Projekt «Koordinierte Versorgung». Im Fokus stehen Patientengruppen, die einen hohen Bedarf an Koordination haben. Dies betrifft Personen, die an mehreren Krankheiten gleichzeitig leiden (Multimorbidität) und/oder deren Behandlung den Beizug mehrerer Fachpersonen erfordert. Übergänge zwischen den verschiedenen Settings (ambulanter Bereich, Akutsomatik,

Rehabilitation, stationäre Langzeitpflege) kommen häufig vor.⁵² Viele Menschen mit seltenen Krankheiten sind auf eine Koordination der Diagnose- und Behandlungsabläufe angewiesen. Ihre Organisation und Finanzierung – namentlich an Schnittstellen – sind gemäss Berichten von betroffenen Leistungserbringern nicht immer klar geregelt.

Um die angemessene und strukturierte Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten langfristig zu gewährleisten, gilt es, folgende Herausforderungen zu bewältigen:

1. Schaffung / Bezeichnung von ZSK bzw. Referenzzentren / Netzwerken, Bezeichnungsprozess, periodische Reevaluationen: Weder Bund noch Kantone verfügen über rechtliche Grundlagen, um spezialisierte Versorgungsstrukturen im Bereich seltene Krankheiten zu bezeichnen. Die Leistungsaufträge der Kantone beziehen sich auf stationäre Leistungen; die ZSK, Referenzzentren und Netzwerke erbringen aber weitgehend ambulante Leistungen. Abgesehen davon beruht die Systematik der Leistungsaufträge auf Fallpauschalen (DRG)⁵³, evtl. mit Ergänzungen durch CHOP⁵⁴ und ICD⁵⁵, und nicht auf Diagnosegruppen, wie sie im Einklang mit den Europäischen Referenznetzwerken vorgesehen sind. Die für die Bezeichnung zuständige Organisation (kosek) muss deshalb auf Freiwilligkeit setzen. ZSK bzw. Referenzzentren / Netzwerke können nur bezeichnet werden, wenn die einschlägigen Institutionen den Bezeichnungsprozess freiwillig durchlaufen. Seitens der Versorgungsstrukturen bedarf es der Bereitschaft, der Kompetenz und der Ressourcen, um die von der kosek vorgegebenen Kriterien zu erfüllen und langfristig einzuhalten. Die von der kosek geleistete Überzeugungsarbeit hat sich nunmehr ausgezahlt und zeigt sich in der im Juni 2020 erfolgten Anerkennung der ersten sechs ZSK. Einige potenzielle Kandidaten befürchten aber Mehrkosten, die nicht in Rechnung gestellt werden können. Dies gilt namentlich für koordinative Leistungen, für die Zusammenarbeit mit Orphanet, die Entwicklung von Patientenfäden und die Einführung der Kodierung⁵⁶ mit Orpha-Codes. Es gibt einige Leistungserbringer, die deshalb keinen Anreiz sehen, sich für eine Bezeichnung / Anerkennung zu bewerben. Für den Aufbau (und in der Folge die Abbildung) einer gesamtschweizerisch homogenen Versorgung sollten aber all jene Strukturen, in denen die erforderliche Expertise vorliegt, den Bezeichnungsprozess durchlaufen. Sichergestellt werden sollte, dass die Bedingungen vorhanden sind, um das Angebot langfristig aufrechtzuerhalten.

Heute (Stand Sommer 2020) ist die finanzielle Basis der kosek, die für diese Prozesse zuständig ist, nur bis 2021 garantiert. Bislang wird die kosek durch ihre Träger finanziert. Gelingt es nicht, langfristig eine Bezeichnungs-/Evaluationsstelle aufrechtzuerhalten, würde die weitere Umsetzung eines Eckpfeilers des NKSK verunmöglicht und ein laufender Prozess, der Aufbau und die regelmässige Reevaluation eines strukturierten Versorgungssystems, abgebrochen.
2. Nachhaltige Finanzierung des mit der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten verbundenen Mehraufwands: Dieser Aufwand ist infolge der Seltenheit sehr viel grösser als bei häufigen Krankheiten. Die Datenlage ist dürftig, oft muss Expertise im Ausland gesucht werden, in Ermangelung vorgegebener Protokolle gilt es, massgeschneiderte Lösungen zu finden etc. Infolgedessen ist auch der Kommunikationsaufwand sehr viel grösser als bei häufigen Krankheiten. Betroffen sind sämtliche Leistungserbringer im stationären und im ambulanten Bereich in der Kinder- und Erwachsenenmedizin.
3. Der angemessene Einbezug der Patientenperspektive in die Versorgung: Der Beitrag der Patienten, Patientinnen und ihrer Organisationen für die Optimierung der Versor-

⁵² Abgeltung von Leistungen im Rahmen der koordinierten Versorgung, Bericht im Rahmen des Projektes «Koordinierte Versorgung» des Bundesamts für Gesundheit BAG, Bern 2018, S. 1. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Nationale Gesundheitspolitik > Koordinierte Versorgung > Verbesserung der Rahmenbedingungen (Stand 09.10.2019).

⁵³ Diagnose Related Groups, Fallpauschale

⁵⁴ Schweizerische Operationsklassifikation

⁵⁵ International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, vgl. Kapitel 3.1.2 Kodierung

⁵⁶ Vgl. Kapitel 3.1.2.

gung ist unabdingbar, da bei ihnen das Expertenwissen über die tatsächlichen Bedürfnisse der Betroffenen im Alltag verortet ist. Der Dachverband der Patienten und Patientinnen mit seltenen Krankheiten und ihrer Organisationen, ProRaris, sorgt dafür, dass die Patienteninteressen in behördlichen und privaten Gremien berücksichtigt werden, und stärkt die Vernetzung / Zusammenarbeit der Patienten(organisationen). Bereits im Bericht Patientenrechte und Patientenpartizipation in der Schweiz aus dem Jahr 2015 wurde zwar die Förderung eines regelmässigen Austauschs zu Patientenfragen zwischen dem EDI und den Patientenorganisationen vorgeschlagen, auf den Aufbau einer vom Bund finanzierten privatrechtlichen Struktur zur Verbesserung der Koordination zwischen und der Zusammenarbeit unter den verschiedenen Patientenorganisationen wurde aber ausdrücklich verzichtet.⁵⁷ Bislang erbrachten ProRaris und die ihr angeschlossenen Mitglieder(organisationen) die meisten Leistungen mit ehrenamtlicher Tätigkeit. Gleich wie viele Patientenorganisationen⁵⁸ informierte ProRaris wiederholt darüber, dass sie bei der Erfüllung gewisser Aufgaben infolge mangelnder Ressourcen an ihre Grenzen stösst.

Handlungsoptionen

1. Schaffung / Bezeichnung von ZSK bzw. Referenzzentren / Netzwerken, Bezeichnungsprozess, periodische Reevaluationen
 - Im Rahmen ihrer Zuständigkeit für die Gesundheitsversorgung haben die Kantone grundsätzlich auch die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten sicherzustellen. Allerdings braucht es hier gesamtschweizerische Vorgaben, um Synergien zu nutzen und eine gesamtschweizerisch homogene Versorgung in spezialisierten Strukturen zu gewährleisten. Die Kantone können gemeinsam eine gesamtschweizerisch gültige Regelung für den Aufbau, den Betrieb, die Finanzierung eines entsprechenden Versorgungssystems und die Veröffentlichung einer Liste der anerkannten spezialisierten Zentren beschliessen. Es besteht allerdings das Risiko, dass die Erarbeitung einer solchen Regelung sehr langwierig ist oder nur minimale Resultate zeitigt. Im KVG sind grundsätzlich die Voraussetzungen geregelt, unter denen die OKP medizinische Behandlungen vergütet. Neben dem Gebot der Wirtschaftlichkeit müssen solche Leistungen auch die notwendige Qualität erfüllen. Die Kantone könnten auf Stufe KVG im Rahmen der Aufrechterhaltung und Verbesserung der Qualität der Leistungen im Bereich der seltenen Krankheiten angehalten werden, gesamtschweizerische Vorgaben in diesem Bereich, wie beispielsweise eine schweizweit geltende Liste der anerkannten Versorgungsstrukturen, zu machen. Kommen die Kantone dieser Aufgabe nicht zeitgerecht nach, kann der Bundesrat festlegen, welche Strukturen zugelassen werden sollen.
 - Zur Information über bezeichnete Versorgungsstrukturen kann das BAG auf seiner Webseite einen Link aufschalten und diesen mit einem Hinweis begleiten.
 - Zu prüfen sind Möglichkeiten zur Finanzierung von zentrumspezifischen Projekten im Zusammenhang mit dem Aufbau eines zentralisierten Versorgungsangebots.
 - In den Referenzzentren / Netzwerken gilt es, die Entscheidungsträger (spezialisierte Ärzte, Ärztinnen und weitere Leistungserbringer) zu überzeugen, dass die Bezeichnung als spezialisierte Versorgungsstruktur tatsächlich einen Zusatznutzen für die Betreiber und Patientinnen / Patienten mit sich bringt. Für einen schweizweit einheitlich durchgeführten Bezeichnungsprozess sprechen unter anderem die Gewährleistung einer qualitativ homogenen Versorgung und eine Verbesserung der Visibilität.
 - Die betroffenen Akteure einigen sich, ob, wie und durch wen der bislang durch die kosek vorangetriebene Bezeichnungsprozess und die inskünftig anstehenden Reevaluationen weitergeführt werden.

⁵⁷Schweizerischer Bundesrat, Patientenrechte und Patientenpartizipation in der Schweiz, Bern 2015, S. IX, Handlungsfeld D.

⁵⁸ Vgl. Bericht Patientenrechte und Patientenpartizipation in der Schweiz, 2015; Zusammenfassung, Kapitel 3. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch
> Medizin & Forschung > Patientenrechte > Bericht Patientenrechte in der Schweiz (Stand 09.10.2019).

- Finanzierung durch die Träger der Kosek: Sie finanzieren ihre Tätigkeiten auch in Zukunft selbst.
- Finanzierung durch die Kantone: In vielen in ihren Zuständigkeitsbereich fallenden Domänen haben die Kantone interkantonale Vereinbarungen abgeschlossen, auch hinsichtlich der Finanzierung (bspw. im Bildungsbereich⁵⁹). Die Kantone sind für die Gewährleistung der Versorgung zuständig. Sie haben für eine bedarfsgerechte, umfassende und allen Einwohnerinnen und Einwohnern zugängliche Gesundheitsversorgung zu sorgen. Geprüft werden könnte, die Finanzierung der Bezeichnungs-/Reevaluationsstelle auf eine interkantonale Vereinbarung abzustützen.

2. Nachhaltige Finanzierung des mit der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten verbundenen Mehraufwands

Grundsätzlich wird davon ausgegangen, dass die in den anerkannten Strukturen erbrachten Leistungen gleich wie bis anhin über die bestehenden Tarifstrukturen abgerechnet werden: im stationären Bereich Fallpauschalen, in der ambulanten Versorgung in der Regel Einzelleistungstarife, für ärztliche Leistungen insbesondere TARMED.⁶⁰

Tarife und Preise werden in Verträgen zwischen Versicherern und Leistungserbringern vereinbart (Tarifautonomie). Im ambulanten Bereich steht es den Tarifpartnern auch frei, Pauschaltarife für die Leistungserbringung zu vereinbaren. Es ist somit an den Leistungserbringern, ihre Anliegen in die Tarifverhandlungen einzubringen. Die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) übernimmt grundsätzlich nur Leistungen, welche der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen und die die Anforderungen, der Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit erfüllen.⁶¹ Folglich sind nicht per se alle koordinativen Leistungen OKP-pflichtig. Für koordinative Leistungen ausserhalb der Krankheitsbehandlung muss auf andere Finanzierungsquellen zurückgegriffen werden (Patientinnen, Sozialhilfe, IV etc.).

Auch die GDK legt heute ihren Fokus auf die koordinierte Versorgung: «In Gesundheitsforschung und Politik besteht ein breiter Konsens darüber, dass sich die Versorgungspartner (Leistungserbringer, Patienten, Kostenträger) deshalb besser vernetzen und koordinieren müssen, damit die Qualität, die Sicherheit und die Effizienz der Versorgung steigen und das System bezahlbar bleibt.»⁶² Die koordinierte Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Abgeltung stehen letztlich im Einklang mit den allgemeinen Bestrebungen nach Kostendämpfung bei gleichzeitiger Gewährleistung aller übrigen Aspekte einer guten Gesundheitsversorgung.

3. Angemessener Einbezug der Patientenperspektive in die Versorgung

Um das Ressourcenproblem der Patienten(organisationen) zu lösen, bedarf es einer nachhaltigen Finanzierung.

- Die Mittelbeschaffung aus privaten Quellen (Fundraising) kann einen Teil der Kosten von Patientenorganisationen decken, reicht in der Regel aber nicht aus, ist zeitintensiv und wenig nachhaltig. Der Bund könnte prüfen, ob er (allenfalls über den Bereich der SK hinaus) eine rechtliche Grundlage für die subsidiäre Finanzierung der Beratungs- und Informationstätigkeit von Patientenorganisationen schaffen soll. Der Bericht «Patientenrechte und Patientenpartizipation» vom 24. Juni 2015 zeigte eine solche Handlungsmöglichkeit auf.
- Finanzierung durch die Kantone: Gewisse Patientenorganisationen oder Gesundheitsligen werden mit kantonalen Beiträgen unterstützt. Zwischen den Kantonen gibt es aber grosse Unterschiede.

⁵⁹ Vgl. Konferenz der kantonalen Erziehungsdirektoren, Tätigkeitsprogramm 2015-2019, 2019. Abrufbar unter: https://edudoc.educa.ch/sta-tic/web/edk/tgpro_d.pdf (Stand 09.10.2019).

⁶⁰ Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Versicherungen > Krankenversicherung > Leistungen und Tarife > Ärztliche Leistungen > Tarifsysteem TARMED (Stand 08.10.2019).

⁶¹ Art. 25 Abs. 1 und 32 Abs. 1 KVG, vgl. auch Kapitel 3.2 [Vergütung](#).

⁶² Hanselmann, Heidi, Prioritäten der Gesundheitsdirektorenkonferenz - Für mehr Koordination im Gesundheitswesen, Neue Zürcher Zeitung, 23. Mai 2019.

3.1.2 Kodierung

3.1.2.1 Bestandesaufnahme

Bereits bei der Ausarbeitung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten zeigte sich, dass die Zahl der Personen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz nur anhand von Schätzungen erhoben werden konnte.⁶³ Als Basis dienten die Daten von Orphadata.⁶⁴ Die Prävalenz der seltenen Krankheiten in der Schweiz im Jahr 2012 wurde auf 7,2% (oder 582'450 betroffene Personen) geschätzt.⁶⁵

Ziel der NKS-K-Massnahme *Wirksames Kodierungssystem* ist die Wahl eines Instruments zur spezifischen und eindeutigen Kodierung (Erfassung) der seltenen Krankheiten, um dann weiteres Wissen zu generieren. Für ein verbessertes Management der SK bedarf es einer spezifischen und eindeutigen (epidemiologischen) Erfassung der SK. Die Zuständigkeit für die Umsetzung der Massnahme *Wirksames Kodierungssystem* liegt beim Bundesamt für Statistik (BFS).

Im Juni 2017 übergab das BFS dem BAG einen *Bericht Kodierungssystem – Nationales Konzept Seltene Krankheiten*. Darin zeigt das BFS auf, dass ICD-10-WHO (Anwendung in der Schweiz für die Todesursachenstatistik) und ICD-10-GM (Anwendung in der Schweiz für die Kodierung der Diagnosen für die medizinische Statistik der Krankenhäuser) keine adäquate Erfassung der SK erlaubten. Die Abkürzung ICD steht für "International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems", die Ziffer 10 bezeichnet die 10. Revision der Klassifikation. Herausgeberin der ICD ist die Weltgesundheitsorganisation (WHO). Und GM steht für die vom Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) erstellte *German Modification*. Von ICD-11 wird erwartet, dass eine flexiblere Kodierung möglich wird, die sich an den klinischen Fortschritt anpassen lässt.⁶⁶ Durch die Arbeiten der von Orphanet koordinierten «Topic Advisory Group for Rare Diseases»⁶⁷ konnten rund 5'400 SK mit jeweils eindeutigen Bezeichnung innerhalb der Betaversion von ICD-11 abgebildet werden (Oktober 2014). Aus dieser Sicht eignet sich ICD-11 für die Erfassung von SK also deutlich besser als ICD-10.

Im Juni 2018 publizierte die WHO eine erste Version einer zukünftigen ICD-11. Die Weltgesundheitsversammlung verabschiedete die neue Version⁶⁸ im Mai 2019. Diese kann ab 2022 in Kraft treten. Wie weiter unten unter den Herausforderungen erläutert wird, analysiert das BFS im Rahmen des Mehrjahresprogramms des Bundes 2020 – 2023 die Auswirkungen der Einführung von ICD-11 auf die öffentliche Statistik. Die Implikationen einer möglichen Einführung der ICD-11 auf die Tarifsysteme (KVG) sind momentan (Stand Sommer 2020) nicht abzuschätzen. Jedoch ist mit einem grossen Aufwand zur rechnen, da die beteiligten Akteure wie BAG, SwissDRG AG, Leistungserbringer, Versicherer etc. auch betroffen sind. Vor der Festlegung eines möglichen Einführungstermins in der Schweiz muss die Ressourcenfrage geklärt werden. Als erstes wird das BFS deshalb die Auswirkungen auf die öffentliche Statistik (Bundesstatistikgesetz vom 9. Oktober 1992, BStatG) analysieren.

Zu erwarten ist, dass sich die Datenlage im Bereich der SK mit der Einführung von ICD-11 im Laufe der 2020er-Jahre im stationären Bereich zusehends verbessern wird. SK verlaufen aber meist chronisch und die Patienten und Patientinnen werden oft über sehr lange Zeit ambulant

⁶³ Nationales Konzept Seltene Krankheiten, Bern 2014, Kapitel 2.4 Epidemiologie. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Politische Aufträge & Aktionspläne > Nationales Konzept Seltene Krankheiten (Stand 09.10.2019).

⁶⁴ Webseite von Orphadata: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php> (Stand 09.10.2019).

⁶⁵ Bochud M, Paccaud F, 2014, Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report, Institute of Social and Preventive Medicine.

⁶⁶ ICD-11 von der WHA verabschiedet, Pressemitteilung DIMDI vom 27.5.2019. Abrufbar unter <https://www.dimdi.de/dynamic/de/das-dimdi/aktuelles/meldung/ICD-11-von-der-WHA-verabschiedet/> (Stand 17.10.2019)

⁶⁷ <https://www.who.int/classifications/raretag/en/>

⁶⁸ Vgl. World Health Assembly Update, 25 May 2019. Abrufbar unter: www.who.int/news-room/detail/25-05-2019-world-health-assembly-update (Stand 09.10.2019).

versorgt. Aktuell besteht insgesamt keine einheitliche Erfassung der Diagnosen für die ambulanten Fälle.

Da ICD-10 seltene Krankheiten nicht angemessen abbildet, hat die internationale Organisation Orphanet⁶⁹ eine Nomenklatur der seltenen Krankheiten, so genannte Orpha-Codes⁷⁰ entwickelt. Jeder Krankheit wird mit einer spezifischen ORPHA-Kennnummer ein eindeutiger und dauerhafter Identifikator zugewiesen. Wie erwähnt, wird ICD-11 die Orpha-Codes einbeziehen. Im Hinblick auf eine Bezeichnung / Anerkennung als diagnoseübergreifendes Zentrum für seltene Krankheiten und als Referenzzentrum verlangt die Kosek die Kodierung mit Orpha-Codes (Stand Sommer 2020).

