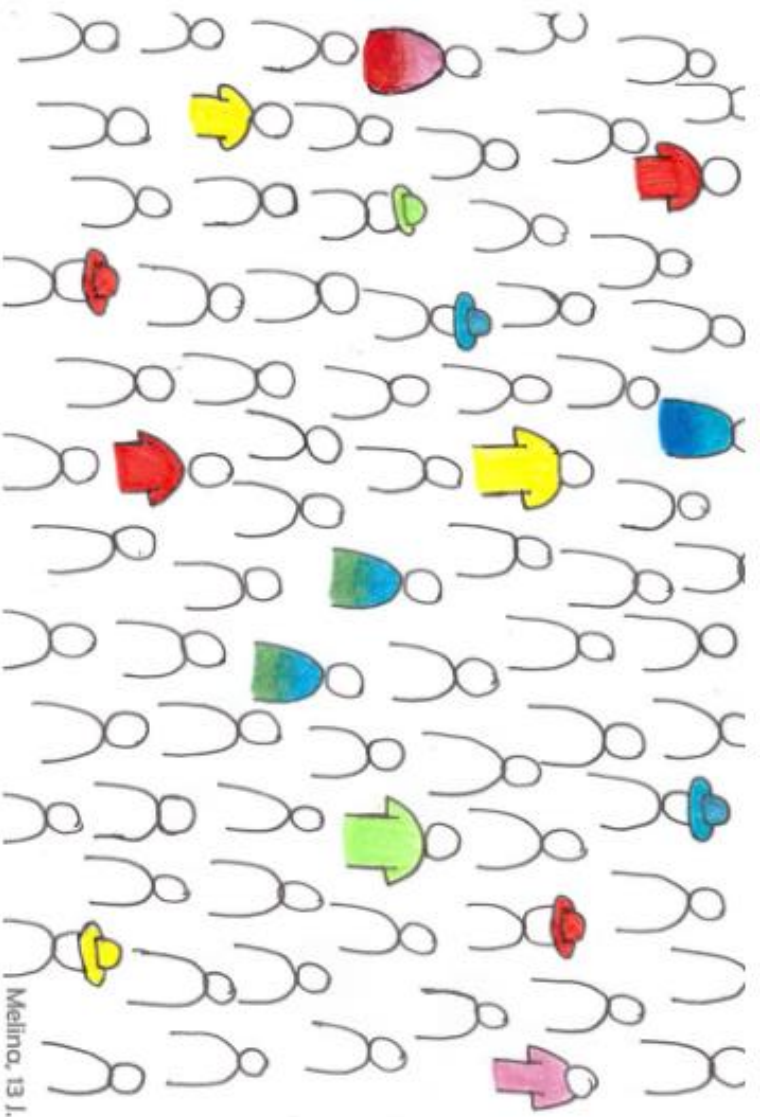


Tag der seltenen Krankheiten – ProRaris

02. März 2024



# Das Schweizer Register für seltene Krankheiten

Prof. Dr. med. Claudia Kuehni

Cheryl von Arx, MA

Institut für Sozial- und  
Präventivmedizin, Universität Bern

# Wir sind zu zweit hier

## Claudia Kuehni

- Leiterin, Schweizer Register für seltene Krankheiten
- Leiterin, Schweizer Kinderkrebsregister
- Kinderärztin



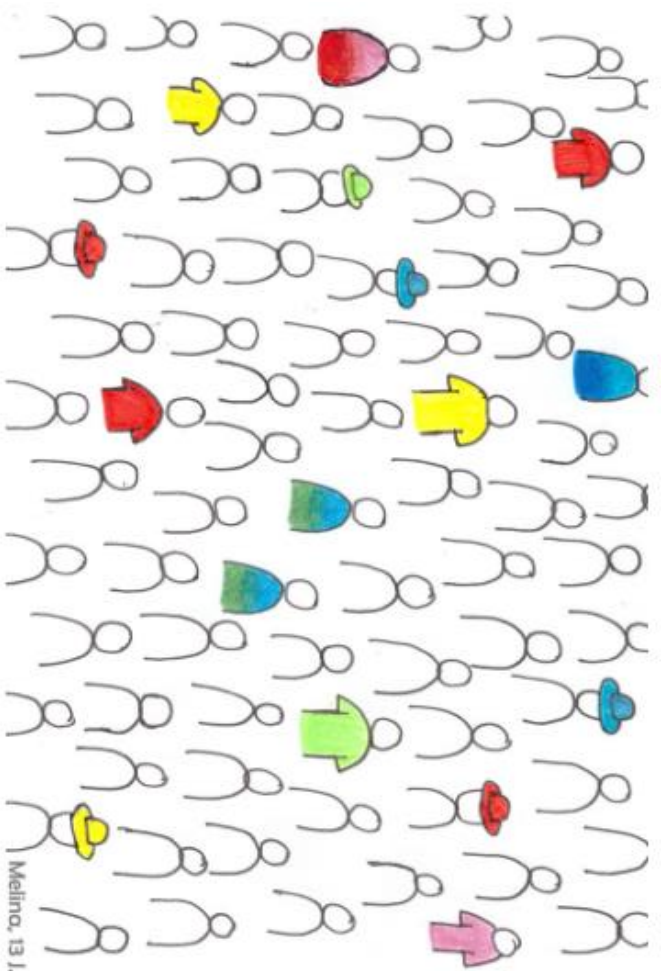
## Cheryl von Arx

- Koordinatorin, Schweizer Register für seltene Krankheiten
- Juristin / Verwaltungswissenschaftlerin



