Universität Zürich[UZH]

Kompetenzzentrum Medizin – Ethik – Recht Helvetiae (MERH)

Universität Zürich
Kompetenzzentrum Medizin – Ethik – Recht Helvetiae (MERH)
Freiestrasse 15
CH-8032 Zürich
Telefon +41 44 634 39 83
Telefax +41 44 634 49 37
www.merh.uzh.ch

Zürich, 14. März 2024

UFSP ITINERARE, WP 3

3.1.2 Legal and policy aspects

Bestandsaufnahme der Schweizer Akteure im Bereich der seltenen Krankheiten

Inhalt

1. Einleitung 4

2. Dachorganisationen / Koordinationsstellen 5

2.1. Bund / BAG 5

2.2 Kantone 5

2.3 Patient:innen und Patient:innenorganisationen 5

2.4 Verein Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) 6

2.5 Interessengemeinschaft seltene Krankheiten – IG Seltene Krankheiten 7

3. Beratungsstellen / Informationsstellen 8

3.1 Zentren für seltene Krankheiten 8

3.2 Referenzzentren und -netzwerke für seltene Krankheiten 9

3.3 ProRaris – Allianz Seltene Krankheiten Schweiz (Alliance Maladies Rares – Suisse, Alleanza Mallatie Rare – Svizzera) 9

3.4 Allianz Kinderspitäler der Schweiz – AllKidS 10

3.5 RDAF - Rare Disease Action Forum 10

3.6 Helplines 10

3.7 Info maladies rares – le portal romand d'information sur les maladies rares 11

3.8 TopPharm Apotheken 11

4. Anlaufstellen für Betroffene – Networking Plattformen 12

4.1. UniRares – Association suisse de patients isolés atteint d'une maladie rare 12

4.2. RareConnect 12

4.3. Netzwerk Rare Disease Nordwest und Zentralschweiz 12

4.4. KMSK – Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten 12

4.5. MaRaVal – maladies rares valais 13

4.6. OrphaNews 13

4.7. Careformance GmbH 13

5. Patient:innenorganisationen 14

6. Akteure aus der Pharmaindustrie und Forschung 17

7. Kranken- und Invalidenversicherungen 18

8. Datenbanken und Register 19

8.1. Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK) 19

8.2. Orphanet 20

8.3. Phenomizer 20

8.4. FindZebra 20

8.5. Orphadata 21

8.6. ORDO 21

8.7. OMIM Online Mendelian Inheritance in Man 21

9. Weitere Akteure 22

9.1. AcceleRare 22

9.2. OrphanHealthcare – Stiftung für seltene Krankheiten 22

9.3. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (v.a. Genetik und Gendiagnostik) 22

9.4. Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik 22

9.5. Stiftung BLACKSWAN 23

9.6. Universitärer Forschungsschwerpunkt ITINERARE Universität Zürich 23

10. Veranstaltungen 23

10.1 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten Schweiz 23

10.2 Rare Disease Day 24

10.3 RE(ACT) Congress 24

11. Internationale Akteure 24

12. Fazit / Ausblick 25

1. Einleitung

Im Rahmen des Universitären Forschungsschwerpunktes ITINERARE, welcher sich unter anderem mit den ethischen, rechtlichen, sozialen, pädagogischen und medizinischen Aspekten im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten beschäftigt, wurde eine Bestandsaufnahme zu Akteuren im Bereich der seltenen Krankheiten durchgeführt. Unter den Begriff Akteur werden nachfolgend sämtliche Beteiligte gefasst, die sich in irgendwelcher Art und Form im Bereich der seltenen Krankheiten beteiligen.

Die äusserst vielfältige Landschaft der Akteure wurde in einem ersten Schritt mittels einer Internetrecherche erhoben. Anschliessend wurden die Akteure in einem zweiten Schritt einer vorab festgelegten Kategorie zugewiesen und der Relevanz nach hierarchisch eingeordnet.

In den nachfolgenden Kapiteln werden die einzelnen Akteure kurz vorgestellt. Dabei wird vor allem auf die von ihnen angebotenen Dienstleistungen und deren Ziele eingegangen.

2. Dachorganisationen / Koordinationsstellen

Als Antwort auf die Postulate 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» und 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit» wurde vom Bundesrat 2014 das Nationale Konzept Seltene Krankheiten verabschiedet (nachfolgend Nationales Konzept genannt).

Für die Umsetzung dieser Ziele wurden drei Pfeiler von Hauptakteuren definiert:

1. der Bund,
2. die Kantone,
3. die Patient:innen und Patient:innenorganisationen.

2.1. Bund / BAG

Als wichtiger Pfeiler ist der Bund zu nennen. Das Bundesamt für Gesundheit (BAG), das Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), das Bundesamt für Statistik (BFS) sowie das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI) wurden im Rahmen des Nationalen Konzeptes explizit mit Aufgaben im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten betraut.[1]

2.2 Kantone

Als Schlüsselpartner in der Umsetzung des nationalen Konzeptes werden die Kantone genannt. Einerseits, da sie die Aufsicht über die Leistungserbringer der Gesundheitsversorgung innehaben (Spitäler, Pflegeheime, ambulante Leistungserbringer) und andererseits, weil sie für die Versorgungssicherheit zuständig sind. Zudem ist das gemeinsame Gremium die Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Gesundheitsdirektoren (GDK) aktiv in das Nationale Konzept miteingebunden. Um eine ausreichende Versorgungsdichte zu gewährleisten, verfolgt das Konzept die Strategie der Expertisenbündelung der Leistungserbringer. Aus diesem Grund wurde im Jahr 2017 der Verein «Nationale Koordination Seltene Krankheiten» (kosek) gegründet, auf welchen nachstehend näher eingegangen wird.

2.3 Patient:innen und Patient:innenorganisationen

Ein weiterer wichtiger Pfeiler stellen die mit einer seltenen Krankheit diagnostizierten Patient:innen selbst dar. Ihnen, ihren Angehörigen und den entsprechenden Patient:innenorganisationen sowie dem

[1] <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/krankheiten/krankheiten-im-ueberblick/viele-seltene-krankheiten/seltene-krankheiten-ch-und-nationales-konzept.html> (besucht am 23. November 2023).

Dachverband für Seltene Krankheiten ProRaris kommt eine Schlüsselrolle bei der Umsetzung des Nationalen Konzepts zu.

2.4 Verein Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek)

Der Verein Nationale Koordination Seltene Krankheiten «kosek»[2] wurde im Jahr 2017 von den Initianten und (Gründungs-)Mitgliedern, der Patient:innenorganisation ProRaris, der Gesundheitsdirektorenkonferenz, der SAMW, dem Verband unimedsuisse, AllKidS und dem Verein der nicht-universitären Spitälern und Kliniken gegründet. Der Verein kosek dient in erster Linie als Koordinationsplattform und hat sich zum Ziel gesetzt, die Versorgungssituation für Betroffene von seltenen Krankheiten zu verbessern. Das Hauptanliegen des Vereins ist die Bildung eines nationalen Netzwerkes für die Diagnosestellung und Behandlung von seltenen Krankheiten, welches auch als Informationsplattform und der Forschung in diesem Bereich dienen soll.