3.1.2.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderung

Angemessene Abbildung der seltenen Krankheiten

Aktuell und bis zur Einführung von ICD-11 werden in der Schweiz Diagnosen (ICD-10-GM) und Prozeduren (CHOP)⁷¹ im Rahmen der medizinischen Statistik für stationäre Fälle erfasst. Die SwissDRG-Tarifstruktur⁷² basiert u.a. auf ICD-10-GM und CHOP-Kodes. Das BFS hat im Rahmen des Mehrjahresprogramms des Bundes 2020 – 2023 die Aufgabe, die Auswirkungen der Einführung von ICD-11 auf die öffentliche Statistik zu analysieren. Ende 2019 war noch offen, wie und in welcher Form die Schnittstellen zu den bestehenden und zukünftigen Tarifstrukturen berücksichtigt werden. Dasselbe gilt für das weitere Vorgehen in Bezug auf die effektive Vorbereitung, Umsetzung und den Einsatz der ICD-11. Bis zum Abschluss aller für die Einführung von ICD-11 erforderlichen Vorarbeiten dürften noch etliche Jahre vergehen. Bis dahin bedarf es einer (Übergangs-)Lösung für die Erfassung von seltenen Krankheiten. Auch das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) wird Orpha-Codes verwenden.⁷³

Handlungsoption

Bis zur Einführung von ICD-11 sollten sich die Akteure auf eine Übergangslösung für eine einheitliche Kodierung im stationären Bereich einigen, beispielsweise mit Orpha-Codes. Die genaue Erfassung von Diagnosen ist für die gute Versorgung von Patientinnen und Patienten und Verbesserungen in der Zukunft unerlässlich.

3.1.3 Register

3.1.3.1 Bestandsaufnahme

In den letzten Jahren wurden zwar Fortschritte in der Diagnostik und Therapie von seltenen Krankheiten erzielt. Für weitere signifikante Fortschritte bedarf es aber auch in der Schweiz solider epidemiologischer Grundlagen. „Register können die Pathogenese-, Therapie- und Versorgungsforschung unterstützen, eine Hilfestellung bei der Rekrutierung von Studienteilnehmern leisten und die krankheitsübergreifende Analyse von Forschungs- und Versorgungsdaten erleichtern.“⁷⁴ Das NKSK sieht aus diesem Grund die Entwicklung von Registern vor. Im Laufe der Umsetzung des NKSK legte das BAG den Fokus auf ein epidemiologisch ausgerichtetes Schweizerisches Register Seltene Krankheiten, in dem alle in der Schweiz lebenden Personen mit einer seltenen Krankheit erfasst werden können. Daneben gibt es bereits heute eine Reihe von Registern, die einzelne Krankheiten oder Krankheitsgruppen und den Spontanverlauf (natural history) erfassen, um dann den Erfolg von Therapien daran zu messen.⁷⁵

⁶⁹ Webseite von Orphanet: www.orpha.net (Stand 09.10.2019).

⁷⁰ Orphanet nomenclature files for coding. Abrufbar unter: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html> (Stand 09.10.2019).

⁷¹ Vgl. BFS, Schweizerische Operationsklassifikation (CHOP), Systematische Verzeichnis – Version 2017, 2017. Abrufbar unter: www.bfs.admin.ch > Statistiken finden > Kataloge und Datenbanken > Publikationen (Stand 09.10.2019).

⁷² Webseite von SwissDRG: <https://www.swissdrq.org/de> (Stand 09.10.2019).

⁷³ Vgl. Kapitel 3.1.3.

⁷⁴ Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (Deutschland), S. 37. Abrufbar unter: https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder_Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf (Stand 09.10.2019).

⁷⁵ Vgl. Forum medizinische Register Schweiz der FMH. Abrufbar unter: <https://www.fmh.ch/themen/qualitaet-saqm/register/medizinische-regis-ter.cfm#results> (Stand 09.10.2019).

Das BAG erteilte dem Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern Ende 2016 den Auftrag für ein «Konzept für das Schweizerische Register Seltene Krankheiten». Ziel war die Erarbeitung einer zuverlässigen Basis für den Aufbau eines effizient nutzbaren nationalen Registers für seltene Krankheiten. Im Rahmen einer vom ISPM durchgeführten Konsultation prüfte eine Reihe von Akteuren das Konzept, das aufgrund der Rückmeldungen angepasst wurde. Anschliessend reichte das ISPM bei der kantonalen Ethikkommission Bern einen Antrag für den Betrieb des Registers ein. Der Antrag wurde nach weiteren Anpassungen Ende 2018 genehmigt. Die kosek hat 2017 die Trägerschaft aber nicht die Finanzierung des SRSK übernommen.

Nach dem Abschluss der konzeptuellen Arbeiten war die Umsetzung im ISPM (wie die Programmierung und Schaffung von Schnittstellen zu den datenliefernden Spitälern und krankheitsspezifischen Registern sowie die erste Erfassung von Daten) seit dem Sommer 2018 während knapp einem Jahr in Ermangelung der nötigen Mittel sistiert. Im Frühling 2019 erlaubte eine neue Finanzierungsquelle die Wiederaufnahme der Arbeiten. Per Ende des Jahres 2019 waren diese soweit fortgeschritten, um beim BAG ein Gesuch für einen Finanzierungsbeitrag an den Betrieb des SRSK einzureichen. Die gesetzliche Grundlage bilden das Bundesgesetz vom 18. März 2016 über die Registrierung von Krebserkrankungen (KRG)⁷⁶ und die Verordnung vom 11. April 2018 über die Registrierung von Krebserkrankungen (KRV)⁷⁷, die am 1. Januar 2020 in Kraft traten. Nach Artikel 24 Absatz 1 KRG kann der Bund Registern, die Daten über andere stark verbreitete oder bösartige nicht übertragbare Krankheiten als Krebs bearbeiten, im Rahmen der bewilligten Kredite Finanzhilfen gewähren. Zu dieser Register-Kategorie gehört auch das SRSK. Solche Subventionen können gemäss den im 9. Abschnitt: *Förderung der Registrierung anderer Krankheiten* der KRV aufgeführten Voraussetzungen gesprochen werden. Der Beitrag für den Betrieb eines Registers beträgt höchstens 250 000 Franken pro Jahr über maximal fünf Jahre und darf 50 Prozent der ausgewiesenen Betriebskosten nicht übersteigen.

Eine Finanzhilfe durch das BAG ist grundsätzlich möglich, wenn

- die Mittel für die Finanzhilfe vorliegen,
- das SRSK seinen Betrieb aufgenommen hat und
- ein Finanzhilfegesuch eingereicht worden ist.

Im September 2020 verfügte das BAG über eine Finanzhilfe für das SRSK in der Höhe von CHF 250'000 für die Dauer von fünf Jahren (2020-2024).

3.1.3.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

1. Nachhaltige Finanzierung: Register von nationaler gesundheitspolitischer Bedeutung benötigen eine langfristige Finanzierung. Heute ist die Finanzierung jedoch nur sehr partiell – unter anderem über Forschung oder Qualitätssicherung - aber nie langfristig gesichert.
2. Unabhängigkeit der Register von der MedTech- und Pharma-Industrie.
3. Vernetzung der Register aus diversen medizinischen Fachbereichen und Harmonisierung ihrer Datensätze (aktuell international über 700 und in der Schweiz über 50 Register zu seltenen Krankheiten).
4. Verlinkung mit administrativen Daten: bspw. mit Mortalitätsstatistik, um die Überlebenszeit zu analysieren.
5. Internationale Zusammenarbeit mit ERNs: Da diese Register im Rahmen des 3rd Health

⁷⁶ SR 818.33

⁷⁷ SR 818.331

Programme Work Plan 2019 der Europäischen Kommission laufen⁷⁸, ist die Schweiz nicht einbezogen.

Handlungsoptionen

1. / 2.

- Die Betreiber des SRSK (ISPM) stehen vor folgenden Aufgaben: Entwicklung langfristiger Finanzierungsmechanismen für gesundheitspolitisch relevante Register. Dazu wäre eine übergreifende Priorisierung gesundheitspolitisch wichtiger Register und eine entsprechende Finanzierungs-konzeption nötig, welche die Daten mit ihren unterschiedlichen Zwecken einbeziehen (Versorgungsabläufe, Qualitätssicherung und Patientensicherheit, Epidemiologie, Forschungsanforderungen, Daten für die Abgeltung/Tarifierung sowie die öffentliche Planung und Aufsicht). Damit liesse sich über alle Zwecke hinweg eine nachhaltige Finanzierung gewährleisten, die alle wichtigen Datennutzer in die Finanzierung einbindet.
- Erstellen eines Konzeptes durch die Betreiber des SRSK (ISPM) für die längerfristig nachhaltige Finanzierung des Unterhalts des SRSK und Beantragung der Projektförderung bei Universitätskliniken sowie dem Schweizerischen Nationalfonds (SNF). Anträge an lokale und nationale Stiftungen sind ebenfalls möglich.

3. / 4.

Erarbeitung von praxisnahen und benutzerfreundlichen Modellen für das SRSK im Hinblick auf eine automatisierte und manuelle Datenerhebung sowie die Selbstmeldung von Patienten und die Datenerhebung aus bestehenden Datensätzen. Ermöglichen von Schnittstellen zwischen gesundheitspolitisch wichtigen Registern und den administrativen Erhebungen von Bund und Kantonen, Zivilstandsregisterdaten zwecks Effizienz in der Datenerhebung und Förderung der Versorgungsforschung sowie enge Zusammenarbeit mit verschiedenen medizinischen Fachbereichen.

5.

Internationale Zusammenarbeit mit anderen Registern für seltene Erkrankungen im Ausland.

3.2 Vergütung

Gesetzlicher Rahmen der Übernahme der Kosten medizinischer Leistungen durch die OKP

Aufgabe der OKP ist in erster Linie die Vergütung von Diagnose- und Behandlungskosten im Krankheitsfall (im Weiteren auch bestimmte Leistungen der Prävention und Leistungen der Mutterschaft). Das Vorliegen einer behandlungsbedürftigen Krankheit ist Grundvoraussetzung für den Anspruch auf Leistungen der OKP. Verlangt eine gesundheitliche Beeinträchtigung weder Untersuchung noch Behandlung und verursacht sie auch keine Arbeitsunfähigkeit, so liegt keine Krankheit im Sinne von Artikel 1a Absatz 2 Buchstabe a KVG in Verbindung mit Artikel 3 des Bundesgesetzes vom 6. Oktober 2000 über den Allgemeinen Teil des Sozialversicherungsrechts (ATSG)⁷⁹ vor.

Die Gesundheitsstörung muss mit einer leistungsbezogenen, krankheitsbedingten Untersuchungs- und Behandlungsbedürftigkeit oder Arbeitsunfähigkeit einhergehen. Behandlungsbedürftigkeit (oder auch Untersuchungsbedürftigkeit) bezeichnet einerseits den aus der Gesundheitsstörung fliessenden, objektiv ausgewiesenen Bedarf an diagnostischen oder therapeutischen Massnahmen, andererseits das subjektive Verlangen des Patienten bzw. der Patientin nach medizinischer Hilfe. Behandlungs- oder Untersuchungsbedürftigkeit liegen vor, wenn die

⁷⁸ Vgl. Rare disease registries for the European Reference Networks, 2019. Abrufbar unter: <https://ec.europa.eu/info/funding-tenders/opportunities/portal/screen/opportunities/topic-details/pj-01-2019> (Stand 09.10.2019).

⁷⁹ SR 830.1

Beeinträchtigung der Gesundheit die körperlichen oder geistigen Funktionen in so beträchtlichem Masse einschränkt, dass der Patient bzw. die Patientin ärztlicher Hilfe bedarf, die Gesundung ohne medizinische Hilfe nicht oder nicht mit Aussicht auf Erfolg innert angemessener Zeit zu erreichen wäre oder wenn dem Patienten nicht zugemutet werden kann, ohne wenigstens den Versuch einer Behandlung zu leben.⁸⁰

Der Behandlungsanspruch findet seine Grenze im Gebot zweckmässiger und wirtschaftlicher Behandlung. Der Behandlungserfolg muss mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit zu erwarten sein. Es bedarf zwar nicht überwiegender Wahrscheinlichkeit, die Erfolgsaussicht darf aber nicht ganz gering sein.

3.2.1 Arzneimittel

3.2.1.1 Bestandesaufnahme

Kostenübernahme von Arzneimitteln durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung

Die OKP vergütet die Kosten von Arzneimitteln, die ärztlich angeordnet sind, im Rahmen der (von Swissmedic) zugelassenen Indikationen verwendet werden und in der Liste der vergütungspflichtigen Spezialitäten (Spezialitätenliste, SL) aufgeführt sind.⁸¹

Arzneimittel werden nur auf Gesuch von Pharmaunternehmen hin in die SL aufgenommen. Vor der Aufnahme in die SL prüft das BAG die Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit (WZW). Dabei berät die Eidgenössische Arzneimittelkommission (EAK) das BAG und gibt eine Empfehlung ab. In der EAK sind neben Fachexperten und Fachexpertinnen (Ärztinnen, Ärzten, Apothekerinnen, Apothekern) unter anderem auch die Versicherten (resp. Patientinnen und Patienten), die Krankenversicherer und die Pharmaindustrie vertreten. Bei Bedarf kontaktiert das BAG weitere Fachexperten. Bei der Beurteilung von Arzneimitteln zur Behandlung seltener Erkrankungen wird die Expertise von Fachexperten regelmässig genutzt.

Die Kostenübernahme von Arzneimitteln der SL kann auf bestimmte medizinische Indikationen oder Mengen eingeschränkt werden (sogenannte Limitierungen). Innerhalb einer Limitierung lässt sich unter anderem auch festlegen, durch welche Zentren oder Ärzte eine Behandlung durchzuführen ist, welche Patientengruppen eingeschlossen werden, wie lange eine Behandlung vergütet werden kann und wann die Behandlung abzubrechen ist. Das BAG kann noch weitere Auflagen und Bedingungen verfügen. Dazu gehört zum Beispiel die befristete Aufnahme, wenn sich die WZW noch in Abklärungen befinden (nach Art. 33 Abs. 3 KVG), z.B. wenn die vorhandenen Daten vielversprechend sind, innert ein bis zwei Jahren jedoch weitere Daten zur Wirksamkeit erwartet werden, die eine abschliessende Beurteilung ermöglichen sollen. Zudem kann verlangt werden, dass Pharmaunternehmen ein Register führen. Die verfügbaren Auflagen und Bedingungen (inkl. der Limitierung) dienen der Erfüllung oder dem Nachweis der WZW-Kriterien. Es kann vorkommen, dass Arzneimittel aufgrund der Daten zur Wirksamkeit oder aufgrund fehlender Zweckmässigkeit nicht in die SL aufgenommen werden. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist es auch möglich, dass die Pharmaunternehmen in der Schweiz keine Zulassung oder keine Aufnahme in die SL beantragen.

Auch im Arzneimittelbereich sind die Kosten für die Sozialversicherungen in den letzten Jahren stark angestiegen. Die Kosten pro Kopf für durch die OKP pro Jahr vergütete Arzneimittel stiegen zwischen 2014 und 2017 von 718 auf 814 Franken und die Arzneimittelausgaben von 5,848 auf über 6,837 Mia. Franken.⁸² Die Indikationen mit Orphan Drug Status werden immer zahlreicher. Seit 2014 kletterten sie von 212 auf 309.⁸³ Interpharma beziffert den Anteil der Arzneimittel zur Behandlung seltener Krankheiten an den Arzneimittelkosten auf 3 % bis 4 %.

⁸⁰ Vgl. u.a. BGE 137 V 295 E. 4.2.2. m.H.; Urteil Bundesgericht 9C_465_2010 E. 4.1

⁸¹ Art 52 Abs. 2 Bst. b KVG i.V.m. Art. 64 ff. KVV i.V.m. Art. 30 ff. KLV

⁸² Statistik der obligatorischen Krankenversicherung 2017, BAG, T 2.16 und T 2.18. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Zahlen & Statistiken > Krankenversicherung: Statistiken > Statistik der obligatorischen Krankenversicherung (Stand 09.10.2019).

⁸³ Interpharma, Pharmamarkt Schweiz 2018, 2018. Abrufbar unter: https://www.interpharma.ch/sites/default/files/rl_iph.01.18004_-_pharmamarkt_schweiz_2018_d_web_final_0.pdf (Stand 09.10.2019).

Schätzungen zeigen jedoch, dass der Orphan Drug Markt bis ins Jahr 2024 weltweit um über 12 % wachsen wird, also doppelt so stark wie der Nicht-Orphan-Drug-Markt.⁸⁴

Kostenübernahme von Arzneimitteln im Einzelfall (off-label use)

Ist ein Arzneimittel nicht in der SL aufgeführt, so besteht grundsätzlich keine Vergütungspflicht durch die OKP. Eine Vergütung durch die OKP kann dennoch erfolgen, sofern die Voraussetzungen zur Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall erfüllt sind. Nach den Artikeln 71a bis 71d KVV kann die OKP Arzneimittel im Einzelfall vergüten,

- die auf der SL aufgeführt sind, jedoch ausserhalb der von Swissmedic genehmigten Indikation oder SL-Limitation abgegeben werden.
- die nicht in die SL aufgenommen wurden, aber von Swissmedic zugelassen sind.
- die von Swissmedic nicht zugelassen sind, aber aus einem Land mit einem von Swissmedic als gleichwertig anerkannten Zulassungssystem importiert werden und dort für die entsprechende Indikation zugelassen sind.

Damit eine Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall erfolgen kann, muss eines der folgenden Kriterien erfüllt sein:

- Bildet der Einsatz eines Arzneimittels eine unerlässliche Voraussetzung für die Durchführung einer anderen von der OKP übernommenen Pflichtleistung und steht diese eindeutig im Vordergrund, so übernimmt die OKP auch das Arzneimittel, obwohl es nicht in der SL gelistet ist (sog. Behandlungskomplex).
- Liegt kein Behandlungskomplex vor, so wird für die Vergütung eines Arzneimittels im Einzelfall durch die OKP vom Einsatz des Arzneimittels ein grosser therapeutischer Nutzen gegen eine Krankheit erwartet, die für die versicherte Person tödlich verlaufen oder schwere und chronische gesundheitliche Beeinträchtigungen nach sich ziehen kann, und wegen fehlender Alternativen ist keine andere wirksame und zugelassene in der SL gelistete Behandlungsmethode verfügbar.

Stellt ein Arzt oder eine Ärztin einen Antrag auf Vergütung eines Arzneimittels im Einzelfall nach den Artikeln 71a bis 71d KVV, konsultiert die Krankenversicherung den Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin. Es obliegt dem vertrauensärztlichen Dienst dem Krankenversicherer die Vergütung oder die Ablehnung der Vergütung zu empfehlen. Den Entscheid trifft der Krankenversicherer. Der Krankenversicherer bestimmt nach Absprache mit der Zulassungsinhaberin, die das Arzneimittel in der Schweiz vertreibt, die Höhe der Vergütung und überprüft, ob die von der OKP übernommenen Kosten in einem angemessenen Verhältnis zum therapeutischen Nutzen stehen. Gegen ablehnende Entscheide des Krankenversicherers kann die versicherte Person den Rechtsweg beschreiten.

Die Nutzenbewertung von Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Krankheiten ist anspruchsvoll, da wegen der kleinen Patientenzahl oft nur wenige Daten für den Nachweis der Wirksamkeit verfügbar sind. Patienten, Patientinnen und ihre Organisationen sowie behandelnde Ärzte und Ärztinnen kritisierten und kritisieren an öffentlichen Anlässen (z.B. Rare Disease Days) immer wieder die ihres Erachtens uneinheitlichen Entscheide der Krankenversicherer.

Zwischen Juni 2013 und Dezember 2013 evaluierte das BAG die Umsetzung der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall ein erstes Mal.⁸⁵ Damals stellte sich heraus, dass zwischen 73 % und 92 % der eingereichten Anträge gutgeheissen wurden. Häufigster Ablehnungsgrund war ein als zu gering beurteilter therapeutischer Nutzen. Die Evaluation zeigte eine Reihe von Handlungsmöglichkeiten auf, die einerseits in eine Anpassung der einschlägigen Gesetzesartikel und andererseits in die Ausarbeitung geeigneter Beurteilungsinstrumente seitens der

⁸⁴ EvaluatePharma Orphan Drug Report 2019. Abrufbar unter: <https://www.evaluate.com/thought-leadership/pharma/evaluatepharma-orphan-drug-report-2019> (Stand 09.10.2019).

⁸⁵ Nationales Konzept Seltene Krankheiten, 2014, S. 8ff.

Schweizerischen Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV)⁸⁶ mündeten. Die angepassten Artikel 71a bis 71d KVV traten per 1. März 2017 in Kraft. Im Rahmen der Anpassung der KVV wurde zusätzlich in Artikel 28 Absatz 3^{bis} KVV festgelegt, dass die Versicherer dem BAG zwischen dem 1. März 2017 und dem 31. Dezember 2020 bestimmte Daten zur Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall nach den Artikeln 71a bis 71c KVV liefern müssen.⁸⁷ Die Datenlieferung diene dem BAG einerseits zur Umsetzung seiner aufsichtsrechtlichen Tätigkeit und andererseits als Grundlage einer erneuten Evaluation, deren Ergebnisse im Dezember 2020 vorgelegt wurden.⁸⁸

Die erneute Evaluation soll den Kenntnisstand über die Umsetzung der Artikel 71a bis 71d KVV verbessern und Entscheidungsgrundlagen für Optimierungen liefern.

Vergütung von Arzneimitteln durch die Invalidenversicherung

Die Invalidenversicherung (IV) vergütet bis zum vollendeten 20. Altersjahr sämtliche medizinischen Massnahmen, die zur Behandlung von Geburtsgebrechen, die von der IV anerkannt werden, notwendig sind (Art. 13 IVG). In diesem Bereich hat die IV die Funktion einer Krankenversicherung.

Nach Artikel 3 Absatz 2 ATSG gelten als Geburtsgebrechen diejenigen Krankheiten, die bei vollendeter Geburt bestehen. Die IV ist allerdings nicht verpflichtet, die medizinische Behandlung sämtlicher Geburtsgebrechen zu übernehmen. Sie vergütet die Kosten für die ambulante und stationäre Behandlung nur dann, wenn ein entsprechendes Geburtsgebrechen im Anhang der Verordnung vom 9. Dezember 1985 über Geburtsgebrechen (GgV; sogenannte GG-Liste)⁸⁹ aufgeführt ist.

Diese GG-Liste⁹⁰ wurde im Jahr 1985 zum letzten Mal grundlegend revidiert und ist seither nur noch punktuell angepasst worden. Deshalb ist sie nicht mehr auf dem neusten Stand. Eine Anpassung ist per 1. Januar 2022 vorgesehen (vgl. Kapitel 3.2.3).

3.2.1.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

Herausforderungen bei der Vergütung von Arzneimitteln

Bereits 2019 und 2020 war eine starke Zunahme von Gesuchen zur Aufnahme eines Arzneimittels in die SL zu beobachten, und der Trend dürfte sich auch 2021 fortsetzen. Da gewisse Arzneimittel aufgrund erster vielversprechender Daten zugelassen werden und die Preisforderungen der Pharmaindustrie sehr hoch sind, werden die Herausforderungen für die Aufnahme in die SL komplexer. Bereits in den letzten Jahren stieg der mit der Beurteilung verbundene Aufwand von BAG und EAK stark an. Die Beurteilung von Wirksamkeit und Zweckmässigkeit auf Basis noch nicht vollständiger Daten wird anspruchsvoller, da unter Einbezug von Fachexperten vermehrt Auflagen und Bedingungen (Limitierungen) für die Vergütung definiert werden müssen. Im Vordergrund stehen aber die sehr hohen Preisforderungen der Pharmaindustrie, die den raschen Zugang zur Kostenübernahme durch die OKP über die SL verzögern oder verhindern.

Die Preisfestsetzung verläuft bei Orphan Drugs gleich wie bei Nicht-Orphan Drugs. Der Preis wird anhand des Auslandpreisvergleichs (APV) mit neun Referenzländern (AT, BE, DE, DK, FI, FR, NL, UK, SE) und des Vergleichs mit anderen Arzneimitteln zur Behandlung derselben Krankheit (therapeutischer Quervergleich, TQV) festgelegt. Für hochpreisige Arzneimittel legen die ausländischen Behörden, Krankenversicherer oder Regionen in der Regel aber Preismodelle in Form von vertraulichen Rabatten, Rückvergütungen, Volumengrenzen oder Pay-

⁸⁶ SGV, Nutzenbewertung zur Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall (Art. 71a - 71d KVV). Abrufbar unter: <https://www.vertrauensaeerzte.ch/expertcom/71kvv/updmay18/> (Stand 09.10.2019).

⁸⁷ AS 2017 623. Abrufbar unter: <https://www.admin.ch/opc/de/official-compilation/2017/623.pdf> (Stand 10.10.2019).

⁸⁸ Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Das BAG > Publikationen > Evaluationsberichte > Kranken- und Unfallversicherung (Stand 21.12.2020)

⁸⁹ SR 831.232.21

⁹⁰ Abrufbar unter: <https://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/19850317/index.html#app1ahref1> (Stand 09.10.2019).

for-Performance-Modellen fest. Die effektiv vergüteten Preise unterliegen der Geheimhaltung. Die im Auslandpreisvergleich berücksichtigten Preise werden in kaum einem Land effektiv bezahlt. Auch in der Schweiz kommen vermehrt und erfolgreich Preismodelle zum Einsatz. Ziel ist, den Zugang zu wirtschaftlichen, dem Nutzen der Arzneimittel entsprechenden Bedingungen zu gewährleisten. Der Bundesrat schlägt vor, im Rahmen der Massnahmen zur Kostendämpfung – Paket 2 die gesetzlichen Grundlagen zur Umsetzung von Preismodellen zu festigen. Das entsprechende Vernehmlassungsverfahren wurde vom 19. August bis 19. November 2020 durchgeführt. Die Auswertung der Stellungnahmen wurde im Dezember 2020 abgeschlossen.⁹¹ Trotz der Verwendung von Preismodellen bleibt die Vergütung zu wirtschaftlichen Preisen die wohl grösste Herausforderung bei der Aufnahme von Arzneimitteln in die Spezialitätenliste.

Herausforderungen bei der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall

Aus der im Dezember 2020 vorgelegten Evaluation der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall nach den Artikeln 71a–71d KVV geht hervor, dass sich das Ausmass der Vergütungen im Einzelfall seit der letzten Evaluation stark erhöht hat. Dies hängt auch damit zusammen, dass die Zeit zwischen Zulassung und Vergütung neuer Arzneimitteltherapien länger wurde, da die Beurteilung neuer komplexer Therapien aufwändiger ist und insbesondere weil die Preisvorstellungen der Pharmaindustrie sehr hoch sind. Eine Aufnahme in die Spezialitätenliste kann sich deshalb verzögern. Erwähnenswert ist dabei, dass Arzneimittel und Indikationen, die von Swissmedic zugelassen und nicht auf der SL gelistet sind, jedoch für eine Aufnahme in die SL vorgesehen sind, den kleineren Teil der Vergütung im Einzelfall betreffen. Die Mehrzahl der Einzelfallvergütungen betreffen Arzneimittel, die auf der SL gelistet sind und off-label eingesetzt werden, d.h. ausserhalb der von Swissmedic zugelassenen Indikation oder ausserhalb der Fachinformation. Die Beurteilung der Wirtschaftlichkeit dürfte jedoch in Zukunft eine der Hauptherausforderungen darstellen, um den regulierten Zugang und die Vergütung neuer Therapien zu realisieren.

Darüber hinaus scheint die Gleichbehandlung der versicherten Personen, die bei unterschiedlichen Krankenversicherern versichert sind und mit demselben Arzneimittel in derselben Indikation behandelt werden, eine zentrale Herausforderung darzustellen. Die Einführung von standardisierten Nutzenbewertungsmodellen⁹² (OLUTool) durch die Vertrauensärzte hat bereits in den letzten Jahren zu einer einheitlicheren Nutzenbewertung beigetragen. Dennoch werden in den nächsten Jahren zunehmend neue, innovative Arzneimittel und Therapieformen auf den Markt kommen, deren Wirksamkeit zum Zeitpunkt der Marktzulassung noch nicht abschliessend nachgewiesen und damit auch nicht ausreichend geprüft werden kann. Dadurch wird die Nutzenbewertung komplexer und anspruchsvoller.

Schliesslich stellen die Zeit bis zum Vergütungsentscheid und die Qualität der Beurteilung sowie die Erhöhung der Transparenz weitere Herausforderungen dar.

Herausforderungen beim Übergang von der IV zur OKP

Die OKP übernimmt bei Geburtsgebrechen, die nicht durch die Invalidenversicherung gedeckt sind, die Kosten für die gleichen Leistungen wie bei Krankheit (Art. 27 KVG). Dies ist insbesondere der Fall, wenn die Leistungspflicht der IV nach Vollendung des 20. Altersjahres endet. Grundsätzlich werden durch diese Bestimmung die Geburtsgebrechen gegenüber anderen Krankheiten nicht privilegiert, weshalb der Krankenversicherer in der Regel nur im Rahmen des Pflichtleistungskatalogs der sozialen Krankenversicherung und überdies erst dann leistungspflichtig wird, wenn die Voraussetzungen zur Übernahme der medizinischen Vorkehrungen nach KVG erfüllt sind. Zudem sieht Artikel 52 Absatz 2 KVG vor, dass die zum Leistungskatalog der Invalidenversicherung gehörenden therapeutischen Massnahmen für Geburtsgebrechen in die Analysenliste, die Spezialitätenliste und Mittel- und Gegenständeliste aufgenommen werden.

⁹¹ www.admin.ch > gov > start > bundesrecht > vernehmlassungen

⁹² Schweizerische Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte, Nutzenbewertung zur Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall (Art. 71a–71d KVV), <https://www.vertrauensaeerzte.ch/expertcom/71kvv/updmay18/> (Stand 6.11.2019).

In der Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML), einem speziellen Teil der Liste der SL, wird in Präzisierung dieser Verordnungsnorm einleitend festgehalten, dass diejenigen Arzneimittel aus der OKP zu bezahlen sind, welche den Versicherten von der Invalidenversicherung wegen ihres Geburtsgebrechens bis zu ihrem 20. Altersjahr vergütet worden sind und welche die Versicherten ab diesem Zeitpunkt weiterhin benötigen.⁹³ Damit wird die Koordination von Invaliden- und Krankenversicherung bei Geburtsgebrechen gemäss GgV-Anhang grundsätzlich sichergestellt. Es soll damit verdeutlicht werden, dass die Leistungspflicht der Invalidenversicherung auf die OKP übergeht, d.h. die Krankenversicherung namentlich die Kosten anstelle der Invalidenversicherung zu tragen hat, sobald die Leistungspflicht der IV wegen Erreichens der Altersgrenze endet.

In Einzelfällen kann es beim Übergang von der IV zur OKP zu Problemen kommen. Entsprechend wurde das Thema auch im NKS aufgenommen. Erste Massnahmen zu einer Verbesserung des Überganges von der Invalidenversicherung zur Krankenversicherung wurden jedoch bereits vor Erstellung des Konzeptes umgesetzt. So regelt das BSV beispielsweise mittels jährlicher Anpassung des Kreisschreibens (KSME), welche medizinischen Massnahmen durch die IV zu vergüten sind. Das BAG kann damit auch die Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML) entsprechend aktualisieren. Ausserdem trug die Anpassung der KLV zur Behebung einiger administrativer Hürden bei (Beispiel: keine Forderung nach ständiger Erneuerung der ärztlichen Anordnung von Physiotherapien für Personen mit Mukoviszidose, wenn der Anspruch auf Leistungen der IV erlischt).

Wird ein Arzneimittel in die GGML aufgenommen, geht man davon aus, dass es wirksam, zweckmässig und wirtschaftlich ist. Das BAG prüft die Kriterien nicht und stützt sich auf die Beurteilung des BSV ab, obwohl die Datenlage zur Wirksamkeit bei Erwachsenen oft sehr beschränkt ist und die Kosten sehr hoch sind. Zudem ist zu berücksichtigen, dass das BSV die Vergütung primär für Patientinnen und Patienten nur im juvenilen Alter prüft. Da Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit für erwachsene Patientinnen und Patienten nicht geprüft werden, können auch keine spezifischen auf Erwachsene abgestimmte Limitierungen oder Auflagen und Bedingungen zum Preis resp. zu den Kosten definiert werden, wie dies bei anderen Arzneimitteln der Spezialitätenliste der Fall ist.

Lücken in der Versorgung können entstehen, wenn die Zulassungsinhaberin kein entsprechendes Gesuch um Aufnahme eines Arzneimittels auf die GGML einreicht. Das Bundesgericht hat jedoch festgehalten, dass die OKP auch dann leistungspflichtig ist, wenn ein von der IV vergütetes Arzneimittel nicht auf der GGML aufgeführt ist.⁹⁴ Die Versorgung ist somit auch in diesen Fällen gewährleistet. Nicht gewährleistet ist jedoch die Versorgung von erwachsenen Patientinnen und Patienten, die im juvenilen Alter diagnostiziert wurden und zum Zeitpunkt der Aufnahme eines Arzneimittels in die GGML das 20. Lebensjahr bereits überschritten haben. Für Versicherte, deren Geburtsgebrechen erst im Erwachsenenalter diagnostiziert wird, gelten dieselben Bedingungen wie für andere Versicherte, die an einer Krankheit erkranken, die kein Geburtsgebrechen darstellt.⁹⁵ Arzneimittel werden von der OKP vergütet, wenn sie in der SL aufgeführt sind. Ist dies nicht der Fall, kommt auch hier das Vorgehen für die Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall zum Tragen.⁹⁶

Die eidgenössischen Räte haben am 19. Juni 2020 eine Änderung des IVG beschlossen, welche die Koordination zwischen IV und OKP weiter verbessern wird.⁹⁷ In einem neuen Artikel 14^{ter} Absatz 5 IVG wird eine gesetzliche Grundlage für die Schaffung einer neuen Liste der Arzneimittel zur Behandlung von Geburtsgebrechen geschaffen. Zudem wird Artikel 52 Absatz 2 KVG so angepasst, dass die OKP auch diejenigen Arzneimittel vergüten wird, welche auf dieser Liste aufgeführt sind. Dies bedeutet also, dass für die Behandlung von Geburtsgebrechen nur noch eine Medikamentenliste vorgesehen sein wird und nicht mehr wie heute mit

⁹³ Urteil des Eidg. Versicherungsgerichtes vom 28. Juli 2003, K 135/02, E. 5.2.

⁹⁴ BGE 142 V 425, E. 8

⁹⁵ Vgl. oben 3.2.1.1.

⁹⁶ Ebenda.

⁹⁷ <https://www.parlament.ch/centers/eparl/curia/2017/20170022/Schlussabstimmungstext%201%20NS%20D.pdf> (Schlussabstimmungstext)

dem IV-Kreisschreiben und der GGML zwei unterschiedliche Grundlagen bestehen. Diese Änderung wird voraussichtlich per 1.1.2022 in Kraft treten.

Handlungsoptionen

Handlungsoptionen bei der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall

Nach Abschluss der erneuten Evaluation der Artikel 71a bis 71d KVV im Dezember 2020 plant das EDI / BAG 2021 unter Einbezug der Akteure, Massnahmen zu konkretisieren und einen Vorschlag zur Änderung der KVV zu erarbeiten.⁹⁸ Im Vordergrund dürfte dabei die Ausarbeitung verbindlicher Kriterien für die Beurteilung der Kostengutsprache gesuche, insbesondere bei der Beurteilung der Wirtschaftlichkeit und des erforderlichen Mehrnutzens stehen. Auch die Einführung einer einheitlichen Nutzenbewertung und die Entwicklung von Instrumenten (z.B. Register) zur Steigerung der Transparenz dürfte diskutiert werden.

3.2.2 Genetische Analysen

Hier geht es um genetische Analysen, die der Bestimmung der genetischen Veränderung des Erbgutes dienen, die einem klinischen Syndrom zugrunde liegen.

3.2.2.1 Bestandesaufnahme

Ausgangslage

Viele seltene Krankheiten sind genetisch bedingt, d.h. vererbbar. Bei einer zunehmenden Anzahl von seltenen Krankheiten ist die der klinischen Diagnose zugrundeliegende genetische Veränderung des konstitutionellen Erbgutes bekannt. Diese genetischen Veränderungen können im Blut und/oder in anderen Probenmaterialien nachgewiesen werden und sind meistens vererbbar. Genetische Analysen müssen von einer genetischen Beratung begleitet werden. Die OKP übernimmt allerdings nicht in jedem Fall die oft beträchtlichen Kosten solcher Untersuchungen.

Die Übernahme der Kosten von genetischen Analysen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten durch die OKP ist wie für alle medizinischen Leistungen an Bedingungen geknüpft. Diese sind im KVG und den dazugehörigen Verordnungen verankert. Bei seltenen Krankheiten können oft nur genetische Analysen Gewissheit über die einer seltenen Krankheit zugrundeliegende Veränderung des Erbgutes verschaffen. Trotzdem bilden sie keine Ausnahme der in den folgenden Punkten erläuterten rechtlichen Vorgaben.

Das Thema der Übernahme der Kosten für solche genetischen Analysen durch die OKP wird in der Öffentlichkeit regelmässig kritisch angegangen und ist Bestandteil einer unterschiedlichen Beurteilung zwischen den in der medizinischen Genetik spezialisierten verordnenden Ärzten und Ärztinnen und den kostentragenden Krankenversicherern.

Übernahme der Kosten genetischer Analysen durch die OKP

Die OKP vergütet diagnostische Massnahmen nur, wenn sie im Zusammenhang mit der Behandlung einer Erkrankung oder eines konkreten Krankheitsverdachts stehen.⁹⁹ Sie müssen letztlich der Krankheitsbehandlung dienen.¹⁰⁰ Das bedeutet, dass sie - bei prognostischer Beurteilung¹⁰¹ - therapeutische Konsequenzen haben müssen. Trifft dies nicht zu, d.h. ist der diagnostische Endpunkt in dem Sinne erreicht, dass die Therapie feststeht oder keine (andere) mehr möglich ist, besteht keine Kostenübernahmepflicht. Diagnostische Massnahmen, die -

⁹⁸ Evaluation der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall nach den Artikeln 71a-71d KVV: Stellungnahme des Bundesamtes für Gesundheit, abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Das BAG > Publikationen > Evaluationsberichte > Kranken- und Unfallversicherung (Stand 21.12.2020)

⁹⁹ Urteil des Eidg. Versicherungsgerichts K 55/05 vom 24. Oktober 2005 E. 1.1

¹⁰⁰ RKUV 1995 Nr. K 957 S. 12, K 28/94

¹⁰¹ SVR 2008 KV Nr. 1 S. 1, K 47/06 E. 4.1

prognostisch beurteilt - ohne therapeutische Konsequenzen für den Patienten bzw. die Patientin sind, stellen grundsätzlich keine Pflichtleistung dar, weil sie unwirtschaftlich sind.¹⁰²

Die rechtlichen Vorgaben, welche die Übernahme der Kosten genetischer Analysen (auch im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten) durch die OKP regeln, sind folgende:

- Die als Pflichtleistung zu vergütenden medizinischen Leistungen, inkl. die genetischen Analysen, dienen nach Artikel 25 Absatz 1 KVG der Diagnose oder der Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen.
- Zudem hat sich der Leistungserbringer in seinen Leistungen nach Artikel 56 Absatz 1 KVG auf das Mass zu beschränken, das im Interesse der Versicherten liegt und für den Behandlungszweck erforderlich ist.
- Dazu müssen die medizinischen Leistungen, inkl. die genetischen Analysen, gemäss Artikel 32 Absatz 1 KVG wirksam, zweckmässig und wirtschaftlich sein (WZW-Kriterien). Diese Kriterien gelten auch im Einzelfall.