Um diese Ziele zu erreichen, widmet sich kosek schwerpunktmässig den folgenden Hauptaufgaben:

- Stärkung Zusammenarbeit zwischen Akteuren im Bereich der seltenen Krankheiten,
- Anerkennung Referenzzentren und Zentren für seltene Krankheiten,
- Konstituierung Ansprechstelle für Behörden,
- Förderung internationaler Anbindung in der Versorgung und in Referenznetzwerken.

An der Umsetzung dieser Ziele arbeiten verschiedene Gremien der kosek, bestehend aus dem Vorstand, der Geschäftsstelle, der Fachgruppe Versorgung und der Fachgruppe Daten & Register. Ausserdem wurde im Jahr 2017 eine Konsultativgruppe aus Fachpersonen der Pädiatrie und Erwachsenenmedizin geschaffen, welche für operative Fragen zur Verfügung stehen.[3] Zudem wurde eine Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten gebildet, die aus den Koordinator:innen der Spitäler, welche ein von kosek anerkanntes Zentrum für seltene Krankheiten führen, sowie aus Patientenvertreter:innen besteht.

---

[2] <https://www.kosekschweiz.ch/> (besucht am 23. November 2023).

[3] <https://www.kosekschweiz.ch/application/files/6316/8855/7424/Jahresbericht_2022_kosek_Web_D.pdf > (besucht am 23. November 2023).

Die kosek unterscheidet die Versorgungsangebote einerseits in Zentren für seltene Krankheiten für Betroffene ohne Diagnose und andererseits in Referenzzentren, d.h. auf spezifische Krankheitsgruppen spezialisierte Spitäler für seltene Krankheiten. In den Jahren 2020 und 2021 wurden neun Zentren für seltene Krankheiten durch kosek anerkannt (s. Aufzählung in Ziff. 3.1).

Das Anerkennungsverfahren für die Referenzzentren und -netzwerke wurde im Jahr 2020 lanciert und wird nun in zwei Pilotprojekten umgesetzt. Ende 2021 wurden die ersten beiden Referenznetzwerke durch kosek bestätigt. Nach diesen zwei Pilotprojekten wurde im Herbst 2022 das Anerkennungsverfahren für weitere Referenzzentren und -netzwerke durch kosek lanciert. Es ist geplant, pro Jahr zwei zusätzliche Referenznetzwerke anzuerkennen, die jeweils eine der insgesamt 24 vom European Reference Network (ERN) on Rare Diseases definierten Krankheitsgruppen abdeckt.

2.5 Interessengemeinschaft seltene Krankheiten – IG Seltene Krankheiten

Die Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten (IG) wurde als politisches Gremium im Jahr 2011 gegründet. Zu den Träger:innen der IG gehören unter anderem ProRaris, Orphanet Schweiz, KMSK, die Universitätsspitäler und Interpharma.

Die IG dient als Koordinationsstelle für die Handlungsfelder Diagnose, Behandlung, Zugang, Finanzierung und Forschung. Insbesondere setzt sich die IG für die Verbesserung der Versorgungssituation ein. Ihr Ziel ist die Sicherstellung des Zugangs zur Diagnostik, zu wirksamen Therapien und angemessener Betreuung für alle Patient:innen, der Finanzierung von Massnahmen im Bereich seltene Krankheiten und insbesondere auch die Förderung der Vernetzung und den Informationsaustausch unter Fachpersonen. Zudem erstrebt die IG die Erhöhung der Sensibilisierung im Hinblick auf die Herausforderungen, insbesondere in Politik, Verwaltung, Medien und Öffentlichkeit. Zur Umsetzung dieses Ziels wurde 2022 die Austausch- und Koordinationsplattform «wissensplattform» für Familien von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Krankheiten und Fachpersonen etabliert.[4]

Ein weiteres wichtiges Anliegen der IG ist die Stärkung der Forschung und Entwicklung im Bereich Rare Diseases. Dazu gehören die Priorisierung der Grundlagen- und der klinischen Forschung im Bereich seltene Krankheiten und die Schaffung nationaler Kompetenzzentren. Die IG setzt sich zudem für

[4] Vgl. <https://www.wissensplattform.kmsk.ch> Die Plattform bietet einen raschen und kostenlosen Zugang zu Wissen (ohne medizinische Diagnosen) und wichtigen Anlaufstellen zum Thema seltene Krankheiten.

die Förderung der Zusammenarbeit mit europäischen und internationalen Referenzzentren und -netzwerken ein, mit dem Ziel, dass der Informationsaustausch und die Zusammenarbeit von Fachleuten, Betroffenen und Verwaltung gestärkt und verbessert wird. Darüber hinaus begleitet und fördert die IG die nationale Strategie des Bundes im Bereich seltene Krankheiten.[5]

3. Beratungsstellen / Informationsstellen

3.1 Zentren für seltene Krankheiten

Die von kosek anerkannten Zentren für seltene Krankheiten dienen als interdisziplinäre Anlaufstellen für Personen mit einer unklaren Diagnose und komplexen Krankheitsverläufen. In diesen Zentren werden bislang unerkannte und seltene Krankheiten abgeklärt. Die entsprechende Versorgung und interdisziplinäre Fachexpertise wird auch krankheitsübergreifend koordiniert. Nach der Diagnosestellung werden die Patient:innen durch krankheitsspezifische Referenzzentren und Fachpersonen behandelt und weiterbetreut.

In der Schweiz wurden bisher neun Zentren für seltene Krankheiten durch kosek anerkannt. Die Zentren sind auf drei Sprachregionen der Schweiz verteilt.[6]

Folgende Zentren für seltene Krankheiten sind durch kosek anerkannt:

- Zentrum für seltene Krankheiten (CRD) des Kantonsspitals Aarau AG
- Universitätszentrum für Seltene Krankheiten Basel
- Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern
- Centre Maladies Rares des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)
- Centre Maladies Rares du Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV)
- Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital (LUKS)
- Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK-O)
- Centro per le Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI)
- Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich

[5] <http://www.ig-seltene-krankheiten.ch/de/unsere-position.html> (besucht am 23. November 2023).
[6] https://www.gdk-cds.ch/de/gesundheitsversorgung/weitere-versorgungsbereiche/seltenekrankheiten> (besucht am 23. November 2023).