Die als Pflichtleistung der OKP zu vergütende diagnostische Laboranalyse muss mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit die Konsequenz haben, dass sie

1. einen Entscheid über Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung oder
2. eine richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung oder
3. eine richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen) oder
4. einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden zur Folge hat.¹⁰³

Analysen, bei denen schon zum Zeitpunkt der Anordnung feststeht, dass das Resultat keine der oben erwähnten Konsequenzen hat, sind von der Kostenübernahme ausgeschlossen. Die vier Kriterien müssen jedoch nicht kumulativ erfüllt sein. Es ist für die Vergütung durch die OKP ausreichend, wenn ein Kriterium erfüllt werden kann.¹⁰⁴

Übernahme der Kosten genetischer Analysen von Angehörigen von Menschen, die an einer Erbkrankheit leiden

Genetische Analysen bei Angehörigen von Menschen, die an einer Erbkrankheit leiden, können verschiedene Zielsetzungen haben:

1. Es wird eine vererbte Krankheit vermutet. Falls die genetische Analyse beim Angehörigen Konsequenzen auf die weitere Diagnostik oder Behandlung hat, werden die Kosten übernommen.
2. Angehörige von Menschen mit einer seltenen Krankheit möchten wissen, ob auch sie ein Erkrankungsrisiko haben. Die Kosten solcher Untersuchungen werden nur übernommen, wenn sie in der KLV explizit aufgeführt sind. Voraussetzung ist, dass aufgrund der Diagnose vorsorgliche Massnahmen möglich sind, welche die Erkrankung verhindern oder verzögern oder den Verlauf günstig beeinflussen. Aktuell sind erst einige familiäre Krebskrankheiten und eine Stoffwechselkrankheit (Porphyrie) in der KLV aufgeführt. Eine Erweiterung der Liste auf weitere seltene Krankheiten ist auf Antrag hin möglich.
3. Die Wahrscheinlichkeit, dass Erbkrankheiten auf die Nachkommen übertragen werden,

¹⁰² Vgl. auch Urteil Bundesgericht 9C_1011/2012 E. 2.3.1; RKUV 1995 K 957 12 E. 5

¹⁰³ Analysenliste, Einleitende Bemerkungen zu Anhang 3, KLV.

¹⁰⁴ Infoschreiben an die Krankenversicherer und Rückversicherer, 03. Mai 2016: Rechtliche Grundlagen zur Vergütung genetischer Analysen durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP). Abrufbar unter: <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/versicherungen/krankenversicherung/krankenversicherung-versicherer-aufsicht/kreis-und-informationsschreiben/informationsschreiben-schweiz.html> (Stand 29.11.2019).

hängt vom jeweiligen Erbgang ab.¹⁰⁵ So treten gewisse Erbkrankheiten nur auf, wenn beide Elternteile die Anlage auf das Kind übertragen (rezessive Erbkrankheiten) oder wenn eine Trägerin der Erbkrankheit die Anlage auf ein männliches Kind überträgt (X-Chromosomen-gebundene Krankheiten). Die Träger und Trägerinnen selber sind jedoch nicht zwingend krank. Genetische Analysen bei Angehörigen von Erkrankten mit der Fragestellung «Trägerschaft?» gelten als Untersuchungen im Hinblick auf die Familienplanung ohne direkte gesundheitliche Konsequenzen bei der untersuchten Person und somit nicht als Leistungen der OKP.

In-vitro-Fertilisation (IVF), Präimplantationsdiagnostik (PID)

Paare, die aufgrund einer besonderen genetischen Konstellation mit hoher Wahrscheinlichkeit damit rechnen müssen, ein Kind mit einer schweren Erbkrankheit zu zeugen, können auch in der Schweiz heute mittels IVF¹⁰⁶ und PID¹⁰⁷ diese Wahrscheinlichkeit sehr stark reduzieren. IVF und PID sind heute von der Leistungspflicht der OKP ausgeschlossen.

3.2.2.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

Übernahme der Kosten genetischer Analysen, die aktuell nicht Pflichtleistungen der OKP sind

Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Organisationen aber auch Ärzte und Ärztinnen haben in den letzten Jahren wiederholt darauf hingewiesen, dass der Nachweis der klinischen Diagnose zugrundeliegenden genetischen Veränderung an sich eine «therapeutische Wirkung» haben könne.¹⁰⁸ Dies könne auch dann der Fall sein, wenn dieser Nachweis nicht mit medizinisch-therapeutischen Konsequenzen im Sinne des KVG einhergehe, aber den Abschluss eines psychologischen Prozesses bedeute. Allerdings komme es auch vor, dass diese Bekanntgabe sich negativ auf die Betroffenen auswirke, insbesondere wenn es keine, keine wirksame oder zumindest lindernde Behandlung für die Krankheit gäbe. Nichtsdestotrotz fordern Menschen mit seltenen Krankheiten, ihre Organisationen aber auch Ärzte und Ärztinnen, dass der Nachweis der genetischen Veränderung, die der klinischen Diagnose zugrunde liegt, generell als Pflichtleistung der OKP eingestuft wird.

Gemäss heutiger Rechtslage übernimmt die OKP die Kosten für genetische Analysen nicht, wenn diese keine Anpassung der medizinischen Behandlung nach sich ziehen (vgl. Kapitel 3.2.2.1).

Übernahme der Kosten genetischer Analysen mit Bezug zur Fortpflanzungsmedizin

Untersuchungen vom Typ «Trägerabklärung» erlauben Angehörigen von Erkrankten bei Kinderwunsch, vor einer Konzeption festzustellen, ob sie mit einem erkrankten Kind rechnen müssen oder ob kein solches Risiko besteht. Liegt ein hohes Risiko vor, besteht nach revidiertem Bundesgesetz vom 18. Dezember 1998 über medizinisch unterstützte Fortpflanzung (Fortpflanzungsmedizinengesetz, FMedG)¹⁰⁹ die Möglichkeit der künstlichen Befruchtung mehrerer Eizellen und mittels PID der Auslese eines Embryos ohne Erbkrankheit vor der Implantation in die Gebärmutter. Die Alternative zu beiden Vorgehensweisen ist die «Schwangerschaft auf Probe» mit Pränataldiagnostik und der Möglichkeit des straflosen Schwangerschaftsabbruchs, falls das Kind die Erbkrankheit hat.

¹⁰⁵ Vgl. Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften, Genetik im medizinischen Alltag, 2. überarbeitete Auflage, Bern 2011, S. 27 ff.

¹⁰⁶ In Vitro Fertilisation (IVF); bezeichnet die „künstliche Befruchtung“, bei der Eizelle und Samenzelle „im Glas“ (in vitro) ausserhalb des Körpers der Frau vereinigt und später in die Gebärmutter eingesetzt werden.

¹⁰⁷ Die Präimplantationsdiagnostik (PID), ist ein medizinisches Verfahren, mit dem Embryonen bei einer künstlichen Befruchtung (In-vitro-Fertilisation) genetisch untersucht werden, bevor sie in die Gebärmutter eingesetzt werden.

¹⁰⁸ Zum Beispiel am Rare Disease Day vom 2. März 2019 im Universitätsspital Basel, Podiumsdiskussion - Die Wichtigkeit der Diagnose und der Behandlung (Teilnehmende: Prof. Peter Weber, Leitender Arzt Neuropädiatrie UKBB; PD Dr. Isabel Filges, Ärztliche Leitung Medizinische Genetik USB; Prof. Anne-Sylvie Dupont, UNINE/UNIGE Sozialversicherungen; Katharina Giovanettina, Patientin).

¹⁰⁹ SR 810.11

Die Kosten der Trägerabklärungen, IVF und PID werden von der OKP nicht übernommen, die pränatale Diagnostik (Art. 13 Bst. b^{bis} KLV, Art. 13 Bst. b^{ter} KLV) und der straflose Schwangerschaftsabbruch (Art. 30 KVG) hingegen sind leistungspflichtig.

Handlungsoptionen

Übernahme der Kosten genetischer Analysen, die aktuell nicht Pflichtleistungen der OKP sind

Neben den genetischen Analysen, die weder wirksam noch zweckmässig noch wirtschaftlich sind, liegen auch jene ausserhalb des Geltungsbereichs des KVG, die keine medizinisch-therapeutische Konsequenzen haben. Eine Anpassung der gesetzlichen Grundlagen steht für den Bundesrat nicht zur Diskussion. Die Übernahme genetischer Analysen ohne Behandlungsrelevanz würde einen Präzedenzfall darstellen, weil dies dem Grundsatz des KVG widerspräche, nur behandlungsrelevante Leistungen zu vergüten.

Übernahme der Kosten genetischer Analysen mit Bezug zur Fortpflanzungsmedizin

Leistungen vom Typ «Trägerabklärung» fallen nicht in den Geltungsbereich des KVG, da sie weder bei der untersuchten Person noch beim ungeborenen Kind (das noch gar nicht gezeugt ist) eine Krankheit feststellen, die behandlungsbedürftig ist. Eine Anpassung der gesetzlichen Grundlagen steht für den Bundesrat deshalb nicht zur Diskussion. Dies gilt auch für die PID.

3.2.3 Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen

Nachdem das Parlament die Botschaft des Bundesrates vom 15. Februar 2017 zur Änderung des Bundesgesetzes über die Invalidenversicherung¹¹⁰ beraten und eine Konkretisierung der Kriterien für Geburtsgebrechen vorgenommen hat, soll die Aktualisierung der GG-Liste nun umgesetzt werden.

Die Liste soll aktualisiert werden, indem veraltete oder geringfügige Elemente entfernt werden. Ausserdem soll ihr eine kohärentere Struktur verliehen werden. Mit der Aktualisierung soll die GG-Liste an den neusten Stand der medizinischen Kenntnisse angepasst werden. Geburtsgebrechen, deren Bezeichnung nicht mehr aktuell ist, werden umbenannt. Einige «neue» Beeinträchtigungen, insbesondere seltene Krankheiten, sollen, wenn sie die neuen Kriterien erfüllen, in die Liste der Geburtsgebrechen aufgenommen werden. Zudem sollen zahlreiche Geburtsgebrechen präzisiert, aktualisiert, angepasst oder an Voraussetzungen geknüpft werden.¹¹¹ Bevor die neue GG-Liste im Dezember 2020 in die Vernehmlassung ging, wurde eine Konsultation der FMH¹¹²-Fachgesellschaften durchgeführt. Zudem hat eine Begleitgruppe, in der die betroffenen Stakeholder Einsitz nehmen, den Entwurf der Liste sowie die Rückmeldungen der FMH-Fachgesellschaften vertieft diskutiert.

Mit der Weiterentwicklung der IV soll auch ein Verfahren eingeführt werden, damit die GG-Liste in Zukunft regelmässiger angepasst werden kann.¹¹³ Sollte also eine neu beschriebene seltene Krankheit die gesetzlichen Voraussetzungen für ein Geburtsgebrechen erfüllen, soll neu ein Antrag auf Ergänzung der GG-Liste gestellt werden können.

Erwartet wird, dass die revidierte GG-Liste gemeinsam mit der Revision des IVG per 1. Januar 2022 in Kraft treten kann.

¹¹⁰ Weiterentwicklung der IV, BBI 2017 2535

¹¹¹ BBI 2017 2560

¹¹² Berufsverband der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

¹¹³ BBI 2017 2560

3.3 Information (PatientInnen, Angehörige, Gesundheitsfachkräfte, weitere Stakeholder)

3.3.1 Bestandesaufnahme

Im Laufe der Arbeiten zur Umsetzung des NKSJ zeigte sich, dass die Einzelmassnahmen *Zusammentragen und Verbreiten von Informationen, Koordination in den Kantonen, Selbsthilfe sowie Einbindung der Patientenorganisationen* Synergien aufweisen. Zentrales Thema jeder dieser Massnahmen ist die Information. Von SK betroffene Menschen und ihre Angehörigen brauchen nicht nur medizinische Informationen (vgl. auch Kapitel 3.1), sondern auch Orientierungshilfen in juristischen, administrativen, sozialen, schulischen und beruflichen Belangen.

Bei chronischen Erkrankungen müssen Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen eine aktive Rolle beim «Management» ihrer Krankheit übernehmen. Sie sind wichtige Informationsträger und stehen im Zentrum der verschiedenen Fachpersonen, die sich um ihre Behandlung und Betreuung kümmern. Bei seltenen Krankheiten gilt dies in besonderem Masse, da sie oft sehr komplex sind und weniger auf bewährte und standardisierte Behandlungskonzepte zurückgegriffen werden kann. Der Zugang zu verlässlichen und verständlichen Informationen ist für die Patientinnen und Patienten deshalb zentral.

Helplines der Spitäler

Eine Schlüsselrolle bezüglich fachkompetenter Informationsvermittlung, vorwiegend bezüglich medizinischer Informationen, spielen die bestehenden Helplines.¹¹⁴ Sie werden von Universitätsspitalern bzw. einem Zentrumsspital in Zusammenarbeit mit anderen Stakeholdern (beispielsweise Orphanet, Patientenorganisationen) betrieben und dienen grundsätzlich der medizinischen Orientierung.¹¹⁵ Im Rahmen ihrer Möglichkeiten bieten sie aber auch Unterstützung im aussermedizinischen Bereich an resp. vermitteln die Ratsuchenden an geeignete Stellen. Derzeit (Sommer 2020) ist gewährleistet, dass in den Landessprachen Deutsch, Französisch und Italienisch Hilfe angeboten wird, oft ist die langfristige Finanzierung dieser Strukturen aber nicht gesichert. Die Helplines an den Universitätsspitalern sind dem Europäischen Netzwerk von telefonischen Beratungsstellen für seltene Krankheiten (ENRDHLs)¹¹⁶ angeschlossen.

Orphanet

Das aus 40 Partnerländern bestehende Konsortium «Orphanet» hat zum Ziel, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Das Referenzportal von Orphanet sammelt Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs, aber auch zu Expertenzentren, Diagnoselabors, zu Forschung und klinischen Studien, zu Patientenorganisationen und schliesslich zu Fachleuten und Einrichtungen. Orphanet unterhält ein Internetportal zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs namens «orpha.net», das sich sowohl an Fachpersonen als auch an Betroffene richtet. Die Datensammlung wird online zur Verfügung gestellt.

Des Weiteren gibt es Länderorganisationen wie «Orphanet Schweiz», die im nationalen Kontext die Informationen zusammentragen, validieren und länderspezifische Informationsseiten betreiben. «Orphanet Schweiz» ist den Universitätsspitalern Genf (HUG) angegliedert und betreibt die Einstiegsseite für die Schweiz.¹¹⁷ 2016 gaben BAG und GDK gemeinsam eine formative Evaluation von Orphanet Schweiz in Auftrag.¹¹⁸ Aufgrund dieser Evaluation kamen die Auftraggeber damals zum Schluss, dass Orphanet ein sinnvolles und notwendiges Angebot

¹¹⁴ Helpline Seltene Krankheiten Universitäts-Kinderspital Zürich. Abrufbar unter: <https://www.kispi.uzh.ch/de/patienten-und-angehoerige/soziale-angebote/helplineselten/Seiten/default.aspx> (Stand 29.11.2019). Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz. Abrufbar unter: <https://www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases.php> (Stand 29.11.2019). Le portail romand d'information sur les maladies rares. Abrufbar unter: <https://www.info-maladies-rares.ch/> (Stand 29.11.2019). . Abrufbar unter: <https://www.malattierare-si.ch/home-de/> (Stand 29.11.2019).

¹¹⁵ Vgl. Kapitel 3.1. Versorgung.

¹¹⁶ Webseite von Eurodis: www.eurodis.org/content/help-line-services (Stand 29.11.2019).

¹¹⁷ Abrufbar unter: <http://www.orpha.net/national/CH-DE/index/startseite/> (Stand 29.11.2019).

¹¹⁸ BAG Themenübergreifende Evaluationen. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Das BAG > Publikationen > Evaluationsberichte > Themenübergreifend (Stand 18.09.2019).

für die Schweiz bereitstelle, empfohlen aber eine verbesserte Erfassung von Angeboten und Leistungen in der Deutschschweiz. Im 1. Halbjahr 2019 haben Orphanet Schweiz, HUG und die kosek eine Zusammenarbeitsvereinbarung unterzeichnet. Das Orphanet-Team in Genf wird auch die deutschschweizerischen Angebote und Leistungen im Bereich der SK möglichst genau erfassen und abbilden.

Patientenorganisationen

Weitere wichtige Akteure in der Informationsvermittlung sind die Patientenorganisationen. Aktuell zählt man in der Schweiz über 100 Organisationen für Menschen mit seltenen Krankheiten. Sie sind nach einer Diagnose oft die erste Anlaufstelle für die Patienten, Patientinnen und ihre Angehörigen, informieren über Unterstützungsmöglichkeiten, Selbsthilfeangebote etc. Betroffene, für die es eine krankheits(gruppen)spezifische Patientenorganisation gibt, können sich meist effizient über Lösungen zur Bewältigung ihrer Probleme informieren. Mitglieder dieser Organisationen wissen, was sich im Alltag bewährt hat und was nicht. Kleinere Patientenorganisationen verfügen allerdings oft über keine professionelle Struktur, sämtliche Dienstleistungen werden ehrenamtlich erbracht. Es kommt deshalb immer wieder vor, dass sie infolge fehlender Ressourcen an ihre Grenzen stossen. Es fehlt an finanziellen Mitteln, um erforderliche Dienstleistungen zu professionalisieren.

Am 15. September 2018 organisierte ProRaris im Auftrag des BAG eine Veranstaltung für Patienten und Patientinnen mit dem Thema *Beratungs- und Informationsangebote für Patienten und Patientinnen mit seltenen Krankheiten – heute und in Zukunft*. Dabei wurde deutlich, dass aus Patientensicht sowohl im medizinischen als auch im aussermedizinischen Bereich Informationsdefizite bestehen. Die gesuchte Unterstützung, insbesondere für isolierte Patienten und Patientinnen¹¹⁹, solle möglichst wohnortsnah angeboten werden. Es bestehe die Gefahr, dass Betroffene, insbesondere dann, wenn sie sich an keine Patientenorganisation wenden können und wenn es ihnen an Bildung, Gesundheitskompetenz und Durchsetzungsvermögen fehlt, durchs Netz der Unterstützungsangebote fallen.

Die Regelstrukturen der Kantone und Gemeinden (z.B. IV-Beratungsstellen, heilpädagogische Früherziehung, schulpsychologische Dienste, Sozialberatungsstellen) und die Beratungsangebote bei gemeinnützigen Organisationen (z.B. Pro Infirmis, Mütter- und Väterberatung) stehen Betroffenen zwar zur Verfügung; oft fehle es dort aber an Sensibilisierung für die vielen Probleme, die nicht wegen einer spezifischen Krankheit auftreten, sondern infolge ihrer Seltenheit. Sogar die Betroffenen selbst seien sich oft nicht bewusst, dass ihre Fragen *seltenheits- und nicht krankheitsspezifisch* sind. Es geht dabei unter anderem um sozialrechtliche Fragen, Integration in der Schule und am Arbeitsplatz, Entlastungsangebote für Angehörige. Für Menschen mit häufigeren Krankheiten gibt es meist erprobte Lösungen, während sie für jene mit seltenen und der Allgemeinheit nicht bekannten Krankheiten erst erarbeitet werden müssen.

Um hier praxistaugliche Lösungen zu finden, bedarf es oft zeitintensiver Recherchen der Fachpersonen in den zuständigen Strukturen. Lösungen sind mit den Betroffenen und den zuständigen Akteuren (beispielsweise Arbeitgeber oder Schulen) abzustimmen. Gefragt sind noch mehr als sonst Empathie, Flexibilität und natürlich ein höherer Zeitaufwand. Bezüglich medizinischer Informationen wurde deutlich, dass es oft an Informationen fehlt, die patientengerecht formuliert und auch für Menschen mit geringer Gesundheitskompetenz verständlich sind.

Zugang zu Information und Beratung im aussermedizinischen Bereich

Unter der Federführung des BAG wurde zu Beginn des Jahres 2019 ein Projekt angestossen, das die Informationssuche im aussermedizinischen Bereich für Betroffene und ihre Angehörige verbessern soll. In Zusammenarbeit mit der GDK, der kosek und ProRaris soll eine Orientierungshilfe für Betroffene und Fachpersonen erstellt werden, die es ihnen erleichtert, die geeigneten Anlaufstellen für ihre Fragen und Anliegen zu finden. In einer ersten Bestandsaufnahme wurden die typischen nicht-medizinischen Fragen der Patienten (bspw. bezogen auf

¹¹⁹ [Vgl. Kapitel 2.5.2.](#)

Schule, Soziales, Rechtliches) gebündelt, um ihnen in fünf ausgewählten Kantonen (ZH, GL, NE, VD, TI) die bestehenden Beratungs- und Fachstellen zuzuordnen.¹²⁰ Das so erarbeitete Raster möglicher Beratungsstellen soll allen anderen Kantonen zur Erhebung und Publikation ihrer Beratungsangebote dienen. Bis 2021 angestrebtes Endprodukt ist eine gesamtschweizerische Übersicht. Wie diese den Betroffenen zugänglich gemacht werden soll, ist noch offen (Sommer 2020).

3.3.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

1. Orientierungshilfen, Bündelung und Verständlichkeit der Informationen

Die digitale Welt bietet Betroffenen grosse Chancen im Hinblick auf die Informationssuche – es ist heute problemlos möglich, sich auch global zu vernetzen. Doch gerade diese zahlreichen Möglichkeiten und die Informationsflut führen zu neuen Herausforderungen: Wo finde ich verlässliche Informationen? Wie gehe ich mit Widersprüchen um? An welche Stellen kann ich mich auf kantonaler oder lokaler Ebene wenden? «Dem Potenzial von Online-Informationen stehen die bekannten Probleme der Verständlichkeit und Fülle gegenüber.»¹²¹ Gemäss der Bevölkerungsbefragung zu Gesundheitskompetenz von 2015¹²² haben 37% der Bevölkerung Mühe zu beurteilen, ob Informationen über eine Krankheit in den Medien (Fernsehen, Internet etc.) vertrauenswürdig sind. Dies deutet darauf hin, dass der Umgang mit Gesundheitsinformationen für einen beachtlichen Teil der Bevölkerung eine Herausforderung ist.

Für Betroffene mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen ist die Informationssuche und die Beurteilung der Informationen vermutlich noch schwieriger: Die Informationen sind oft weniger «patientengerecht» aufbereitet, sie stammen aus dem Ausland und sind nicht auf schweizerische und schon gar nicht wohnortsnahe Verhältnisse zugeschnitten. Die Verlässlichkeit und Unabhängigkeit der Quellen sind oft nur schwer abschätzbar. Gebündelte und gut verständliche Patienteninformationen, wie sie bei häufigeren Krankheiten durch die Gesundheitsligen zur Verfügung gestellt werden (z.B. Krebsliga, Lungenliga, Rheumaliga), sind oft nicht vorhanden. Dies gilt besonders stark bei jenen Krankheiten, für die es keine Patientenorganisation gibt.

Wie oben beschrieben, ist es für Betroffene und ihre Angehörige häufig schwierig, Fragen und Herausforderungen im aussermedizinischen Bereich zu bewältigen. Tendenziell suchen sie nach dem für sie einfachsten und kürzesten Weg, um sich die nötigen Informationen zu beschaffen. Als niederschwellig erreichbar dürften sie jene Stellen wahrnehmen, mit denen sie ohnehin im Kontakt stehen. Dazu gehören die sie behandelnden Ärzte, Ärztinnen, Gesundheitsfachpersonen, Sozialversicherungen, heilpädagogische Früherziehung etc. Nicht immer sind diese Ansprechpersonen in der Lage, Betroffene auf geeignete weitere Stellen hinzuweisen, die Unterstützung bieten können. Nicht selten fühlen sich die Betroffenen im weiten Netz der verschiedenen Angebote verloren.

Bislang fehlt eine gesamtschweizerische Übersicht über Informationsangebote für Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen. Nebst den Informationsquellen im Internet sind also Orientierungshilfen über zuverlässige, möglichst wohnortsnahe Beratungsstellen notwendig. Betroffene müssen wissen, wo sie mit ihren Fragen – seien sie medizinischer oder nicht medizinischer Art – Unterstützung suchen können und angemess-

¹²⁰ Bestandesaufnahme von Beratungsangeboten für Menschen mit seltenen Krankheiten. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie- & Politik > Politische Aufträge und Aktionspläne > Nationales Konzept Seltene Krankheiten > Projekte und Massnahmen (Stand 14.7.2020).I

¹²¹ Haslbeck et al., 2015, S. 70.

¹²² [Erhebung Gesundheitskompetenz 2015](http://www.bag.admin.ch). Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Nationale Gesundheitspolitik > Gesundheitskompetenz (Stand 29.11.2019).

sene Informationen erhalten. Wichtige Informationsträger sind, über die behandelnden Gesundheitsfachpersonen hinaus, die bestehenden Helplines der Spitäler, die Patientenorganisationen sowie die Regelstrukturen in den Bereichen IV, Soziales und Bildung.

2. Sensibilisierung der Ansprechpersonen in bestehenden Regelstrukturen

Die Regelstrukturen in den Bereichen IV, Soziales und Bildung stehen selbstverständlich auch Menschen mit seltenen Krankheiten und ihren Angehörigen offen. Aus Patientenberichten geht allerdings hervor, dass es immer wieder vorkommt, dass es an Expertise über den Umgang mit Betroffenen mit seltenen Krankheiten fehlt.

Im Rahmen der Arbeiten zur Umsetzung des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten kamen die Vertreter und Vertreterinnen von ProRaris, kosek, GDK und BAG überein, dass die Schaffung neuer Strukturen (z.B. spezifische Beratungsstellen) in den einzelnen Kantonen kaum realistisch ist. Es gilt also, vorhandene Anlaufstellen zu nutzen und sie für Probleme, die aufgrund der Seltenheit von Krankheiten entstehen, zu sensibilisieren. Es gilt, den Ansprechpersonen die entsprechenden Kompetenzen zu vermitteln und sie zu befähigen, die Ratsuchenden zu unterstützen und allenfalls an geeignete weitere Stellen zu vermitteln.

3. Informationsvermittlung und Beratung durch Patientenorganisationen

Bei den Patientenorganisationen ist die finanzielle Grundlage sehr dünn. Zu einem grossen Teil funktionieren sie nur dank ehrenamtlicher Arbeit. Sie können dadurch die wichtige Rolle, die sie bei der Informationsvermittlung spielen, oft nur ungenügend wahrnehmen. Da ihnen eine gesicherte finanzielle Basis fehlt, steigt das Risiko, finanzielle Unterstützung der (Pharma)Industrie anzunehmen und somit nicht mehr neutral und unabhängig zu informieren. Dem Dachverband der Patientenorganisationen ProRaris kommt zwar im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten eine hohe Bedeutung zu, aber mangels Ressourcen stösst auch diese Organisation rasch an Grenzen.

Auf nationaler Ebene fehlt eine gesetzliche Grundlage, die die Subventionierung von Patientendachorganisationen (wie ProRaris) oder krankheits(gruppen)spezifischen Organisationen ermöglichen würde. Anders als beim Konsumentenschutz unterstützt der Bund die von Patientenorganisationen erbrachte Informations- und Beratungstätigkeit bislang nicht. Eine Ausnahme sind sprachregionale oder national tätige Organisationen der privaten Behindertenhilfe, die gestützt auf Artikel 74 IVG Finanzhilfen zur Förderung der sozialen Eingliederung von Behinderten erhalten. Die Finanzierung der Beratungsleistungen beschränkt sich auf Invalide¹²³ und deren Angehörige. Eine weitere Ausnahme sind Finanzhilfen zugunsten gesamtschweizerisch tätiger, gemeinnütziger privater Organisationen in der Altershilfe aufgrund von Artikel 101^{bis} des Bundesgesetzes vom 20. Dezember 1946 über die Alters- und Hinterlassenenversicherung (AHVG).¹²⁴ Die Beratungsleistungen werden nur für AHV-Bezüger und teilweise für deren Angehörige finanziert.

Gewisse Patientenorganisationen oder Gesundheitsligen werden mit kantonalen Beiträgen unterstützt. Zwischen den Kantonen gibt es aber grosse Unterschiede.

4. Nachhaltige Organisation und Finanzierung der Information durch Helplines in den drei Landessprachen zur Orientierung von Fachpersonen, Patienten, Patientinnen und Angehörigen. Aus sprachlichen und Vernetzungsgründen scheint eine regionale Verankerung wichtig.¹²⁵ Aktuell werden die spezialisierten Helplines von Universitätsspitalern betrieben, im Tessin vom Verein Malattie genetiche rare (MGR). Die Finanzierung der einzelnen Helplines ist unterschiedlich geregelt: in der Romandie direkt über die Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) und das Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV), im Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz¹²⁶ durch die beteiligten Partnerspitäler, in

¹²³ Art. 8 ATSG

¹²⁴ SR 831.10

¹²⁵ Vgl. spectra 120, S.11, BAG April 2018.

¹²⁶ Webseite von Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz: www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases (Stand 29.11.2019).

Zürich mit kantonalen Subventionen, im Tessin über den Verein MGR. Nicht überall sind diese Budgets nachhaltig gesichert, in Zürich¹²⁷ beispielsweise hängt die Finanzierung auch von Spenden ab.

5. Nachhaltige Finanzierung von Orphanet Schweiz

Für die Finanzierung von Orphanet Schweiz gibt es auf Bundesebene keine gesetzliche Grundlage. Nach Einschätzung der GDK sprengt eine solche Finanzierung auch den Auftrag der Kantone im Rahmen der Gesundheitsversorgung. Die GDK suchte in der Vergangenheit nach Lösungen und trug zwischen 2011 und 2015 zur Finanzierung von Orphanet Schweiz bei, stellte die Zahlungen dann aber ein.

Handlungsoptionen

1. Orientierungshilfen, Bündelung der Information

Denkbar wäre die Schaffung einer schweizweiten Informationsplattform Seltene Krankheiten, die sowohl medizinische Informationen als auch Zugänge zu geeigneten Beratungsangeboten, Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen, Helplines etc. umfassen könnte. Für Anliegen in aussermedizinischen Bereichen (Fragen zu Schule, Sozialem, Finanzen etc.) ist bereits geplant, eine Orientierungshilfe zu entwickeln, die einen Überblick gibt über geeignete wohnortnahe Beratungsangebote. Im Sommer 2020 waren Ausgestaltung, Verortung, Betrieb und längerfristige Finanzierung einer solchen Plattform noch offen.

2. Sensibilisierung der Ansprechpersonen in bestehenden Regelstrukturen

In Ergänzung zur oben erwähnten Orientierungshilfe wäre es sinnvoll, Beratungsstellen für die Thematik der seltenen Krankheiten zu sensibilisieren und im Hinblick auf die oft sehr komplexen Lebenssituationen der Betroffenen ihre Koordination untereinander zu fördern. Im Rahmen der Weiterbegleitung noch nicht abgeschlossener Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten in den Jahren 2020 und 2021 ist im BAG die Erstellung eines Konzepts für die Sensibilisierung bestehender Beratungsstellen im Rahmen der bestehenden Ressourcen bereits angedacht.

3. Informationsvermittlung und Beratung durch Patientenorganisationen

Die Patientenorganisationen brauchen eine nachhaltige Finanzierung, damit sie ihre Rolle in der Bündelung und Vermittlung neutraler und unabhängiger Information weiterhin wahrnehmen können.

Im Rahmen zeitintensiver Fundraising-Bemühungen lassen sich möglicherweise private Geldgeber finden. Die Nachhaltigkeit solcher Finanzierungsquellen ist aber meist nicht gewährleistet. Ohne zusätzliche Unterstützung bleibt die Zukunft dieser wichtigen Informationsträger ungewiss. Die Kantone können zur Finanzierung der Arbeit von Patientenorganisationen beitragen, während es dem Bund an einer entsprechenden gesetzlichen Grundlage fehlt.

4. Nachhaltige Organisation und Finanzierung der Information durch Helplines

Die Kantone (GDK), die Betreiber und die kosek sollten prüfen, ob es von Vorteil wäre, die Helplines der drei Sprachregionen gemeinsam (dreisprachig) zu betreiben. Nach Klärung dieser Frage müssen Lösungen für die nachhaltige finanzielle Sicherung der Helplines im Rahmen der kantonalen Gesundheitsversorgung gefunden werden. Der Bund hat keine rechtliche Grundlage für die Finanzierung von Helplines.

5. Nachhaltige Finanzierung von Orphanet Schweiz

Bislang und bis auf weiteres finanziert das Universitätsspital Genf die Leistungen von Orphanet Schweiz. Bis Ende 2020 unterstützt auch die kosek über eine Sonderfinanzierung durch den Verband Universitäre Medizin Schweiz (unimedsuisse) die Plattform. Der Bund

¹²⁷ Vgl. [Helpline seltene Krankheiten Universitätskinderhospital Zürich](https://www.kispi.uzh.ch/de/patienten-und-angehoerige/soziale-angebote/helplineselten/Seiten/default.aspx). Abrufbar unter: <https://www.kispi.uzh.ch/de/patienten-und-angehoerige/soziale-angebote/helplineselten/Seiten/default.aspx> (Stand 29.11.2019).

hat keine rechtliche Grundlage für die Finanzierung von Orphanet. Es gilt also, nachhaltige Finanzierungsquellen zu erschliessen.

3.4 Aus-, Weiter-, Fortbildung

Das nationale Konzept seltene Krankheiten hat unter anderem das Ziel, nach einer Bestandsaufnahme die Bildungsangebote für Gesundheitsfachpersonen im Bereich seltene Krankheiten zu verbessern. Dazu gehört die Ausarbeitung konkreter Verbesserungsvorschläge. Vorgeesehen ist auch, dass die spezialisierten Versorgungsstrukturen in ihren Fachbereichen Weiter- und Fortbildungen anbieten.¹²⁸ Dieses Ziel lässt sich erst erreichen, wenn diese spezialisierten Strukturen (diagnoseübergreifende ZSK, krankheits(gruppen)spezifische Referenzzentren / Versorgungsnetzwerke) bezeichnet sind und ihren Betrieb aufgenommen haben.

In den hier relevanten vier universitären Medizinalberufen (Arzt/Ärztin, Zahnarzt/Zahnärztin, Apotheker/Apothekerin und Chiropraktor/Chiropraktorin) unterscheiden wir zwischen der Ausbildung (Universität), der Weiterbildung (Spezialisierung) und der Fortbildung (lebenslanges Lernen). Die entsprechenden Grundlagen legt das Bundesgesetz vom 23. Juni 2006 über die universitären Medizinalberufe (MedBG)¹²⁹ fest. Es enthält die Anforderungen an die Ausbildungsgänge und definiert auch, dass im Anschluss an die Ausbildung eine eidgenössische Prüfung abzulegen ist. Das EDI akkreditiert die Weiterbildungsgänge. Die lebenslange Fortbildung ist als Berufspflicht ebenfalls im MedBG festgehalten.

Das Bundesgesetz vom 18. März 2011 über die Psychologieberufe (PsyG)¹³⁰ legt die Anforderungen an die Weiterbildung sowie die Voraussetzungen für die Erlangung eines eidgenössischen Weiterbildungstitels in den folgenden Fachgebieten der Psychologie fest: Psychotherapie, Kinder- und Jugendpsychologie, klinische Psychologie, Neuropsychologie und Gesundheitspsychologie. Weiterbildungsgänge in diesen Fachgebieten der Psychologie werden analog zum MedBG vom EDI akkreditiert. Das PsyG regelt die Anforderungen an die privatwirtschaftliche Berufsausübung der Psychotherapie in eigener fachlicher Verantwortung. Die Fortbildung für Personen, die Psychotherapie privatwirtschaftlich in eigener fachlicher Verantwortung ausüben, wird in Analogie zum MedBG im PsyG als Berufspflicht aufgeführt.

Das Gesundheitsberufegesetz (GesBG)¹³¹ trat am 1. Januar 2020 in Kraft. Es regelt die allgemeinen und berufsspezifischen Kompetenzen sowie die Bewilligungspflicht in sieben Gesundheitsberufen.¹³² Das GesBG soll im Interesse der öffentlichen Gesundheit die Qualität in den mehrheitlich an Fachhochschulen vermittelten Gesundheitsberufen fördern. Dazu werden gesamtschweizerisch einheitliche Anforderungen an die Ausbildung und Berufsausübung festgelegt. Auch im GesBG ist das lebenslange Lernen zur laufenden Aktualisierung der Kompetenz der Absolventinnen und Absolventen der Studiengänge erwähnt.

Die folgenden Ausführungen beziehen sich in erster Linie auf den Arztberuf, da Ärzte und Ärztinnen bei der Erkennung seltener Krankheiten eine Schlüsselrolle spielen.

3.4.1 Bestandesaufnahme

Mit Abschluss der Ausbildung verfügen angehende Ärztinnen und Ärzte über die wissenschaftlichen Grundlagen, die für vorbeugende, diagnostische, therapeutische, palliative und rehabilitative Massnahmen erforderlich sind. Sie sind fähig, Patientinnen und Patienten in Zusammenarbeit mit Angehörigen anderer Berufe zu beraten, zu begleiten und zu betreuen. Mit der Umstellung des Medizinstudiums auf kompetenz- und outcome-basiertes Lernen mittels Profiles¹³³ ist neu ein integrierter Ansatz in der Ausbildung massgebend. Profiles enthält unter

¹²⁸ Vgl. Kapitel 3.1. Versorgung

¹²⁹ SR 811.11

¹³⁰ SR 935.81

¹³¹ SR 811.21

¹³² Gegenstand des GesBG sind folgende Gesundheitsberufe: Pflegefachfrau und Pflegefachmann, Physiotherapeutin und Physiotherapeut, Ergotherapeutin und Ergotherapeut, Hebamme, Ernährungsberaterin und Ernährungsberater, Optometristin und Optometrist, Osteopathin und Osteopath, Details siehe <https://www.gesbg.admin.ch/gesbg/de/home.html> (Stand 29.11.2019).

¹³³ Principal Relevant Objectives and Framework for Integrative Learning and Education in Switzerland

anderem den Verdacht auf eine seltene Krankheit als eine Ausgangssituation, welche angehende Ärzte und Ärztinnen beurteilen müssen.¹³⁴ Absolventinnen und Absolventen eines Medizinstudiums müssen in der Lage sein, eine Patientin oder einen Patienten mit Verdacht auf eine seltene Krankheit systematisch zu evaluieren, wenn möglich eine differenzierte Diagnose zu stellen und diese mit Vorgesetzten zu besprechen bzw. durch diese bestätigen zu lassen. Nach Bedarf sollen andere Berufsgruppen beigezogen und geeignete Massnahmen in Bezug auf Therapie, Prävention etc. vorgeschlagen werden. Dadurch ist sichergestellt, dass alle Personen mit abgelegter eidgenössischen Prüfung in Humanmedizin über ein Grundverständnis im Umgang mit Personen mit einer seltenen Krankheit verfügen.