3.2 Referenzzentren und -netzwerke für seltene Krankheiten

Die Lancierung des Anerkennungsverfahrens der Referenzzentren und -netzwerke wurde durch die kosek von 2017 bis 2021 in zwei Teilprojekte aufgegleist. Die beiden Pilotprojekte hatten zum Ziel, Universitätsspitäler und grössere Zentrumsspitäler der Schweiz beim Aufbau von Zentren für seltene Krankheiten (Projekt 1) und krankheits(gruppen)spezifischen Versorgungsnetzwerken der Leistungserbringer und Referenzzentren zu unterstützen (Projekt 2), die im Anschluss ein Anerkennungsverfahren durchlaufen mussten. Damit sollen insbesondere Versorgungslücken aufgedeckt und behoben werden. Die Erkenntnisse aus diesen beiden Projekten wurden dem BAG vorgelegt, wobei anschliessend Empfehlungen für die weitere Umsetzung der Massnahmen des Nationalen Konzepts ausgesprochen wurden. Ein weiteres Ziel, das mit der Anerkennung von Referenzzentren und -netzwerken in der Schweiz verfolgt wird, ist der erleichterte Zugang von Schweizer Fachpersonen an das European Reference Networks (ERNS) for Rare Diseases.

3.3 ProRaris – Allianz Seltene Krankheiten Schweiz (Alliance Maladies Rares – Suisse, Alleanza Mallatie Rare – Svizzera)

Der Verein ProRaris wurde im Jahr 2010 als Dachverband für Betroffene von seltenen Krankheiten sowie für einzelne Patient:innen, die (noch) von keiner Organisation vertreten werden gegründet. Die Aufgaben des Vereins bestehen in der Vertretung und Wahrung der Interessen sowohl der Patient:innen als auch deren Organisationen. Zudem dient die Allianz im Zusammenhang mit der Umsetzung des Nationalen Konzeptes Seltene Krankheiten als Kommunikationskanal für Betroffene und setzt sich für deren Interessenwahrung ein. Vereinszweck ist zudem die Förderung der Selbsthilfe, Information, Ausbildung, Interessenvertretung und Forschungstätigkeit. Der Verein organisiert Aktivitäten in den Bereichen der Sensibilisierung der Öffentlichkeit zum Thema seltene Krankheiten, zur Förderung der aktiven Partizipation von betroffenen Patient:innen im Gesundheits- und Behindertenwesen und zur Unterstützung der Patient:innenorganisationen bei der Erfüllung ihrer Aufgaben. Hierzu zählt auch der von ProRaris und weiteren Vertretern jährlich durchgeführte «Tag der seltenen Krankheiten».

ProRaris wird durch einen ehrenamtlichen Vorstand und von einigen Mitarbeitenden geführt, wobei das oberste Gremium die Delegiertenversammlung ist.[7] Bei der Erfüllung seiner Aufgaben wird der Verein von einem wissenschaftlichen und medizinischen Beirat unterstützt. Der Verein besteht aus folgenden Organen: Delegiertenversammlung, Vorstand und Revisionsstelle. ProRaris finanziert sich zum grössten Teil durch Mitgliederbeiträge und private Spenden.[8]

---

[7] Leitbild: <https://www.proraris.ch/data/documents/200512_Leitbild_de.pdf.pdf> (besucht am 23. November 2023).

[8] Statuten, <https://www.proraris.ch/data/documents/Statuts/171115_Statuten_de_final_clean-1.pdf> (besucht am 23. November 2023).

ProRaris ist Mitglied bei: EURORDIS, Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten (IGSK), kosek, Allianz Gesunde Schweiz, Swiss Personalized Health Network (SPHN), Arbeitsgruppe Patienten- und Konsumenten:innenorganisationen Swissmedic.

3.4 Allianz Kinderspitäler der Schweiz – AllKidS

Die Allianz Kinderspitäler der Schweiz wurde 2009 als einfache Gesellschaft gegründet. Es ist ein Zusammenschluss der (eigenständigen) schweizerischen Kinderspitäler, welche das Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, das Universitäts-Kinderspital Zürich und das UKBB Universitäts-Kinderspital beider Basel umfasst. AllKidS vertritt die Interessen der Kinder- und Jugendmedizin, insbesondere auch im Bereich von seltenen Krankheiten. Die Allianz ist zudem Gründungsmitglied des Vereins kosek und besteht aus einem Rat, einem Finanzausschuss, einer Einkaufsgemeinschaft.[9]
Zudem betreibt sie ein AllKidS Forum und publiziert in unregelmässigen Abständen Kongressbeiträge sowie Beiträge in Fachzeitschriften.

3.5 RDAF - Rare Disease Action Forum

Das in der Rechtsform des Vereins gegründete Aktionsforum RDAF ist eine neutrale Plattform, welche die Einbindung von den verschiedenen Interessengruppen zum Ziel hat. Die Multistakeholder-Plattform vereint Akteure aus der Industrie mit medizinischem Fachpersonal und Patient:innen- und Forschungsorganisationen. Der Verein befasst sich vorwiegend mit den Herausforderungen im Zusammenhang von seltenen Krankheiten und der Zulassung, Arzneimittelprüfung und Erstattung von Orphan Drugs im schweizerischen Umfeld.
Die Vereinsgründung erfolgte im Jahr 2015. Seither wird er von der GV, dem Aufsichtsrat, dem Sekretariat und von Arbeitsgruppen geführt. Der Verein RDAF ist zugleich im Vorstand von ProRaris vertreten.

3.6 Helplines

In den drei Hauptsprachregionen der Schweiz wurden Helplines eingerichtet, die für betroffene Personen als erste Anlaufstelle dienen sollen.
So können sich betroffene Patient:innen anhand dieser Helplines beispielsweise über bestehende Patient:innenorganisationen und weitere Ansprechpersonen sowie bestehende Angebote/Dienstleistungen informieren. Zudem wird Auskunft zu fachspezifischen medizinischen Fragen, aber auch rechtlichen Fragestellungen (z.B. Fragen im Sozialversicherungsbereich) und zur Unterstützung im Alltag

[9] <https://www.allkids.ch/de/unser-engagement/taetigkeitsbereiche> (besucht am 23. November 2023).

erteilt. Zwei dieser Helplines (Zürich und Romandie) sind Mitglieder des European Network of Rare Diseases Helplines.[10]

Folgende Helplines bieten Beratungen für Betroffene und Angehörige an:

- Helpline Bern
- Helpline Nordwest- und Zentralschweiz
- Helpline Zürich / Ostschweiz
- Helpline Seltene Krankheiten Kinderspital Zürich
- Helpline Tessin
- Helpline Romandie

3.7 Info maladies rares – le portal romand d'information sur les maladies rares

Das Informationsportal über seltene Krankheiten wurde im Jahr 2012 geschaffen und seitdem durch Mitarbeitende aus dem Universitätsspital Genf (HUG) und Lausanne (CHUV) betreut. Zwei Jahre später wurde eine Hotline eingerichtet, die Anfragen von Betroffenen sowie Fachpersonen beantwortet. Info maladies rares bietet als Dienstleistung unter anderem weitreichende Informationen zu seltenen Krankheiten und Links zu entsprechenden Ressourcen in der Romandie an. Zudem betreuen sie die Info-Hotline und weisen Patienten:innen, Angehörige und Fachpersonal Fachsprechstunden in der Westschweiz zu. Darüber hinaus identifizieren und dokumentieren sie die Schwierigkeiten im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten.[11]

3.8 TopPharm Apotheken

Die TopPharm Apotheken informieren auf ihrer Website über seltene Krankheiten anhand Geschichten von Patienten:innen, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Zudem verweist die Website auf den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, kurz KMSK.[12]

---

[10] <https://www.eurordis.org/information-support/rare-disease-help-lines/> (besucht am 23. November 2023).
[11] https://www.info-maladies-rares.ch/> (besucht am 29. November 2023).
[12] <https://www.toppharm.ch/seltene-krankheiten> (besucht am 23. November 2023).

4. Anlaufstellen für Betroffene – Networking Plattformen

4.1. UniRares – Association suisse de patients isolés atteint d'une maladie rare

Der Verein UniRares[13] wurde im Jahr 2018 mit dem Anliegen gegründet, sich als «Sprachrohr» derjenigen zu konstituieren, die keinem krankheitsspezifischen Zentrum zugeordnet werden können. Er ist u.a. im Verbund mit ProRaris und der kosek tätig, in das Nationale Konzept miteingebunden, dient auch als Networking-Plattform für Betroffene sowie als Informationskanal für die Allgemeinheit. Unirares hat an der GV vom 2. Juni 2022 beschlossen, sich aufzulösen. Ein grosser Teil der Aktivitäten wurde von ProRaris übernommen, in der Westschweiz und insbesondere im Wallis auch von MaRaVal. Hinzu kommen die immer besser funktionierenden regionalen Helplines, die auch die Verbindung zwischen Patienten und Wissenschaft bzw. Ärzten ermöglichen.

4.2. RareConnect

RareConnect ist eine Internetplattform, die sich in verschiedene Communities aufteilt. Betroffene Patient:innen, Angehörige sowie Patienten:innenorganisationen können sich in diesen Communities zusammenschliessen und sich weltweit untereinander austauschen. RareConnect arbeitet mit Patienten:innenorganisationen aus der ganzen Welt zusammen. Hierbei bieten sie internationale Gesprächsgruppen an, die sich regelmässig für einen Austausch zusammenfinden. Mittlerweile wurden 300 Communities gebildet, die teilweise über 900 Mitglieder zählen. Das Team von RareConnect setzt sich aus Mitarbeitern von EURORDIS und The Hospital for Sick Children zusammen.

4.3. Netzwerk Rare Disease Nordwest und Zentralschweiz

Die primäre Dienstleistung des Netzwerks Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz liegt in der Unterstützung der Vermittlung geeigneter Fachspezialist:innen sowie einer umfassenden Abklärung und Beratung. Die Zusammensetzung des Behandlungsteams richtet sich dabei jeweils nach den individuellen Bedürfnissen der Patient:innen.

4.4. KMSK – Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit 2014 in der Schweiz für von seltenen Krankheiten betroffene Kinder und Jugendliche sowie deren Familien ein. Zu den Schwerpunkten des Vereins gehören insbesondere die finanzielle Direkthilfe für betroffene Familien, die Verbindung von betroffenen Familien sowie die Information und Sensibilisierung der Fachpersonen

[13] vgl. Pro Raris <https://www.proraris.ch/de/unter-fittichen-proraris-unirares-startet-durch-418.html> (besucht am 28. November 2023).

und der Öffentlichkeit. Der Verein wird nicht von der öffentlichen Hand unterstützt, sondern organisiert sich als unabhängige NPO.[14] Der Verein hat im Jahr 2022 das 5. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen» publiziert. In diesem Buch kommen 14 betroffene Familien zu Wort und berichten über ihre persönlichen Herausforderungen. Dies wird ergänzt durch Beiträge von 39 Fachpersonen.[15] 2023 hat die KMSK bereits ihr 6. Wissensbuch veröffentlicht, worin besonders auf die Herausforderungen des Zusammenspiels zwischen den einzelnen Akteuren aus Medizin, Schulwesen, Spitex und Therapie anhand von Fallbeispielen vertieft eingegangen wird.[16]

4.5. MaRaVal – maladies rares valais

Die kantonale Patient:innenorganisation MaRaVal (maladies rares valais – seltene Krankheiten Wallis) wurde 2017 als nicht gewinnorientierter, gemeinnütziger Verein gegründet. Die Ausrichtung des Vereins ist nicht krankheitsspezifisch, sondern umfasst alle von einer seltenen Krankheit betroffenen und im Wallis ansässigen Personen.[17]

4.6. OrphaNews

OrphaNews ist das frei verfügbare, zweimal im Monat erscheinende E-Newsletter für die Rare-Disease-Community.[18] Er informiert über aktuelle wissenschaftliche und politische Neuigkeiten auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten und Orphan Drugs. Die Trägerschaft für OrphaNews hat Orphanet übernommen.[19]

4.7. Careformance GmbH

Careformance engagiert sich intensiv dafür, Patient:innen auf ihrem Weg zur Bewältigung ihrer Erkrankung und den damit verbundenen Therapieherausforderungen bestmöglich zu unterstützen. Das erfahrene Team von diplomierten Pflegefachpersonen hat sich die Erhaltung der Unabhängigkeit der Patient:innen zum Ziel gesetzt. Die Therapieunterstützung wird dabei genau an die Bedürfnisse und den Lebensstil der Patient:innen angepasst. Careformance steht an der Seite der Patient:innen, um sicherzustellen, dass sie die bestmögliche Betreuung und Unterstützung erhalten.[20]

---

[14] <https://www.kmsk.ch/foerderverein/vorstellung-kmsk> (besucht am 23. November 2023).
[15] Vgl. <https://www.kmsk.ch/wissensbuecher-seltene-krankheiten/wissensbuch-5-seltene-krankheiten-digitale-wissensplattform-fuer-eltern-und-fachpersonen> (besucht am 29. November 2023).
[16] <https://www.kmsk.ch/wissensbuecher-seltene-krankheiten/wissensbuch-6-seltene-krankheiten-case-management-und-digitalisierung-entlasten-eltern> (besucht am 30. November 2023).
[17] <https://www.maraval.ch/de/portrat/> (besucht am 23. November 2023).
[18] <https://international.orphanews.org/home.html> (besucht am 28. November 2023).
[19] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> (besucht am 29. November 2023).
[20] Zum Ganzen: <https://www.careformance.care/careformance/> (besucht am 2. Februar 2024).