In der spezialisierenden Weiterbildung werden Ärztinnen und Ärzte zur privatwirtschaftlichen Berufsausübung in eigener fachlicher Verantwortung befähigt. Während der Weiterbildung lernen Assistenzärztinnen und -ärzte verschiedenste seltene Krankheiten in ihrer Spezialisierung kennen. Sobald sie anschliessend in eigener fachlicher Verantwortung tätig sind, halten sie sich im Rahmen ihrer Berufspflichten an die Grenzen der eigenen Kompetenzen (Art. 40 MedBG). Dazu gehört auch, die Kooperation mit anderen Spezialistinnen und Spezialisten zu suchen und im Zweifelsfalle (beispielsweise bei Verdacht auf eine seltene Krankheit) den Patienten oder die Patientin weiterzuverweisen.

Während der Berufsausübung halten sich Ärztinnen und Ärzte mittels kontinuierlicher Fortbildung auf dem aktuellen Stand des medizinischen Wissens. Für jede Spezialisierung existiert ein eigenes Fortbildungsprogramm; in verschiedenen Spezialisierungen gibt es bereits heute Möglichkeiten zur Fortbildung über einzelne oder Gruppen von seltenen Krankheiten.

In der Schweiz wird heute also bereits im Medizinstudium der grundsätzliche Umgang mit seltenen Krankheiten geübt. Dieser Umgang wird im beruflichen Alltag und während der Weiterbildung in den verschiedenen Spezialisierungen vertieft. Im Rahmen des lebenslangen Lernens (Fortbildung) besteht schliesslich die Möglichkeit, sich noch intensiver mit seltenen Krankheiten auseinanderzusetzen.

3.4.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

Seltenheit der einzelnen Krankheiten

Die grösste Herausforderung in der Aus-, Weiter- und Fortbildung besteht in der grossen Anzahl seltener Krankheiten. Selbst in ihrer eigenen Spezialisierung ist es für die Gesundheitsfachpersonen unmöglich, sämtliche seltenen Krankheiten zu kennen.

Information

Es ist wichtig, dass die Gesundheitsfachpersonen über Existenz und Zugangsmöglichkeiten zu spezialisierten Versorgungsstrukturen informiert sind, damit sie diese konsultieren können und allenfalls Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit weiterverweisen können.

Weiter- und Fortbildung

Der Bund hat keine gesetzliche Grundlage, um direkt Weiter- und/oder Fortbildungen anzubieten respektive sie finanziell zu unterstützen. Es ist an den jeweiligen Berufsverbänden und Fachgesellschaften, den Bedarf nach entsprechenden Weiter- und Fortbildungen zu evaluieren und wo sinnvoll in Zusammenarbeit mit den spezialisierten Versorgungsstrukturen entsprechende Lücken zu schliessen.

Handlungsoptionen

Seltenheit der einzelnen Krankheiten

¹³⁴ SSP 264. Abrufbar unter: <http://www.profilesmed.ch/ssps/4-8-various-health-care-issues> (Stand 29.11.2019).

Es ist wichtig, dass spezialisierte Versorgungsstrukturen geschaffen werden, die den Gesundheitsfachpersonen als Anlaufstellen dienen können. An diese Strukturen können sich Gesundheitsfachpersonen wenden, wenn sie mit der Diagnose oder der Behandlung einer seltenen Krankheit konfrontiert sind, bei der sie trotz ihrer Aus- und Weiterbildung nicht über das notwendige Fachwissen zur Behandlung verfügen.

Information

Bei der Lancierung von spezialisierten Versorgungsstrukturen müssen die Gesundheitsfachpersonen informiert werden. Der Fokus wäre auf die Hausärzteschaft zu legen, aber auch die Pädiatrie, Ophthalmologie, Zahnärzteschaft, Pflegefachleute, Apothekerinnen und Apotheker, Physio- und Ergotherapeuten, Ernährungsberater und -beraterinnen sowie die Spitex wären einzubeziehen. Grund ist, dass die Vertreter und Vertreterinnen dieser Berufsgruppen den Betroffenen als niederschwellige Anlaufstellen dienen, diese an sie gerichteten Fragen aber oft nicht beantworten können.¹³⁵

Weiter- und Fortbildung

Die Versorgungsstrukturen für seltene Krankheiten wären auch der richtige Ort, um in Absprache mit den jeweiligen Berufsverbänden und Fachgesellschaften spezifische Weiter- und Fortbildungen anzubieten, damit Gesundheitsfachpersonen ihr diesbezügliches Wissen verbessern können. Es wäre auch an den Berufsverbänden und Fachgesellschaften, in Zusammenarbeit mit den Referenzstrukturen zu überlegen, in welcher Form (beispielsweise Webinars, Patiententestimonials) diese Weiter- und/oder Fortbildung am geeignetsten durchzuführen ist.

3.5 Forschung

3.5.1 Bestandesaufnahme

Ziel der Massnahme 16 «Forschung» des NKSK ist es, die Forschung zu seltenen Krankheiten auf nationaler Ebene zu fördern, um die Beteiligung an der internationalen Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten zu erleichtern. Damit soll auch den Patientinnen und Patienten, die an internationalen Studien teilnehmen wollen, der Zugang dazu zu ermöglicht werden. Die Massnahme wurde gemeinsam vom BAG und dem Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI) umgesetzt, wobei das BAG die Federführung für die Aktivitäten im Bereich «Zugang von Patientinnen und Patienten zu internationalen Studien» und das SBFI die Leitung der Aktivitäten im Bereich «Rahmenbedingungen für die Forschung mit Schwerpunkt Seltene Krankheiten» innehat.

Wie in anderen Krankheitsbereichen findet auch die Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten - in den Hochschulen und in der Privatindustrie - auf verschiedenen Ebenen statt: Die Grundlagenforschung bildet das Fundament; die translationale Forschung baut auf gewonnenen wissenschaftlichen Erkenntnissen auf und ist auf konkrete Anwendungsziele ausgerichtet. Kenntnisse über die Mechanismen der Entstehung und den Verlauf der Krankheiten tragen massgeblich zur Entwicklung von Diagnostika und Therapien bei. Im Rahmen der klinischen Forschung werden die entwickelten Heilmittel dann am Menschen auf ihre Verträglichkeit und ihre Wirksamkeit getestet.

Die Erforschung seltener Erkrankungen ist insbesondere im klinischen Forschungsbereich eine besondere Herausforderung: Aufgrund der kleinen Anzahl an Patientinnen und Patienten mit einer spezifischen seltenen Krankheit in einem Land finden sich für klinische Studien meist nur dann genügend Teilnehmerinnen und Teilnehmer, wenn internationale Forschungskooperationen gelingen. Dazu bedarf es einer guten internationalen Vernetzung der Forschenden.

Forschung im akademischen Bereich

¹³⁵ Diese Empfehlung stammt aus der Sitzung einer Arbeitsgruppe vom 3. November 2017, die sich aus Vertretern und Vertreterinnen folgender Institutionen zusammensetzte: BAG, FMH, GDK, Kantonsspital Luzern, Kinderspital Zürich, Pharmasuisse, PMRSI, ProRaris, radiz, SAMW, SBFI, unimedsuisse.

Forschung über seltene Krankheiten findet in vielen Schweizer Forschungseinrichtungen statt. Es gibt keine neuen Initiativen zur Bündelung der Aktivitäten über die verschiedenen Forschungsebenen und Disziplinen hinweg. Zwischen September 2012 und Dezember 2018 förderte die Universität Zürich den klinischen Forschungsschwerpunkt «Rare Disease Initiative Zurich» (radiz).¹³⁶ Mit radiz wurden die Kompetenzen aus Forschung und Klinik der Zürcher Standorte Kinderspital, Universität und Universitätsspital gebündelt und unter dem Dach eines klinischen Forschungsschwerpunktes vereint. Ziel von radiz war es, Betreuung und Outcome von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern und gleichzeitig Zürich als eines der führenden Zentren im Bereich seltene Krankheiten in Europa zu positionieren. Um dieses Ziel zu erreichen, wurden bestehende Stärken und neue Synergien zwischen Grundlagen- und klinischen Forschern mit anerkanntem Fachwissen genutzt. Die Basis von radiz bildete ein interdisziplinäres Zentrum für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten. Die radiz-Summer-School wird weitergeführt, fiel 2020 aber wegen der Covid-19-Pandemie aus.

Anreize für die Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten

Die Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln ist für die Pharmaindustrie mit hohen Kosten verbunden. Im Fall von seltenen Krankheiten sind die Arzneimittel (so genannte Orphan Drugs OD) unter normalen Marktbedingungen ökonomisch uninteressant. Denn die Kosten für Forschung und Entwicklung lassen sich durch den kleinen Abnehmerkreis nur bei hohen Preisen decken. Hohe Preise können jedoch dazu führen, dass die Krankenversicherer das Arzneimittel mangels Wirtschaftlichkeit nicht übernehmen.¹³⁷ Mit dem Ziel, dass Pharmafirmen dennoch in die Forschung und Entwicklung von Orphan Drugs investieren, wurde 1983 in den USA der Orphan Drug Act¹³⁸ eingeführt. Damit wurde den Pharmafirmen für die Entwicklung von Orphan Drugs u.a. eine mehrjährige Marktexklusivität¹³⁹ gewährt. Im Jahr 2000 wurde in der EU eine ähnliche Verordnung verabschiedet.¹⁴⁰ Dank dieser Anreize ist die Zahl der zugelassenen Arzneimittel gegen seltene Krankheiten angestiegen. Um die Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten für die Pharmaindustrie auch in der Schweiz attraktiv zu machen, wird im Rahmen des revidierten Bundesgesetzes vom 15. Dezember 2000 über Arzneimittel und Medizinprodukte (Heilmittelgesetz, HMG)¹⁴¹ bei wichtigen Arzneimitteln für seltene Krankheiten ein verlängerter Unterlagenschutz von 15 Jahren gewährt.¹⁴² Die Einführung einer Marktexklusivität bei Orphan Drugs (analog zu den USA oder der EU) wurde von einer Mehrheit des Parlaments abgelehnt.¹⁴³

Nationale Forschungsförderung und Forschungsinfrastrukturen:

Der Bund

- leistet im Rahmen seiner Hochschulförderung nach dem Bundesgesetz vom 30. September 2011 über die Förderung der Hochschulen und die Koordination im schweizerischen Hochschulbereich (HFKG)¹⁴⁴ einen subsidiären Grundbeitrag an Forschung

¹³⁶ Webseite von radiz: www.radiz.uzh.ch (Stand 16.7.2020).

¹³⁷ Siehe hierzu auch Kapitel 3.2.

¹³⁸ <https://www.govinfo.gov/content/pkg/STATUTE-96/pdf/STATUTE-96-Pg2049.pdf>

¹³⁹ In diesem Zeitraum dürfen die Behörden für dieselbe therapeutische Indikation in Bezug auf ein ähnliches Produkt keinen weiteren Antrag auf Marktzulassung oder auf Erweiterung einer bestehenden Marktzulassung annehmen und keine Marktzulassung erteilen. Dies schützt den Inhaber der ursprünglichen Marktzulassung vor dem Wettbewerb durch ähnliche Arzneimittel mit ähnlichen Indikationen und dient somit als Anreiz für die Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen.

¹⁴⁰ [Verordnung \(EG\) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden.](#)

Abrufbar unter: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/?uri=celex%3A32000R0141> (Stand 18.3.2019).

¹⁴¹ SR 812.21

¹⁴² Art. 11b Abs. 4 HMG, in Kraft seit dem 1.1. 2019

¹⁴³ Folgende Überlegungen dürften dafür eine Rolle gespielt haben:

1. Es ist schwierig, die Wirkung der verschiedenen Fördermassnahmen auf die Zulassung von Orphan Drugs (in den Ländern mit Marktexklusivität) voneinander abzugrenzen.
2. Ob die Einführung von Fördermassnahmen in der Schweiz auch zur Entwicklung von spezifischen Arzneimitteln für den Schweizer Markt führen wird, kann nicht mit Sicherheit gesagt werden.
3. Gleichzeitig lässt sich feststellen, dass die Preise von Orphan Drugs im Vergleich zu anderen Arzneimitteln sehr hoch sind. Dies setzt einen Anreiz für pharmazeutische Unternehmen, die Anträge für die Zulassung ihrer Produkte auf immer kleinere Anwendungsgebiete zu beschränken, was für das Gesamtsystem einen preistreibenden Effekt hat.
4. Unnötiger Verzicht auf Wettbewerb bei Arzneimitteln mit bekannten Wirkstoffen, falls für eine neue Indikation die Marktexklusivität beansprucht wird.
5. Gefahr eines Rückzugs aus bisherigen Anwendungsgebieten, um in einem zweiten Schritt die Marktexklusivität zu beantragen, verbunden mit Forderungen nach deutlich höheren Preisen.

¹⁴⁴ SR 414.20

und Lehre und

- kann nach dem Bundesgesetz vom 14. Dezember 2012 über die Förderung der Forschung und der Innovation (FIFG)¹⁴⁵ Beiträge an nichtkommerzielle Forschungsinfrastrukturen, Forschungsinstitutionen und Technologiekompetenzzentren bereitstellen und
- fördert Forschungsprojekte indirekt über den SNF.
- Die wichtigsten nicht-kommerziellen Finanzquellen für die Erforschung von seltenen Krankheiten in der Schweiz sind der SNF, universitätseigene Forschungsfonds, internationale Fördergelder sowie in- und ausländische private Stiftungen. Die Pharmaindustrie investiert ihrerseits in die Erforschung seltener Krankheiten. Informationen über die Beträge, welche in diesen spezifischen Bereich der Forschung fliessen, liegen dem Bundesrat keine vor.

Der SNF führt derzeit (Sommer 2020) keine Programme (Nationale Forschungsprogramme NFP oder Nationale Forschungsschwerpunkte NFS) für die Erforschung von seltenen Krankheiten durch. Über Projektanträge bei der Abteilung III (Biologie und Medizin) können Forschende Projekte im Bereich seltener Krankheiten einreichen. Die Gesuche stehen allerdings im Wettbewerb mit allen anderen Eingaben. Laut der Forschungsdatenbank P3 des SNF wurden in der Periode vom 1.1.2010 bis 1.10. 2019 insgesamt 72 Projekte mit Bezug zu seltenen Krankheiten¹⁴⁶ vom SNF in einem Umfang von 26,4 Mio. CHF unterstützt, weitere 19 Projekte über e-Rare (6,2 Mio. CHF) und 2 Projekte über das Instrument *Investigator Initiated Clinical Trials IICT* (4.1 Mio. CHF). Da die Kategorisierung der Projekteingaben in P3 nicht standardisiert (z.B. nach «seltene Krankheiten») vorgenommen wird, ist davon auszugehen, dass diverse weitere Forschungsprojekte im Bereich der seltenen Krankheiten vom SNF unterstützt werden bzw. wurden.

Zur gezielten Förderung der akademisch initiierten klinischen Forschung unterstützt der SNF seit 2015 mit dem Spezialprogramm IICT umfangreiche, industrieunabhängige, prüferinitiierte klinische Studien. Dieses Programm richtet sich an Forschende, welche nicht-kommerzielle klinische Studien durchführen möchten, deren Inhalte nicht im Fokus der Industrie stehen und die nur unzureichend erforscht sind (z.B. explizit Studien über seltene Krankheiten). Die Studien gehen durch ihre Fragestellung, ihren Umfang, ihre Dauer, ihre Komplexität sowie ihren finanziellen Aufwand über den Rahmen der SNF Projektförderung hinaus. In der Regel benötigen sie ein multizentrisches Setting und oftmals internationale Kollaborationen. Die Ausschreibungen erfolgen jährlich, vorerst bis und mit dem Jahr 2020 (Gesamtvolumen dieses Programms: ca. CHF 50 Mio.). Das IICT Programm des SNF stösst bei der Forschungsgemeinschaft auf grosses Interesse. Seit 2016 wurden 23 Projekte mit 36.2 Mio. CHF gefördert.¹⁴⁷ Zwei dieser klinischer Studien, finanziert mit total 4.1 Mio. CHF, adressieren eine seltene Erkrankung.¹⁴⁸ Der SNF hat das IICT Programm seit der ersten Ausschreibung im Jahre 2015 laufend optimiert. Das Programm soll auch über die nächsten vier Jahre weitergeführt werden (2021-2024).

Gemäss der Stiftungsplattform stiftungschweiz.ch gibt es mehrere private Stiftungen in der Schweiz, die explizit die Erforschung seltener Krankheiten fördern, wie die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, die sanafriends foundation, die ADMIA Foundation, die Förderstiftung Orphanhealthcare, die Leo und Dora Krummenacher Stiftung oder die Stiftung IQmed.¹⁴⁹ Die bislang wohl grösste Förderinitiative einer privaten Stiftung war das Förderpro-

¹⁴⁵ SR 420.1

¹⁴⁶ Liste der verwendeten Key Words im Bulletin der Schweizerischen Gesellschaft für Allgemeine Innere Medizin, Ausgabe 1 / 2015.

¹⁴⁷ Weitere Informationen siehe IICT Homepage: <http://www.snf.ch/de/foerderung/programme/iiict/Seiten/default.aspx> (Stand 29.11.2019).

¹⁴⁸ Das Forscherteam von Professor Bochud am Universitätsspital in Lausanne untersucht genetische Risikofaktoren in Patienten mit akuter myeloischer Leukämie, um die in dieser Patientengruppe häufig auftretenden Pilzinfektionen prophylaktisch zu behandeln. Die klinische Studie geführt von Professor Schwerzmann am Inselspital in Bern rückt Erwachsene mit einem angeborenen schweren Herzfehler, der sogenannten Transposition der grossen Gefässe, in den Fokus seiner Forschung.

¹⁴⁹ Webseite von Stiftungschweiz: <https://stiftungschweiz.ch/> (Stand 29.11.2019).

gramm «Rare Diseases» der Gebert-Rüf-Stiftung, in dessen Rahmen von 2009 bis 2014 insgesamt CHF 10.3 Mio. für 28 Forschungsprojekte im Bereich seltene Krankheiten gesprochen wurden.¹⁵⁰ Damals gingen insgesamt 338 Gesuche im Gesamtumfang von CHF 126 Mio. ein. Zum Zeitpunkt der Evaluation des Programms im Jahr 2015 hatten aus den geförderten Projekten bereits über 50 Publikationen resultiert und knapp die Hälfte der Projekte hatte einen diagnostischen oder therapeutischen Erfolg verbuchen können bzw. befand sich zu jener Zeit in der klinischen Versuchsphase. Das Förderprogramm ist abgeschlossen und eine Verlängerung ausgeschlossen. Auch die BLACKSWAN Foundation unterstützt Forschung im Bereich seltene Krankheiten, wobei Fördergelder hauptsächlich über Crowdfunding generiert werden. Die Stiftung hat im Jahr 2014 zudem die RE(ACT) Community gegründet - ein Netzwerk, um Informationen auszutauschen und die Erforschung seltener Krankheiten zu fördern. Die Mission von RE(ACT) ist es, Forscher und Ideen miteinander zu verbinden und die Zusammenarbeit und Koordination zwischen den Forschungseinrichtungen zu intensivieren.