5. Patient:innenorganisationen

In der Schweiz gibt es eine Vielfalt an Patient:innenorganisationen für seltene Krankheiten. Oft sind sie auf eine seltene Krankheit zugeschnitten. Nachfolgend findet sich eine Auflistung von krankheitsspezifischen Patient:innenorganisationen:

AGS-Eltern- und Patienteninitiative Schweiz Adrenogenitales Syndrom (AGS/CAH)
Alpha-1 Verein Schweiz
Alzheimer Schweiz – Seltene Demenzformen – Creutzfeldt-Jacob, Benson-Syndrom, Cadasil, Fragile-X
Angelman Verein Schweiz – Angelman Syndrom
Association au contour d'Elsa – Syndrome du Cri du Chat
Association de parents d'enfants phénylcétonuriques (APEP) – Phenylketonurie
Association d'Information sur la Névralgie Pudendale (AINP) et les Douleurs Pelvi-Périnéales – Information über Pudendusneuralgie und pelvi-perineale Schmerzen
Association française de la Cystite interstitielle, section suisse (AFCI) – Interstitielle Zystitis
Association le Phare – Locked-in Syndrome
Association romande des familles d'enfants atteints d'un cancer (ARFEC) – Vereinigung für Familien mit krebskranken Kindern
Association Romande du syndrome de Sjögren (ARSYS) – Sjögren-Syndrom
Association ses yeux couleur planète soutien à Nathan et aux personne atteintes de RVRH – XLH
Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (ASRIMM)
Association pour l'information et la Recherche sur les maladies rénales Génétique (AIRG) – Information und Forschung über genetische Nierenkrankheiten
Association romande des personnes de petite taille (ARPPT) – Vereinigung für kleinwüchsige Menschen
Association suisse de l'Ataxie de Friedreich (aCHaf) – Friedreich-Ataxie (FA)
Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana – Seltene genetische Krankheiten
CDH international – Congenital Diaphragmatic Hernia – Intern. Verein für kongenitale Zwerchfellhernie
CDKL5 Vereinigung Schweiz
CUORE MATTO – Vereinigung für Jugendliche und Erwachsene mit angeborenem Herzfehler

Debra Schweiz – Hilfe für Schmetterlingskinder - Epidermolysis bullosa
Ehlers-Danlos Netz Schweiz - vernetzen, sensibilisieren, aufklären, helfen
ELA Schweiz – Leukodystrophien
Fabrysuisse – Morbus Fabry
Fondation Sanfilippo Suisse – Morbus Sanfilippo / Mukopolysaccharidose TypIII (MPSIII)
Fraxas – Verein Fragiles-X Schweiz
Galaktosämie Schweiz
Groupe d'entraide Romand pour les Neurofibromatoses (GER-NF) – Selbsthilfegruppe für Neurofibromatose-Betroffene
HAE – Patientenvereinigung für Hereditäres Angioödem
HHT-Swiss – Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia - Vereinigung für Betroffene mit Rendu-Osler-Krankheit
Insieme Schweiz – Dachorganisation der Elternvereine für Menschen mit einer geistigen Behinderung
lupus suisse – Schweizerische Lupus Erythematodes Vereinigung
lysosuisse – Lysosomale Speicherkrankheiten Schweiz
Marfan Stiftung Schweiz – Marfan-Syndrom
Mitochondriopathie – Selbsthilfegruppe für Betroffene
NPSuisse – Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung
OA-Switzerland – schweizerische Hilfsorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre
Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Schweiz
Progressive Supranukleäre Blickparese – Gruppe für Betroffene und Angehörige in der Deutschschweiz
Prosca.net
Retina Suisse – Selbsthilfeorganisation von Menschen mit Retinitis pigmentosa (RP), Makuladegeneration, Usher-Syndrom und anderen degenerativen Netzhauterkrankungen
Schweizer PH-Verein für Menschen mit pulmonaler Hypertonie (SPHV)
Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH)
Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie (SGP)
Schweizerische Gesellschaft polyzystischer Nierenerkrankungen – Swiss PKD
Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft (SHG) – Hämophilie – Bluterkrankheit

Schweizerische Huntington-Vereinigung (SHV) – Chorea Huntington (HD)
Schweizerische Maligne Hyperthermie Vereinigung
Schweizerische Morbus Crohn/Colitis Ulcerosa Vereinigung (SMCCV)
Schweizerische Muskelgesellschaft – Wir setzten uns ein für Menschen mit einer Muskelkrankheit und ihre Angehörigen
Schweizerische Narkolepsie Gesellschaft SNaG
Schweizerische Selbsthilfegruppe für GBS (Guillain-Barré Syndrom) & CIDP (chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyrneuropathie)
Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten (SSEM)
Schweizerische Vereinigung für Angeborene Immundefekte (SVAI)
Schweizerischen Vereinigung Osteogenesis imperfecta (ASOI-SVOI) – Glasknochenkrankheit
Selbsthilfe Schweiz
Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. (websitChrist-Siemens-Touraine-Syndrom, EEC-Syndrom, Clouston-Syndrom
SELMAS – Verein für Mastozytosebetroffene
SGB-FSS – Schweizerischer Gehörlosenverbund
SHG-Wegweiser – Schweizer Selbsthilfegruppe für Krankheiten der Hypophyse und/oder Nebennieren
Spinale Muskelatrophie Schweiz (SMA)
Stiftung zur Förderung der Knochenmarktransplantation (SFK)
Swiss PKU – Schweizerische Interessengemeinschaft für Menschen mit Phenylketonurie (PKU) und anderen angeborenen Eiweissstoffwechselstörungen
Timothy Syndrome Alliance (TSA)
Tourette Romandie – Syndrome Gilles de la Tourette (SGT)
Vaincre les Maladies Lysosomales (VML Suisse)
Verein Klinefelter-Syndrom Schweiz (KS-CH)
Verein Morbus Wilson Schweiz
Verein Mukopolysaccharidosen Schweiz (MPS Schweiz)
Vereinigung Tuberöse Sklerose (STB Suisse)
Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz (VDSS)
Williams-Beuren Syndrom Schweiz

Xtraordinaire Suisse – Handicaps mentaux liés au chromosome X – Verein für Betroffene mit X-chromosomal bedingter geistiger Behinderung

Darüber hinaus sind die Patient:innenorganisationen zu nennen, die sich für Patient:innen einsetzen, deren Leiden keiner Krankheitsgruppe zugeordnet werden können oder die sich bei multiplen Krankheitsbildern resp. Beeinträchtigungen für die Betroffenen einsetzen:

Konferenz der Vereinigungen von Eltern behinderter Kinder
Stiftung für Menschen mit einer cerebralen Bewegungsbehinderung, spina bifida oder Muskeldystrophie
Entlastungsdienst Schweiz – Entlastung für betreuende Angehörige
Inclusion Handicap – Dachverband der Behindertenorganisationen Schweiz
Stiftung MyHandicap Schweiz – Plattform für Menschen mit Behinderung und schweren Krankheiten
Pro Cap – Netzwerk für Menschen mit Handicap
Pro Infirmis – Fachorganisation für behinderte Menschen
Schweizerische Patientenorganisation – Beratung betreffend Patientenschutz
Info-handicap, die Internetseite von Pro Infirmis Waadt
Lungenliga

6. Akteure aus der Pharmaindustrie und Forschung

Als Akteure der Pharmaindustrie werden nachfolgend (weder abschliessend noch ausschliesslich) jene aufgelistet, die im Bereich der seltenen Krankheiten in der Schweiz Arzneimittel erforschen, herstellen und vertreiben oder z.B. als (Dach-)Verband anderweitig einen Beitrag im Rahmen von seltenen Krankheiten leisten. Das Spektrum deren Aktivitäten umfasst sowohl die Forschung und Entwicklung neuer Wirkstoffe und Darreichungsformen, das Herstellen von Arzneimitteln (Originalpräparate sowie Generika) und das Inverkehrbringen unter eigenem Namen, aber auch die Beratung und Sensibilisierung der gesamten Bevölkerung.

Alexion Pharma GmbH (Alexion Pharma LLC) (Alexion Pharma Sàrl)
AstraZeneca AG (AstraZeneca Ltd) (AstraZeneca SA)
CSL Behring

DIPHARMA SA
GlaxoSmithKline AG / (GlaxoSmithKline Ltd) (GlaxoSmithKline SA)
Idorsia Pharmaceuticals Ltd (Idorsia Pharmaceuticals AG) (Idorsia Pharmaceuticals SA)
Interpharma
Johnson & Johnson AG / (Johnson & Johnson SA) (Johnson & Johnson Ltd)
OrPhaSwiss
Pfizer AG (Pfizer SA)
Roche Pharma (Schweiz) AG (Roche Pharma (Suisse) SA) (Roche Pharma (Svizzera) SA) (Roche Pharma (Switzerland) Ltd)
santémedia AG (santémedia SA)
Sanofi-Aventis (Suisse) SA (Sanofi-Aventis (Schweiz) AG) (Sanofi-Aventis (Svizzera) SA) / SANOFI GESTION SA
Stiftung MyHandicap (Fondation MyHandicap) (Fondazione MyHandicap)
Swedish Orphan Biovitrum AG
Swiss Biotech Association (SBA)
Takeda Pharma AG
vips (Vereinigung Pharmafirmen in der Schweiz)

Durch ihren Beitrag in der Forschung und Entwicklung trägt die Pharmaindustrie massgebend zur Verbesserung der Betreuung der von seltenen Krankheiten Betroffenen und ihrer Angehörigen bei. Es ist wichtig, die Forschung, insbesondere im Bereich der Entwicklung neuer Medikamente, zu fördern, um einen chancengleichen Zugang in der Gesundheitsversorgung zu ermöglichen. Anreize für die pharmazeutische Industrie sind notwendig, da die Herstellung eines Medikamentes für wenige Personen finanziell nicht rentabel ist. Im Rahmen von Art. 14 Abs. 1 lit. f des Heilmittelgesetzes (HFG) können wichtige Arzneimittel für seltene Krankheiten im vereinfachten Verfahren zugelassen werden.

7. Kranken- und Invalidenversicherungen

Die Kranken- und Invalidenversicherungen sind für Patient:innen von seltenen Krankheiten von zentraler Bedeutung.

Die Kosten von spezifischen Medikamenten und/oder Behandlungen werden zum einen von den Krankenkassen übernommen, wenn die Arzneimittel in der sog. Spezialitätenliste aufgeführt werden.[21] Das BAG überprüft die Medikamente auf Antrag der Pharmaunternehmen auf Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit bevor diese in die Liste aufgenommen werden. Zum anderen können die Kosten auch gemäss Einzelfallprüfung nach den Artikeln 71a bis 71d KVV von den Krankenkassen übernommen werden. Diesfalls ist nicht zwingend erforderlich, dass das betreffende Medikament in der Spezialitätenliste enthalten ist, was Patient:innen von seltenen Krankheiten einen erleichterten Zugang zu den benötigten Medikamenten/Behandlungen ermöglicht.

Die Invalidenversicherung übernimmt gemäss Art. 13 Abs. 1 IVG die Kosten von medizinischen Massnahmen zur Behandlung von Geburtsgebrechen bis zum vollendenten 20. Altersjahr der Versicherten. Als Geburtsgebrechen gelten nach Art. 3 Abs. 2 ATSG diejenigen Krankheiten, die bei vollendeter Geburt bestehen. Auch hier werden die «anerkannten» Geburtsgebrechen auf der sog. Geburtsgebrechenliste aufgeführt. Zuletzt wurden die Kriterien sowie die Geburtsgebrechenliste per 1. Januar 2022 angepasst. Mit der Revision wurden verschiedene seltene Krankheiten in die Geburtsgebrechenliste aufgenommen.

8. Datenbanken und Register

8.1. Das Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK)

Das SRSK ist ein Patient:innenregister, in dem möglichst viele Personen mit einer seltenen Krankheit, die in der Schweiz leben resp. behandelt werden, erfasst werden. Dies mit dem Ziel, Betroffene leichter zu identifizieren und insbesondere auch deren Teilnahme an (internationalen) Forschungsprojekten zu ermöglichen. Darüber hinaus soll das Register die Epidemiologie der seltenen Krankheiten in der Schweiz darstellen und so der Versorgungsanalyse dienen. Die laufenden Projekte des SRSK für die nächsten Jahre sind auf die Integration von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Registerdatenbank ausgelegt.[22] Insbesondere die Patient:innen sollen die Möglichkeit erhalten, sich selbst online mittels Formular zu registrieren. Die kosek hat die Trägerschaft für das Register übernommen.

---

[21] Vgl. Art. 52 Abs. 2 Bst. b KVG i.V.m. Art. 64 ff. KVV i.V.m. Art. 30 ff. KLV.

[22] <https://www.kosekschweiz.ch/application/files/6316/8855/7424/Jahresbericht_2022_kosek_Web_D.pdf > (besucht am 23. November 2023).

8.2. Orphanet

Bei Orphanet handelt es sich um ein 1997 gegründetes internationales Referenzportal, das aus einem Konsortium von circa 40 Ländern, unter anderen auch die Schweiz, besteht. Die Koordination erfolgt durch ein Team des INSERM (Nationales Institut für Gesundheit und medizinische Forschung Frankreichs). Die Plattform bietet einen kostenlosen Zugang zu einem Verzeichnis über seltene Krankheiten und Orphan Drugs, einem Klassifikationssystem, einer Enzyklopädie, Forschungsaktivitäten, Registern und klinischen Studien, Selbsthilfegruppen, Empfehlungen und länderspezifische Berichte. Diese Informationen werden durch die teilnehmenden Länder gesammelt und anschliessend durch Orphanet validiert und der Allgemeinheit zur Verfügung gestellt. Die Schweiz beteiligt sich mit Orphanet Schweiz seit 2001 am Portal und erfasst dafür Therapieangebote zu seltenen Krankheiten sowie Informationen zu Orphan Drugs in der Schweiz.[23]

Orphanet unterhält u.a. die Orphanet-Nomenklatur für seltene Krankheiten, die mittlerweile über 6000 Seltene Erkrankungen umfasst. Jeder seltenen Erkrankung ist eine spezifische Kennnummer, die sogenannte Orpha-Kennnummer (ORPHAcode) zugeordnet. Orphacode ist damit ein international geltendes Klassifizierungssystem für Diagnosen im Bereich der seltenen Krankheiten. Die Orphacode-Kodierung dient der Identifikation der betroffenen Patienten in den Institutionen, die üblichen Klassifizierungssysteme (ICD-10) erfassen seltene Krankheiten kaum.