Internationale Forschungszusammenarbeit - Forschungsrahmenprogramme der EU

Das Rahmenprogramm für Forschung und Innovation ist das Hauptinstrument der Europäischen Union zur Förderung von Wissenschaft, technologischer Entwicklung und Innovation. Die Teilnahme an den Forschungsrahmenprogrammen der EU gehört zu den Prioritäten der schweizerischen Wissenschafts- und Innovationspolitik.¹⁵¹ Die Schweiz beteiligt sich seit 1987 projektweise und seit 2004 als assoziierter Staat an den Forschungsrahmenprogrammen der EU. Am 1. Januar 2014 startete mit "Horizon 2020 – das Rahmenprogramm der EU für Forschung und Innovation" die achte Version. Dieses dauert bis 2020 und umfasst ein Gesamtbudget von rund 80 Milliarden Euro. Horizon 2020 deckt ein breites thematisches Spektrum von der Grundlagenforschung bis zu marktnahen Innovationsmaßnahmen ab. Im Vordergrund stehen dabei Kooperationen in Schlüsselbereichen wie der biomedizinischen, naturwissenschaftlich-technischen, industriellen oder sozioökonomischen Forschung. Fördermittel stehen auch für die themenoffene Förderung exzellenter Forschender, Mobilitätsmaßnahmen, der Entwicklung von Forschungsinfrastrukturen, der Einbeziehung von kleinen und mittleren Unternehmen (KMU) sowie der internationalen Zusammenarbeit zur Verfügung. Das SBFI vertritt die Schweiz in den Programmkomitees. Die Hauptaufgabe dieser Gremien besteht darin, die Europäische Kommission bei der Umsetzung der einzelnen thematischen Programme zu unterstützen und zu beraten sowie die Kontrolle sicherzustellen. In diesen Gremien werden die Arbeitsprogramme und Ausschreibungen diskutiert und die Evaluationsverfahren der Forschungsrahmenprogramme überwacht. Das Nachfolgeprogramm Horizon Europe für den Zeitraum von 2021 bis 2027 ist bereits aufgelegt.

Drei Schwerpunkte bestimmten die inhaltliche strukturelle Ausrichtung der noch laufenden Programme: 1. Wissenschaftsexzellenz; 2. Führende Rolle der Industrie sowie 3. Gesellschaftliche Herausforderungen. Die Gesundheitsforschung ist im dritten Schwerpunkt „Gesellschaftliche Herausforderungen“ angesiedelt. Der Fokus liegt einerseits auf dem demographischen Wandel und der Unterstützung älterer Menschen, andererseits auf der Entwicklung von neuen, sichereren und effektiveren Behandlungsmethoden. Die Forschung soll zudem zur Nachhaltigkeit des Gesundheitssystems beitragen. Darauf entfällt ein Budget von knapp 7.5 Mia. Euro bzw. 9.7% des Gesamtbudgets von Horizon 2020.

Seltene Krankheiten sind ein Schwerpunkt der Gesundheitsprogramme von Horizon 2020. Forschende in der Schweiz haben die gleichen Zugangsrechte zu den Fördergeldern wie Forschende aus EU-Mitgliedsstaaten. Im Bereich seltener Krankheiten wurden seit Beginn des siebten Rahmenprogramms der Europäischen Gemeinschaft für Forschung und technologische Entwicklung (RP7)¹⁵² Investitionen von mehr als 1.4 Milliarden Euro getätigt. Die geförderten Projekte decken nahezu alle Bereiche der Medizin ab, z.B. Molekulargenetik, Stoffwechselerkrankungen, Neurologie, neuromuskuläre und muskuloskeletale Erkrankungen,

¹⁵⁰ Abrufbar unter: <https://www.grstiftung.ch/de/handlungsfelder/abgeschlossene-handlungsfelder/rare-diseases.html> (Stand 18.3.2019).

¹⁵¹ [Forschungsrahmenprogramme der Europäischen Union](#). Abrufbar unter: www.sbf.admin.ch > Forschung & Innovation > Internationale Forschungs- und Innovationszusammenarbeit > Forschungsprogramme der EU (Stand 29.11.2019).

¹⁵² Vorgängerprogramm von Horizon 2020.

Herz-Kreislauf-, hämatologische Erkrankungen, Immunologie, Krebs, Infektionskrankheiten, Nephrologie, Urologie, Psychische Gesundheit, Ophthalmologie und Dermatologie. Die EU-Finanzierung erleichtert die Bildung multidisziplinärer Teams aus Universitäten, Forschungseinrichtungen, Gesundheitsdienstleistern, KMU, Industrie und Patientenorganisationen aus ganz Europa und darüber hinaus. Im Sinne eines gemeinsamen europäischen Projekts für seltene Krankheiten wurde 2018 das gemeinsame Europäische Programm zur Erforschung seltener Krankheiten (EJP RD) konzipiert.¹⁵³ Das EJP RD zielt auf eine rasche Umsetzung der Forschungsergebnisse in klinische Anwendungen und ihre Aufnahme in die Gesundheitsversorgung zum Wohle der Patientinnen und Patienten ab. Die Umsetzung des EJP RD sollte durch ein gemeinsames Programm von Aktivitäten erfolgen, das von der Forschung über Koordinierungs- und Vernetzungsmassnahmen bis hin zu Ausbildungs-, Demonstrations- und Verbreitungsaktivitäten reicht. Die Schweiz beteiligt sich über den SNF an den Ausschreibungen für transnationale Forschungsprojekte im Rahmen des EJP RD. Das EJP RD geht 2023 zu Ende. Im Rahmen von Horizon Europe (FP9) soll 2021 über ein Nachfolgeprojekt diskutiert werden.

Zugang von Patientinnen und Patienten zu internationalen Studien

Gemäss Bundesgesetz vom 30. September 2011 über die Forschung am Menschen (HFG)¹⁵⁴ müssen alle klinischen Versuche in der Schweiz im Schweizer Portal für klinische Versuche (Swiss National Clinical Trials Portal, SNCTP) publiziert werden. Mit dem Release 2.0 wurde das Portal Ende 2017 weiter verbessert und mit neuen Funktionen ergänzt. Zu finden ist das Portal auf der Website der Koordinationsstelle Forschung am Menschen (www.kofam.ch), welche das BAG betreut. Im SNCTP werden seit 2014 sämtliche durch eine Ethikkommission bewilligten klinischen Versuche in der Schweiz veröffentlicht. Das Studienportal leistet somit einen wichtigen Beitrag zur Transparenz in der Humanforschung. Aktuell (Sommer 2020) können im SNCTP Informationen zu 10'523 in der Schweiz durchgeführten klinischen Studien eingesehen werden; zusätzlich verfügbar sind 43'261 Studien aus angrenzenden Ländern.¹⁵⁵ Zu jeder Studie in der Schweiz und im angrenzenden Ausland sind diverse Informationen in englischer Sprache abrufbar. Für klinische Studien, welche in der Schweiz durchgeführt werden, sind zusätzliche Informationen für Laien in einer Landessprache verfügbar. Es ist schnell ersichtlich, was erforscht wird, ob Forschungsteilnehmende gesucht werden und wie die Projektverantwortlichen kontaktiert werden können. So können Personen, die an einer Studie teilnehmen möchten, nach geeigneten klinischen Versuchen suchen.

Das SNCTP wird laufend weiterentwickelt. Im Rahmen der Umsetzung des NKSK wurde zudem eine neue Filterfunktion eingeführt, mit der in der Schweiz laufende klinische Studien zu seltenen Krankheiten aus den Suchresultaten hervorgehoben werden. Im SNCTP sind insgesamt 303 Studien in der Kategorie «seltene Krankheiten» verzeichnet; 6 davon sind aktuelle Studien, welche derzeit Patientinnen und Patienten zur Teilnahme rekrutieren.¹⁵⁶

3.5.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Anlässlich eines «Stakeholdertreffens» im Juni 2017 haben sich BAG und SBFI mit Vertreterinnen und Vertretern aus der Forschung über die Rahmenbedingungen für die Forschung in der Schweiz mit Schwerpunkt *Seltene Krankheiten* ausgetauscht. Zudem wurde beleuchtet, wie die Beteiligung an der internationalen Forschung zu beurteilen ist.

Die Forschenden signalisierten an diesem Treffen, dass die bestehenden Möglichkeiten hinsichtlich der finanziellen Projekt- bzw. Personalförderung innerhalb der Schweiz grundsätzlich ausreichen. Verbesserungspotenzial bzw. allfälligen Handlungsbedarf sahen die Forschenden

¹⁵³ European Joint Programme on Rare Diseases. Abrufbar unter: <https://www.ejprarediseases.org/> (Stand 29.11.2019).

¹⁵⁴ SR 810.30

¹⁵⁵ Abfrage am 09.12.2019.

¹⁵⁶ Abfrage am 09.12.2019.

insbesondere hinsichtlich der Aspekte «Register» (Verfügbarkeit und Koordination auf nationaler und internationaler Ebene)¹⁵⁷ sowie «Kooperation, Vernetzung und Information» (Informationen über die Möglichkeiten einer Schweizer Beteiligung an den EU-Rahmenprogrammen, Nutzung bestehender Kooperation und Vernetzung für SK). Zudem wurde betont, dass die Möglichkeiten der Finanzierung von ausländischen Forschungspartnern über die Schweizer Förderquellen wichtig seien für die Bildung von international ausgerichteten Netzwerken. Um weitere Forschungskompetenzen aufbauen zu können, planen Forschende eine Eingabe für einen NFS zum Thema «Drug Discovery» für eine der nächsten NFS-Runden.

Internationale Vernetzung in der Forschung

Das Kernanliegen der Forschenden beim Stakeholdertreffen war die internationale Anbindung bzw. Vernetzung. Um in der Forschung (aber auch bei Diagnose, Behandlung und Versorgung) im Bereich der seltenen Krankheiten international den Anschluss nicht zu verlieren, sind die Schweizer Zentren auf grenzüberschreitende Partnerschaften angewiesen. Die Schweizer Forschenden halten ihre zukünftige Teilnahme an den Forschungsrahmenprogrammen der EU, namentlich an Horizon Europe, dem Nachfolgeprogramm von Horizon 2020, für unerlässlich. Besorgt zeigten sich in der klinischen Forschung tätige Leistungserbringer und Patientenvertretungen über die derzeit nicht mögliche Teilnahme an den in der EU im März 2017 lancierten europäischen Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERNs).¹⁵⁸

3.6 Internationale Anbindung in den Bereichen Diagnostik, Therapie, Versorgung

3.6.1 Bestandesaufnahme

Um die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbessern und möglichst effizient korrekte Diagnosen stellen zu können, gilt es Expertenwissen zu bündeln und grenzüberschreitend zu verbreiten. Schweizweite und internationale wissenschaftliche Zusammenarbeit ist unerlässlich, um sich der seltenheitsbedingten Herausforderung stellen zu können. Im Bereich der seltenen Krankheiten ist es deshalb üblich, dass sich die Experten mit ihren Kollegen und Kolleginnen im Ausland austauschen und Know-how teilen.

Um diese Zusammenarbeit zwischen Experten zu fördern, haben die beiden federführenden Bundesämter, BAG und SBFI, 2017 im Rahmen des NKSK ein neues Teilprojekt Internationale Vernetzung geschaffen. Eine breit abgestützte Arbeitsgruppe der Verwaltung zeigt Möglichkeiten auf, wie die internationale Anbindung von Schweizer Expertinnen und Experten im Bereich der seltenen Krankheiten unterstützt werden kann. Die wichtigsten Stakeholder wie kosek, Swiss Clinical Trial Organisation (SCTO), ProRaris und Orphanet sind ebenfalls in das Teilprojekt eingebunden. Als Grundlage für eine Bestandesaufnahme und Bedarfsanalyse wurde im ersten Halbjahr 2018 eine Erhebung bei den hiesigen spezialisierten Einrichtungen und Experten durchgeführt. Die Befragung (mit 267 Antworten) hat gezeigt, dass 84% der Experten im SK-Bereich international gut vernetzt sind. Sie stehen vierteljährlich oder öfter in Kontakt mit mehreren Experten im Ausland, am häufigsten mit Experten aus Deutschland und Frankreich. Meist erfolgen die Kontakte auf Experten- und nicht auf institutioneller Ebene. Andererseits zeigte die Umfrage auch, dass die Fördermittel oder Forschungsstipendien aus dem Ausland nur begrenzt genutzt werden. Nur rund ein Viertel der Antwortenden nutzen solche Fördermittel oder Stipendien.

Europäische Referenznetzwerke

Am 9. März 2017 in Vilnius lancierte die EU die ersten 24 Referenznetze für seltene Krankheiten (European Reference Networks, ERNs). Mehr als 300 Spitäler und über 900 hochspezialisierte Teams beteiligen sich an diesen Strukturen, welche eine neue Ära der EU-weiten Zusammenarbeit im Bereich der seltenen Erkrankungen einläuten. Die Netzwerke sollen Ärzte, Ärztinnen und Forschende beim Austausch von Daten und Fachwissen innerhalb der EU

¹⁵⁷ Vgl. Kapitel 3.1.3 [Register](#)

¹⁵⁸ Vgl. Kapitel 3.6

grenzüberschreitend unterstützen und Patientinnen und Patienten den Zugang zur spezialisierter Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen erleichtern. Geschaffen wurden die ERNs auf der Grundlage der EU-Richtlinie über Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (2011/24/EU).¹⁵⁹ Anhand von delegierten Rechtsakten hat die Europäische Kommission die Voraussetzungen für die Anerkennung der ERNs festgelegt. Ein Referenznetzwerk muss aus mindestens 10 Leistungserbringern bestehen, die aus nicht weniger als 8 Mitgliedstaaten stammen, wobei die einzelnen Einrichtungen vorgängig von ihren Staaten als Referenzzentren homologiert werden müssen. Derzeit besteht für Zentren aus der Schweiz keine Möglichkeit, sich formell als Partner an den europäischen Referenznetzwerken zu beteiligen, weil die Schweiz die Patientenmobilitätsrichtlinie (2011/24/EU) nicht übernommen hat.

Versorgung im Ausland und ihre Vergütung

Nicht nur der internationale Wissensaustausch auf Expertenebene ist für Menschen mit seltenen Krankheiten extrem wichtig. Es kann vorkommen, dass sie im Ausland medizinisch versorgt werden müssen. In bestimmten Fällen, in denen eine Behandlung in der Schweiz nicht verfügbar ist oder die Wartezeiten zu lange sind, können die Kosten für Spezialbehandlungen im Ausland rückerstattet werden

Die OKP unterliegt grundsätzlich dem Territorialitätsprinzip. Der Bundesrat kann jedoch Ausnahmen vorsehen und bestimmen, dass die OKP die Kosten von Leistungen übernimmt, die aus medizinischen Gründen im Ausland erbracht werden (Art. 34 Abs. 2 KVG). Dabei handelt es sich um Notfälle, um spezielle Entbindungen und um Behandlungen, die wegen fehlenden medizinischen Angebots in der Schweiz nicht zur Verfügung stehen (Art. 36 Abs. 1 bis 3 KVV). Gestützt auf Artikel 36 Absatz 5 KVV bleiben zudem die Bestimmungen über die internationale Leistungsaushilfe vorbehalten (z.B. Ansprüche aus der europäischen Krankenversicherungskarte und Zustimmungsfälle). Bei einer notwendigen Behandlung in einem EU-/EFTA-Staat besteht mit der europäischen Krankenversicherungskarte Anspruch auf alle Sachleistungen, die sich unter Berücksichtigung der Art der Leistungen und der voraussichtlichen Aufenthaltsdauer als medizinisch notwendig erweisen. In Staaten ausserhalb der EU/EFTA übernimmt die OKP Notfallbehandlungen. Ein Notfall liegt vor, wenn Versicherte bei einem vorübergehenden Auslandsaufenthalt einer medizinischen Behandlung bedürfen und eine Rückreise in die Schweiz nicht angemessen ist. Kein Notfall besteht, wenn sich Versicherte zum Zwecke dieser Behandlung ins Ausland begeben.

In Artikel 36 KVV wurde die Kompetenz der Bezeichnung dieser Ausland-Leistungen, die in der Schweiz nicht erbracht werden können, dem Eidgenössischen Departement des Innern (EDI) übertragen. Diese Bestimmung gilt seit dem 1. Januar 1996.

Da sich die Medizin ständig weiterentwickelt, ist es nicht möglich, eine Liste der Leistungen, die in der Schweiz nicht erbracht werden können, zu erstellen. Artikel 34 Absatz 2 KVG ist eine reine „Kann“-Vorschrift¹⁶⁰. Entsprechend ist der Bundesrat nicht verpflichtet, eine Liste derjenigen Leistungen zu erstellen, deren Kosten im Ausland übernommen werden. In Artikel 36 Absatz 1 KVV hat das EDI die Kompetenz erhalten, solche Leistungen zu bezeichnen. Bisher hat das EDI nur bei wenigen Leistungen die Möglichkeit der Durchführung im Ausland festgelegt, in der Analysenliste (AL) beispielsweise für genetische Analysen bei seltenen Krankheiten. Weitergehende Listen über die Kostenübernahme der OKP von Leistungen im Ausland wurden nicht erstellt: einerseits da sich die Situation durch die ständige Weiterentwicklung der Medizin laufend verändert und andererseits da die Schweiz über ein hochstehendes Gesundheitswesen verfügt. Leistungen, die in der Schweiz nicht erbracht werden können, sind deshalb Ausnahmefälle. Aus diesen Gründen wurden keine Listen erstellt. Vielmehr hat sich die Praxis entwickelt, dass der Vertrauensarzt im Einzelfall prüft, ob die Behandlung in der Schweiz entweder nicht durchgeführt wird oder erhebliche höhere und wesentliche Risiken mit

¹⁵⁹ RICHTLINIE 2011/24/EU DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. Abrufbar unter: <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:DE:PDF> (Stand 29.11.2019).

¹⁶⁰ vgl. BGE 128 V 75, E. 3b

sich bringt und ob - mit Blick auf den angestrebten Heilungserfolg – eine medizinisch verantwortbare und in zumutbarer Weise durchführbare Behandlung in der Schweiz nicht möglich ist. Diese Kriterien für medizinische Gründe basieren auf den Rechtsgrundsätzen und wurden in der Rechtsprechung des Bundesgerichtes gestützt. Das Verfahren ist im Informationsschreiben des BAG vom 8. April 2008 über die medizinische Behandlung im Ausland beschrieben und auf der Internetseite des BAG einsehbar.¹⁶¹

Grenzüberschreitende Programme

Auch für seltene Krankheiten gibt es Möglichkeiten, grenzüberschreitende Projekte auf regionaler Ebene einzurichten. So sind nach Artikel 36a KVV grenzüberschreitende Zusammenarbeitsprogramme möglich, die eine Kostenübernahme durch Versicherer für im Ausland erbrachte Leistungen vorsehen. Danach können Grenzkantone und Krankenversicherer für die Versicherten, die in einem teilnehmenden Kanton wohnen und bei einem teilnehmenden Krankenversicherer versichert sind, ein Programm schaffen, das vorsieht, dass die Kosten von im grenznahen Ausland bezogenen Leistungen von der Versicherung übernommen werden. Es gibt derzeit nur sehr wenige Projekte, die sich auf diesen Artikel stützen, und kein Projekt im Bereich der seltenen Krankheiten. Auch so genannte Interreg-Programme (umgesetzt im Zusammenhang mit der Politik des wirtschaftlichen und sozialen Zusammenhalts der Europäischen Union) erlauben die Durchführung grenzüberschreitender Projekte mit unseren Nachbarländern. Ein solches Projekt läuft im Tessin¹⁶² im Rahmen von Programma di cooperazione Interreg V-A Italia-Svizzera (2014-2020), ein zweites gab es in Basel¹⁶³ (bis Ende 2019) im Rahmen von Programm Interreg V Oberrhein (2014-2020).

3.6.2 Herausforderungen und Handlungsoptionen

Herausforderungen

Anknüpfung an EU-Mechanismen

Schweizer Experten und Zentren, die auf seltene Krankheiten spezialisiert sind und die bisher schon rege internationale Kontakte pflegten, verfolgen die Entwicklungen bezüglich Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) mit grossem Interesse aber auch mit einer gewissen Besorgnis, wie die Erhebung von 2018 gezeigt hat. Mehrere Experten bedauerten ausdrücklich das Problem des fehlenden Zugangs zu den ERNs.

Handlungsoptionen

Anknüpfung an EU-Mechanismen

Derzeit gibt es für die Schweizer Einrichtungen keine formelle Möglichkeit, sich den ERNs anzuschliessen. Die Schweiz wendet die europäische Richtlinie über grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (2011/24/EU) nicht an, und sie ist auch vertraglich nicht in dieses Regelwerk eingebunden. Möglich ist jedoch, dass die ERNs Mechanismen zur Zusammenarbeit mit Institutionen aus Drittstaaten einrichten. Es gilt also, die weitere Entwicklung der Netzwerke genau zu beobachten.