8.3. Phenomizer

Der Phenomizer ist eine webbasierte Anwendung zur klinischen Diagnostik in der Humangenetik. Die Diagnostik erfolgt mittels semantischer Ähnlichkeitssuche in Ontologien Köhler et al., AJHG, Oktober 2009. Die Software kann von jedem Betroffenen genutzt werden, allerdings richtet sich die Anwendung vorwiegend an medizinisches Fachpersonal. Der Phenomizer ist ein Projekt der human phenotype ontology (HPO).[24]

8.4. FindZebra

Die Software wurde primär als Tool für medizinisches Fachpersonal entwickelt und soll diese bei der Diagnose von seltenen Krankheiten unterstützen. Die Informationen, auf denen die Suchergebnisse basieren, entstammen Artikeln von GARD, GeneReviews, Genetics Home Reference, OMIM, Orphanet

---

[23] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> (besucht am 23. November 2023).
[24] <https://compbio.charite.de/phenomizer/> (besucht am 23. November 2023).

und Wikipedia. Das Entwicklungs- und Gründungsteam von FindZebra publiziert ihre Ergebnisse und Fortschritte fortlaufend in mehreren Papers in verschiedenen Journalen.[25]

8.5. Orphadata

Die Internet-Plattform «Orphadata»[26] bietet der Wissenschaftsgemeinschaft umfassende hochwertige Datensammlungen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs.

8.6. ORDO

Die Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO) repräsentiert ein strukturiertes Vokabular für seltene Krankheiten, abgeleitet von Begrifflichkeiten der Orphanet-Datenbank. Es umfasst den Zusammenhang zwischen Krankheiten, Genen und anderen relevanten Merkmalen. ORDO bietet Datensätze für die computergestützte Analyse.

8.7. OMIM Online Mendelian Inheritance in Man

Online Mendelian Inheritance In Man (OMIM) ist eine öffentliche Datenbank mit bibliografischen Informationen über menschliche Gene und genetische Störungen. Diese Datenbank wird heute vom National Center for Biotechnology Information (NCBI) elektronisch verbreitet. Das Material in OMIM stammt aus der biomedizinischen Literatur und wurde u.a. an der Johns Hopkins University verfasst. Jeder OMIM-Eintrag enthält eine Volltext-Zusammenfassung eines genetischen Phänotyps und/oder Gens und verfügt über zahlreiche Links zu anderen genetischen Ressourcen wie DNA- und Proteinsequenzen, PubMed-Referenzen, Mutationsdatenbanken, anerkannte Gennomenklatur und mehr. Darüber hinaus ermöglicht die Nachbarschaftsfunktion des NCBI den Nutzern, verwandte Artikel aus PubMed zu identifizieren, die auf der Grundlage von Schlüsselwörtern im OMIM-Eintrag ausgewählt wurden. Die Nutzergruppe setzt sich vorwiegend aus Klinikern, Studenten und Grundlagenforschern zusammen.[27]

---

[25] <https://www.findzebra.com/> (besucht am 23. November 2023).
[26] <https://www.orphadata.com/> (besucht am 29. November 2023).
[27] <https://www.omim.org/> (besucht am 23. November 2023).

9. Weitere Akteure

9.1. AcceleRare

AcceleRare ist ein schweizerisches akademisches Forschungskonsortium von 28 Forschungsgruppen aus 12 Institutionen, das von der Universität Zürich, der ETH Zürich und der Universität Genf geleitet wird. Das Konsortium verfolgt das Ziel, neue Medikamente und Therapien zu entwickeln und gleichzeitig damit verbundene gesellschaftliche Herausforderungen, im Zusammenhang mit Rare Diseases anzugehen.[28]

9.2. OrphanHealthcare – Stiftung für seltene Krankheiten

Bei OrphanHealthcare handelt es sich um eine gemeinnützige und unabhängige Schweizer Stiftung, die sich für betroffene Patient:innen und ihre Angehörigen einsetzt. Das Dienstleistungsangebot der Stiftung besteht insbesondere aus einem ganzheitlichen und integrativen «Care-Programm», das Bildung, Beratung, Therapie und Befähigung fördert.[29]

9.3. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (v.a. Genetik und Gendiagnostik)

Die Stiftung ist die Trägerin des schweizweit ersten Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik. Das Genetikzentrum ist auf die Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert. Diese Leistungen werden von den Krankenkassen nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung unterstützt Menschen mit seltenen Krankheiten finanziell, um ihnen eine individuelle Diagnose und Therapie zu ermöglichen. Die gemeinnützige Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für die Diagnose oder Behandlung seltener Krankheiten sowie für die Beratung von Patienten und Ratsuchenden. Die Stiftung fördert die Erweiterung und Vertiefung des Wissensstandes bei seltenen Krankheiten.[30]

9.4. Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

Das Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik gehört der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten an. Es ist schweizweit das erste und einzige Zentrum, welches auf die molekulare Gendiagnostik und die Erforschung genetisch bedingter seltener Aortenkrankheiten und deren klinische Konsequenzen, wie Aneurysmen und Dissektionen, spezialisiert ist.

---

[28] <https://accelerare.ch/> (besucht am 23. November 2023).
[29] <https://orphanhealthcare.org/> (besucht am 23. November 2023).
[30] <https://www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/home> (besucht am 23. November 2023).

Die Haupttätigkeitsbereiche des Zentrums sind Forschung, Lehre, Gendiagnostik und interdisziplinäre Beratung.[31]

9.5. Stiftung BLACKSWAN

Die Schweizerische Stiftung für die Forschung seltener Krankheiten (BLACKSWAN) wurde im Jahr 2010 gegründet, um weltweit Betroffenen im Kampf gegen seltene Krankheiten zu helfen. Dazu fördert sie die Erforschung von seltenen Krankheiten insbesondere durch Fundraising. Neben dem organisiert sie alle zwei Jahre einen Kongress, der sich unter dem Namen «RE(ACT) Congress» zu einer internationalen Konferenz etabliert hat.[32]

9.6. Universitärer Forschungsschwerpunkt ITINERARE Universität Zürich

Der ursprünglich klinische Forschungsschwerpunkt, welcher sich seit Januar 2021 als universitärer Forschungsschwerpunkt ITINERARE auszeichnet und an die Rare Disease Initiative Zürich (radiz), einem klinischen Forschungsschwerpunkt der Medizinischen Fakultät der Universität Zürich anknüpft, fördert seit 2021 exzellente transnationale Forschung zu seltenen Krankheiten an der Universität Zürich und darüber hinaus. Zudem befasst sich ITINERARE mit den ethischen, rechtlichen, sozialen und pädagogischen Aspekten, die mit seltenen Krankheiten verbunden sind. Im Rahmen der Aus- und Weiterbildung finden spezielle Module, Lunchveranstaltungen, Vorträge und ab Herbstsemester 2024 der CAS Rare Diseases – eine interdiszipinäre Herangehensweise statt.[33] Neben der Medizinischen Fakultät, sind die Rechtswissenschaftliche, die Philosophische, die Theologische sowie die Mathematisch-naturwissenschaftliche Fakultät der Universität Zürich an dem UFSP ITINERARE beteiligt.[34]

10. Veranstaltungen

10.1 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten Schweiz

Der vom Dachverband ProRaris in Zusammenarbeit mit weiteren Institutionen organisierte Tag der seltenen Krankheiten findet jeweils am letzten Samstag im Februar oder am ersten Samstag im März statt. An diesem Tag sind alle Akteure im Bereich seltener Krankheiten zum Informationsaustausch

[31] <https://www.genetikzentrum.ch/> (besucht am 23. November 2023).
[32] <https://www.blackswanfoundation.ch/de/> (besucht am 23. November 2023).
[33] <https://www.weiterbildung.uzh.ch/whp/programme/kurs/rare-diseases> (besucht am 23. November 2023).
[34] <https://www.uzh.ch/cmsssl/de/researchinnovation/priorities/university/UFSP-itinerare.html> (besucht am 23. November 2023).

eingeladen. Mit Vorträgen, Podiumsdiskussionen und Gesprächen sind Patient:innen und ihre Angehörigen, Patient:inorganisationen, Fachpersonen aus den Bereichen Medizin und Gesundheit, Forscher:innen sowie Journalist:innen, Politik, Verwaltung und die Öffentlichkeit angesprochen.[35]

10.2 Rare Disease Day

Der international koordinierte Tag der seltenen Krankheiten (Rare Disease Day) wird seit 2008 von EURORDIS und über 65 weiteren Allianz-Patient:innenorganisationen organisiert. Er findet jeweils am 28. Februar bzw. am 29. Februar in Schaltjahren – am seltensten Tag des Jahres – statt und möchte das Bewusstsein für seltene Krankheiten international stärken. Dieser global koordinierte Tag trägt zur Bildung einer Community bei und setzt sich für die Gleichstellung bzgl. Gesundheitsversorgung und Zugang zu Diagnose- und Therapiemöglichkeiten ein.[36]

10.3 RE(ACT) Congress

Der React Congress ist ein internationaler Kongress zur Erforschung seltener Krankheiten, welcher von der BLACKSWAN Foundation im Jahr 2012 initiiert wurde. Mittlerweile wird der Kongress jährlich und in Kollaboration mit weiteren Akteuren organisiert. Eine Zusammenarbeit besteht mit dem International Rare Diseases Research Consortium (IRDiCR) sowie dem European Joint Programme Rare Diseases (EJP RD) und dem Rare Diseases International (RDI). Mit dieser Veranstaltung wird das Ziel verfolgt, wissenschaftliche Führungskräfte, Expert:innen und junge Wissenschaftler:innen aus verschiedenen Bereichen zusammenzubringen, um aktuelle Forschungsergebnisse zu präsentieren, Ideen auszutauschen und Richtlinien im Zusammenhang mit der Erforschung seltener Krankheiten zu diskutieren. Patient:innen und Patient:innenorganisationen, die sich der Forschung verschrieben haben, sind ebenso Stakeholder dieser Veranstaltung, um ihre Erfahrungen und Perspektiven einzubringen.[37]

11. Internationale Akteure

Die internationale und europäische Zusammenarbeit im Bereich seltener Krankheiten ist ebenfalls von grosser Relevanz. Daher werden im Folgenden einige zentrale international und europäisch tätige Akteure erwähnt, wobei die Aufzählung nicht abschliessend ist. Zunächst ist EURORDIS (Europäische Allianz von Patient:innenorganisationen) hervorzuheben, welche als europäische Organisation für sel-

---

[35] <https://www.proraris.ch/de/internationaler-seltenen-krankheiten-59.html> (besucht am 23. November 2023).
[36] <https://www.rarediseaseday.org/what-is-rare-disease-day/> (besucht am 23. November 2023).
[37] <https://www.react-congress.org/> (besucht am 23. November 2023).

tene Krankheiten die bestehenden Allianzen auf europäischer Ebene bündelt und als Vorbild für ProRaris fungierte. EURORDIS vernetzt Patienten, Familien und Patientengruppen, führt alle Interessensvertreter zusammen und mobilisiert die Gemeinschaft für seltene Krankheiten, wodurch die Stimme der Patienten gestärt wird und Forschung, Politik sowie Patientendienste mitgestaltet werden.[38]

ACHSE – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
Alpha-1 Global
EJP RD – European Joint Programme Rare Diseases
European Reference Networks (ERNs)
DisGeNET
GARD – Genetic and Rare Diseases Information Center
Globale Allianz von Menschen mit seltenen Krankheiten
INSERM
International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)
NORD – National Organization for Rare Disorders in the United States
Orphanet – Orphanet Europa
RDI – Rare Diseases International
UDNI – Undiagnosed Diseases Network International
Verein Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen

12. Fazit / Ausblick

Die Darstellung sollte einige der massgebenden Akteure im Bereich seltene Krankheiten vorstellen. Sie zeigt auf, dass es zahlreiche Akteure im Bereich der Forschung, Arzneimittelherstellung, Beratung, Informationsaufbereitung und Versorgung von Patient:innen sowie als Anlaufstellen von Betroffenen mit seltenen Krankheiten und deren Angehörigen gibt. Dennoch ist festzustellen, dass einige seltene Krankheiten resp. den hiervon Betroffenen und ihre Angehörigen durch keine spezifische Organisation vertreten sind. Bei den vorhandenen Organisationen sind die Ziele, insbesondere die Unterstützung und Versorgung der Betroffenen, oftmals ähnlich. Daher erscheint die Gründung von koordinierenden Organisationen, wie z.B. der kosek, von RADF oder auch von ProRaris hilfreich zu sein, um Synergien zu bündeln und in der Zusammenarbeit einige der übergreifenden Ziele effektiver zu erreichen.

[38] <https://www.eurordis.org/> (besucht am 23. November 2023).

Stand: 14. März 2024

Disclaimer: Die Akteuranalyse ist als sich ständig fortentwickelnde, nicht abschliessende Darstellung zu verstehen, die sich auf die zentralen Akteure im Bereich Rare Diseases konzentriert. Wir freuen uns über Rückmeldungen und Ergänzungsvorschläge.

Kontakt:
Kompetenzzentrum Medizin – Ethik – Recht Helvetiae
Freiestrasse 15
8032 Zürich
E-Mail: merh@merh.uzh.ch
Webseite MERH: https://www.merh.uzh.ch/de.html