Aufgrund der eingeschränkten Anknüpfungsmöglichkeiten an die EU-Mechanismen im Gesundheitsbereich sind die Schweizer Behandlungs- und Forschungseinrichtungen noch stärker als bisher darauf angewiesen, innovative Zusammenarbeitsformen mit europäischen und internationalen Partnern zu entwickeln und zu pflegen. Das BAG arbeitet derzeit (Sommer 2020) gemeinsam mit externen Akteuren an einer Liste über bestehende Mechanismen auf internationaler Ebene, die Schweizer Forschende für die Mittelbeschaffung und Vernetzung nutzen können.

¹⁶¹ Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Versicherungen > Krankenversicherung > Leistungen und Tarife > Leistungen im Ausland > Leistungen im Ausland für Versicherte mit Wohnsitz in der Schweiz (Stand 29.11.2019).

¹⁶² Progetto A.MA.RE. Abrufbar unter: <http://interreg-italiasvizzera.eu/progetti/a-ma-re/> (Stand 29.11.2019).

¹⁶³ RARENET: Ein trinationales Netzwerk für die Lehre, die wissenschaftliche Untersuchung und die Behandlung von komplexen und seltenen Erkrankungen am Oberrhein. Webseite von Rarenet: <https://www.interreg-oberrhein.eu/projet/rarenet/> (Stand 29.11.2019).

4 Fazit

Der Aufbau des schweizerischen Gesundheitswesens ist komplex, weite Teile sind föderalistisch organisiert. Die Zuständigkeiten der Akteure sind auf unterschiedlichen Ebenen angesiedelt, und die Interessen der Beteiligten stimmen oft nicht überein. Wichtig ist, dass alle ihre jeweilige Verantwortung wahrnehmen. Der Bereich der seltenen Krankheiten veranschaulicht dies in aller Deutlichkeit. Das 2014 vom Bundesrat verabschiedete NKSK und der darauf aufbauende Umsetzungsplan aus dem Jahr 2015 sind entsprechend strukturiert. Dank dem Engagement aller direkt involvierten Akteure (Kantone, Leistungserbringer, Bund, Patienten, Patientinnen und ihre Organisationen etc.) liessen sich bemerkenswerte Fortschritte erzielen. Dazu einige Beispiele:

- Versorgung: Für die Schaffung spezialisierter Versorgungsstrukturen ist seit 2017 die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) zuständig. 2020 publiziert die kosek eine erste Liste anerkannter ZSK. Spezialisierte Strukturen sind ein Eckpfeiler des gesamten NKSK. Die Umsetzung zahlreicher weiterer Massnahmen ist eng damit verknüpft.
- Vergütung: In der Schlussabstimmung vom 19. Juni 2020 nahmen beide Räte die Weiterentwicklung des IVG an. Damit können das revidierte Bundesgesetz über die Invalidenversicherung und die revidierte GG-Liste per 1. Januar 2022 in Kraft treten. Die Ergebnisse einer erneuten Evaluation der Vergütung von Arzneimitteln im Einzelfall nach Artikel 71a – 71d KVV wurden im Dezember 2020 vorgelegt. Auf dieser Basis können weitere Optimierungen der Artikel 71a – 71d KVV geprüft werden.
- Information: Über Helplines, Orphanet und dank der Arbeit von krankheitsspezifischen Patientenorganisationen und ihrem Dachverband ProRaris können sich Betroffene heute über medizinische und aussermedizinische Fragen informieren. Allerdings lässt sich nach Erachten von ProRaris über diese Kanäle nur eine Minderheit von Patienten und Patientinnen erreichen.

Diese nicht abschliessende Aufzählung zeigt, dass der bislang verfolgte Ansatz (wonach unter anderem jeder Akteur im Rahmen seiner Kompetenzen die nötigen Mittel für die von ihm unternommenen Umsetzungsaktivitäten selbst bereitstellt) Erfolge erlaubte. Mittelfristig dürfte er aber insbesondere in zwei Bereichen an Grenzen stossen, die für die Wirkung des NKSK in den kommenden Jahren und Jahrzehnten entscheidend sind. Hier erachtet der Bundesrat unterstützende Massnahmen für die Konsolidierung und den Ausbau der erreichten Meilensteine als notwendig:

1. Die Schaffung spezialisierter Versorgungsstrukturen wie krankheitsübergreifende ZSK, krankheits(gruppen)spezifische Referenzzentren und Netzwerke

Grundsätzlich sind die Kantone für die Versorgung zuständig. Ihre Leistungsaufträge nach KVG beziehen sich allerdings nur auf stationäre Leistungen. Die ZSK, Referenzzentren und Netzwerke erbringen jedoch weitgehend ambulante Leistungen. Der Bund verfügt bislang über keine rechtlichen Grundlagen, um spezialisierte Versorgungsstrukturen im Bereich der seltenen Krankheiten zu bezeichnen. Auf Bundesebene gibt es auch keine gesetzliche Grundlage für die Finanzierung einer solchen Tätigkeit.

Die Notwendigkeit der Schaffung spezialisierter Strukturen zur adäquaten Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten hält der Bundesrat für erwiesen. Er begrüsst die bislang von der kosek und den zuständigen Leistungserbringern erbrachte Arbeit. Die kosek ist für die Bezeichnung und Reevaluation der Strukturen zuständig, den Leistungserbringern obliegt der Aufbau und Betrieb derselben. Bislang finanzieren die Träger der kosek ihre Tätigkeit selbst. Die Finanzierung ist derzeit aber nur bis 2021 gewährleistet (Stand Sommer 2020).

Zentral ist nunmehr also, Wege zu finden, um die Bezeichnung weiterer Strukturen und später die Reevaluation zu sichern. Der Bundesrat sieht folgende Optionen:

- Die betroffenen Akteure einigen sich, ob und wie der Bezeichnungsprozess und die inskünftig anstehenden Reevaluationen weitergeführt werden. Infrage kommt aus heutiger Sicht in erster Linie die kosek (oder eventuell eine Nachfolgeorganisation). Zu klären ist, ob die Träger die Aktivitäten weiter selbst finanzieren oder ob es einer Drittfinanzierung bedarf.
- Im Rahmen ihrer Zuständigkeit für die Gesundheitsversorgung stellen die Kantone die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten sicher. Es braucht aber gesamtschweizerische Vorgaben, um eine gesamtschweizerisch homogene Versorgung zu gewährleisten. Die Kantone können gemeinsam eine gesamtschweizerisch gültige Regelung für den Aufbau, den Betrieb, die Finanzierung eines entsprechenden Versorgungssystems und die Veröffentlichung einer Liste der anerkannten spezialisierten Zentren beschliessen.
- Es besteht allerdings das Risiko, dass die Erarbeitung einer solchen Regelung sehr langwierig ist oder nur minimale Resultate zeitigt. Im KVG sind grundsätzlich die Voraussetzungen geregelt, unter denen die OKP medizinische Behandlungen vergütet. Neben dem Gebot der Wirtschaftlichkeit müssen solche Leistungen auch die notwendige Qualität erfüllen. Die Kantone könnten auf Stufe KVG im Rahmen der Aufrechterhaltung und Verbesserung der Qualität der Leistungen im Bereich der seltenen Krankheiten angehalten werden, gesamtschweizerische Vorgaben in diesem Bereich, wie beispielsweise eine schweizweit geltende Liste der anerkannten Versorgungsstrukturen, zu machen. Kommen die Kantone dieser Aufgabe nicht zeitgerecht nach, kann der Bundesrat festlegen, welche Strukturen zugelassen werden sollen.

2. Finanzierung von Information und Orientierungshilfen für Betroffene, Angehörige und Fachpersonen

Neben zuverlässigen medizinischen Informationen brauchen von SK betroffene Menschen und ihre Angehörigen auch Orientierungshilfen in juristischen, administrativen, sozialen, schulischen und beruflichen Belangen. ProRaris stellte im Rahmen einer 2018 durchgeführten Veranstaltung fest, dass aus Patientensicht sowohl im medizinischen als auch im aussermedizinischen Bereich Informationsdefizite vorhanden sind. Betroffenen, denen es an Bildung, Gesundheitskompetenz und Durchsetzungsvermögen fehlt, dürften Helplines und Orphanet nur einen beschränkten Nutzen bringen.

Eine ganz besondere Rolle spielen deshalb die Patientenorganisationen und insbesondere ihr Dachverband ProRaris. Sie verfügen über sehr viel praxisnahes Wissen, können Patientinnen, Patienten und Angehörige bedarfsgerecht beraten und oft konkrete Problemlösungen vorschlagen. Fakt ist, dass sie weitgehend ehrenamtlich arbeiten und sich in erster Linie mit Spenden finanzieren müssen. Wegen ihrer sehr begrenzten Ressourcen können sie die wichtige Rolle in der Bündelung und Vermittlung neutraler und unabhängiger Information oft nur ungenügend wahrnehmen. Ohne Unterstützung durch die öffentliche Hand bleibt die Zukunft dieser wichtigen Informationsträger ungewiss. Die Kantone können bereits heute zur Finanzierung der Arbeit von Patientenorganisationen beitragen, während der Bund – anders als beim Konsumentenschutz – die von Patientenorganisationen gesamtschweizerisch erbrachte Informations- und Beratungstätigkeit bislang nicht unterstützt. Seit Beginn der Umsetzung des NKSK wurde nach Möglichkeiten gesucht, diese Tätigkeiten der Patientenorganisation finanziell nachhaltig zu sichern, bislang ohne Erfolg. Der Bundesrat schlägt deshalb Folgendes vor:

- Das EDI (BAG) wird beauftragt, bis Ende 2022 zu prüfen und dem Bundesrat Bericht zu erstatten, ob und wie eine rechtliche Grundlage für die subsidiäre Finanzierung der Beratungs- und Informationstätigkeit von Patientenorganisationen geschaffen werden soll. Auch der Bericht «Patientenrechte und Patientenpartizipation» vom 24. Juni 2015 zeigt eine solche Handlungsmöglichkeit auf.

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

Daneben gibt es weitere Aspekte, an deren Optimierung bereits gearbeitet wird und die oft nicht nur den Bereich der SK betreffen. Entsprechende Handlungsoptionen wurden im Kapitel 3 aufgezeigt.

Es gilt, auf der Basis des vorliegenden Berichts die gesetzlichen und finanziellen Rahmenbedingungen so zu gestalten, dass Menschen mit seltenen Krankheiten langfristig optimal versorgt werden können.

5 Anhang

5.1 Glossar

Begriff	Definition
European Reference Networks – Europäisches Referenznetzwerke (ERN)	Virtuelle Netze von Anbietern von Gesundheitsdienstleistungen in ganz Europa. Sie arbeiten zusammen, um komplexe oder seltene Krankheiten und gesundheitliche Beeinträchtigungen zu heilen, die hochspezialisierte Behandlungen sowie eine hohe Konzentration an Fachkenntnissen und Ressourcen erfordern. ¹⁶⁴ Zentren aus der Schweiz können sich derzeit formell nicht als Partner an den europäischen Referenznetzen beteiligen.
Nationale Koordination Seltene Krankheiten – kosek	Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation für Betroffene von Seltenen Krankheiten. ¹⁶⁵
Nationales Konzept Seltene Krankheiten	Am 15. Oktober 2014 hat der Bundesrat das Konzept, am 13. Mai 2015 den entsprechenden Umsetzungsplan verabschiedet. ¹⁶⁶
Orphan Drug	Wichtiges Arzneimittel für seltene Krankheiten, das der Erkennung, Verhütung oder Behandlung einer lebensbedrohenden oder chronisch invalidisierenden Erkrankung dient, von der zum Zeitpunkt der Gesuchseinreichung höchstens fünf von zehntausend Personen in der Schweiz betroffen sind. ¹⁶⁷
ProRaris – Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz	Dachverband der Schweizer Organisationen von Menschen mit seltenen Krankheiten.
Referenzzentren und Versorgungsnetzwerke	Referenzzentren und ihre Netzwerkpartner bündeln die Expertise über spezifische Krankheiten / Krankheitsgruppen. Sie übernehmen die Versorgung und Betreuung der davon betroffenen Menschen. Innerhalb der Netzwerke sprechen die Fachpersonen die verschiedenen Aufgaben in der Versorgung ab, erarbeiten Richtlinien zur Behandlung oder koordinieren die Weiterbildung. ¹⁶⁸
Seltene Krankheit	Gemäss internationaler Übereinkunft wird eine «Seltene Krankheit» definiert als eine Krankheit, die in weniger als 5 Fällen pro 10 000 Einwohnerinnen und Einwohner auftritt sowie lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist. ¹⁶⁹
Swiss Rare Disease Registry SRDR - Schweizer Register für seltene Krankheiten SRSK	Das Schweizer Register für seltene Krankheiten soll Daten auf gesamtschweizerischer Ebene erheben. Ziel ist es, die Häufigkeit von seltenen Krankheiten genauer zu erfassen und diese besser sichtbar zu machen. Träger des Registers ist die kosek.
Zentren für Seltene Krankheiten	Interdisziplinäre Anlaufstellen, die zur Stellung einer Diagnose innert nützlicher Frist Abklärungen durchführen.

¹⁶⁴ European Reference Networks. Abrufbar unter: https://ec.europa.eu/health/ern_de (Stand 4.12.2019)

¹⁶⁵ Webseite der kosek: <https://www.kosekschweiz.ch/ueber-kosek> (Stand 03.12.2019).

¹⁶⁶ Nationales Konzept Seltene Krankheiten. Abrufbar unter: www.bag.admin.ch > Strategie & Politik > Politische Aufträge & Aktionspläne > Nationales Konzept Seltene Krankheiten (Stand 03.12.2019).

¹⁶⁷ Vgl. Art. 4 Abs. 1 Bst. a^{decies} HMG

¹⁶⁸ Ebenda.

¹⁶⁹ Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2014): «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren». Abrufbar unter: <https://www.samw.ch/de/Publikationen/Empfehlungen.html> (Stand 03.12.2019).

	Sobald die Diagnose gestellt ist, werden die Patienten an die Fachleute in den spezialisierten Referenzzentren und ihre Netzwerkpartner überwiesen. ¹⁷⁰
--	--

¹⁷⁰ In Anlehnung an: <https://www.kosekschweiz.ch/versorgung> (Stand 03.12.2019).

5.2 Abkürzungsverzeichnis

AllKids	Allianz der Kinderspitäler Schweiz
AHVG	Bundesgesetz über die Alters- und Hinterlassenenversicherung (SR 831.10)
ALT	Arzneimittelliste mit Tarif
APV	Auslandpreisvergleich
ATSG	Bundesgesetz vom 6. Oktober 2000 über den Allgemeinen Teil des Sozialversicherungsrechts (SR 830.1)
BAG	Bundesamt für Gesundheit
BFS	Bundesamt für Statistik
BSV	Bundesamt für Sozialversicherungen
BV	Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft
CHOP	Schweizerische Operationsklassifikation
CHUV	Centre hospitalier universitaire vaudois
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
DRG	Diagnosis Related Groups, diagnosebezogene Fallgruppen, Fallpauschalen
EAK	Eidgenössische Arzneimittelkommission
EDI	Eidgenössisches Departement des Innern
EJP RD	European Joint Programme on Rare Diseases – Gemeinsames Europäisches Programm zur Erforschung Seltener Krankheiten
ENRDHLs	European Network of Rare Disease Help Lines
ERN	European Reference Network – Europäisches Referenznetzwerk
FIFG	Bundesgesetz vom 14. Dezember 2012 über die Förderung der Forschung und der Innovation (FIFG, SR 420.1)
FMedG	Bundesgesetz vom 18. Dezember 1998 über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (Fortpflanzungsmedizingesetz, FMedG, SR 810.11)
FMH	Berufsverband der Schweizer Ärztinnen und Ärzte
GDK	Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren
GesBG	Bundesgesetz vom 30. September 2016 über die Gesundheitsberufe
GG-Liste	Liste der Geburtsgebrechen im Anhang der GgV
GGML	Geburtsgebrechenmedikamentenliste
GgV	Verordnung vom 9. Dezember 1985 über Geburtsgebrechen (SR 831.232.21)
HFG	Bundesgesetz vom 30. September 2011 über die Forschung am Menschen (Humanforschungsgesetz, SR 810.30)
HFKG	Bundesgesetz vom 30. September 2011 über die Förderung der Hochschulen und die Koordination im schweizerischen Hochschulbereich (Hochschulförderungs- und -koordinationsgesetz, SR 414.20)
HMG	Bundesgesetz vom 15. Dezember 2000 über Arzneimittel und Medizinprodukte (Heilmittelgesetz, SR 812.21)
HUG	Hôpitaux universitaires de Genève
ICD	International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme)
IICT	Investigator Initiated Clinical Trials
ISPM	Institut für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern
IV	Invalidenversicherung

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

IVF	In-vitro-Fertilisation
IVG	Bundesgesetz vom 19. Juni 1959 über die Invalidenversicherung (SR 831.20)
KLV	Verordnung des EDI vom 29. September 1995 über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, SR 832.112.31)
kosek	Nationale Koordination Seltene Krankheiten
KRG	Bundesgesetz vom 18. März 2016 über die Registrierung von Krebserkrankungen (Krebsregistrierungsgesetz, SR 818.33)
KRV	Verordnung vom 11. April 2018 über die Registrierung von Krebserkrankungen (Krebsregistrierungsverordnung, SR 818.331)
KSME	Kreisschreiben über die medizinischen Eingliederungsmassnahmen der Invalidenversicherung
KVG	Bundesgesetz vom 18. März 1994 über die Krankenversicherung (SR 832.10)
KVV	Verordnung vom 27. Juni 1995 über die Krankenversicherung (SR 832.102)
MedBG	Bundesgesetz vom 23. Juni 2006 über die universitären Medizinalberufe (Medizinalberufegesetz, SR 811.11)
MGR	Associazione Malattie genetiche rare
NFP	Nationale Forschungsprogramme
NFS	Nationale Forschungsschwerpunkte
NKSK	Nationales Konzept Seltene Krankheiten
OD	Orphan Drug
OKP	Obligatorische Krankenpflegeversicherung
OLUTool	Standardisiertes Nutzenbewertungsmodell der Vertrauensärzte
PID	Präimplantationsdiagnostik
PMRSI	Piattaforma Malattie Rare Svizzera Italiana
Profiles	Principal Relevant Objectives and Framework for Integrative Learning and Education in Switzerland
PsyG	Bundesgesetz vom 18. März 2011 über die Psychologieberufe (Psychologieberufegesetz, SR 935.81)
radiz	Rare Disease Initiative Zurich
RefZ	Krankheits(gruppen)spezifische Referenzzentren
RP7	7. Rahmenprogramm der Europäischen Gemeinschaft für Forschung und technologische Entwicklung (2007 bis 2013)
SAMW	Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
SBFI	Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation
SCTO	Swiss Clinical Trial Organisation
SGK-N	Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit des Nationalrats
SGMG	Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik
SGV	Schweizerische Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte
SK	Seltene Krankheit/en
SL	Spezialitätenliste; Liste der pharmazeutischen Spezialitäten und konfektionierten Arzneimittel, die Pflichtleistungen für die Krankenversicherer sind.
SNCTP	Swiss National Clinical Trials Portal (Schweizer Portal für klinische Versuche)
SNF	Schweizerischer Nationalfonds
SRDR	Swiss Rare Disease Registry

Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten

SRSK	Schweizerisches Register Seltene Krankheiten
Swissmedic	Schweizerisches Heilmittelinstitut, Zulassungs- und Kontrollbehörde für Heilmittel in der Schweiz
unimedsuisse	Verband Universitäre Medizin Schweiz
WHO	World Health Organisation - Weltgesundheitsorganisation
WZW	Kriterien der Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit
ZSK	(Diagnoseübergreifende) Zentren für Seltene Krankheiten