# Wenn mein Kind eine seltene Krankheit hat...

...dann kommt es drauf an



Ob es sich um eine seltene  
**Kreberkrankung** handelt

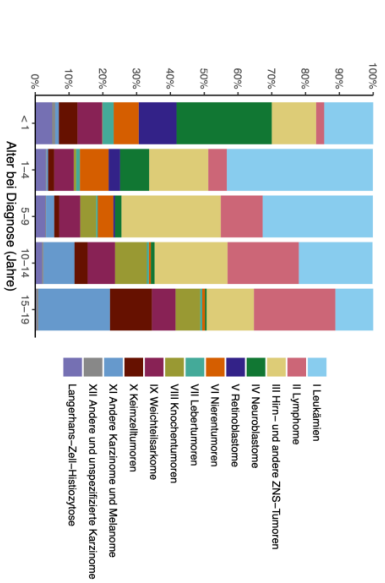
Oder um eine der **7000** anderen  
**seltene**n Krankheiten

# ein Kind mit seltener Krebserkrankung ...

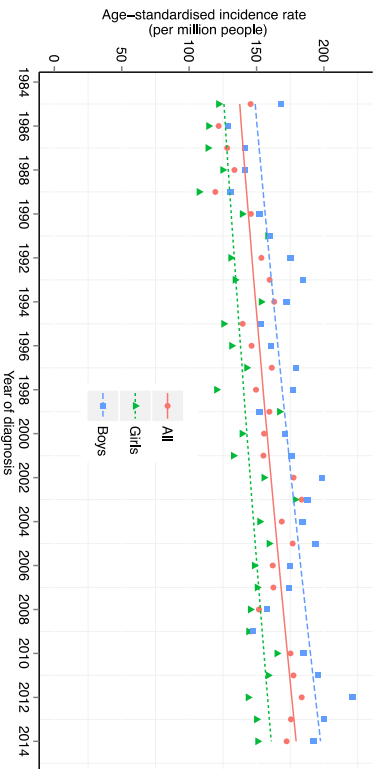
- ist immer in einer **hochspezialisierten Klinik** betreut
- **kennt seine genaue Diagnose innert Tagen**, bis hin zu molekulargenetischen Aspekten, welche Behandlung und Prognose beeinflussen
- erhält in einer klinischen Studie die **weltweit bestwirksame Therapie**; Resultate ermöglichen, künftige Therapien zu optimieren
- **ist im nationalen Kinderkrebsregister** und **seine Daten** fließen in nationale und internationale Forschung ein, z. Bsp. zu
  - Ursachen
  - Optimaler Behandlung
  - Reduktion von Spätfolgen
- **finanzieren Bund und Kantone die Datenerhebung**
- **können sich Eltern vernetzen**

# Wir wissen ZBsp

Abbildung 1. Anteil der Hauptdiagnosegruppen nach ICCC-3<sup>1</sup> und Langenhaus-Zell-Histiotypen unter den neuen Fällen im Zeitraum 1980-2018 nach Alter bei Diagnose.

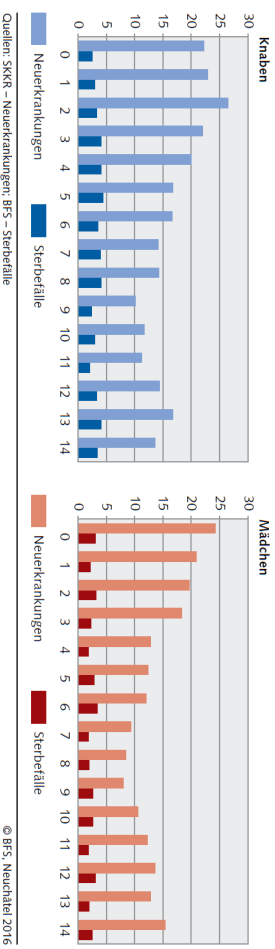


<sup>1</sup> Stelirowa-Fouquier B, Stiller C, Jacevic B, Kocstedt P. International Classification of Childhood Cancer, third edition. Cancer. 2009 Apr 1; 110(7):1497-67. doi:10.1002/cncr.20100. PMID: 19172273.

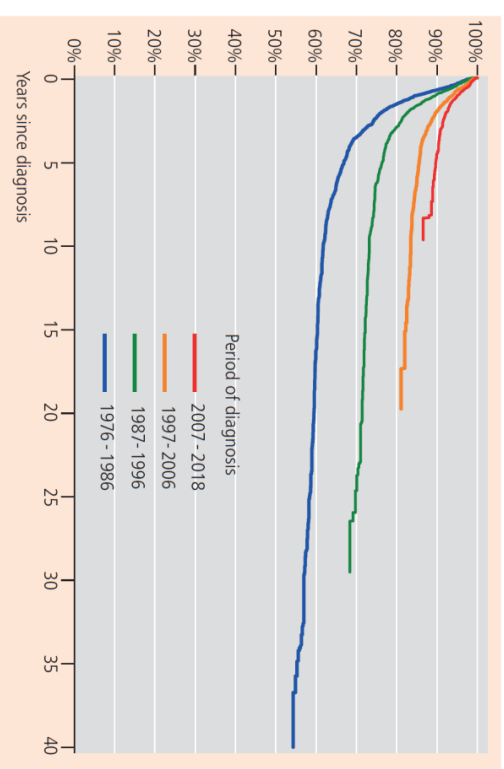
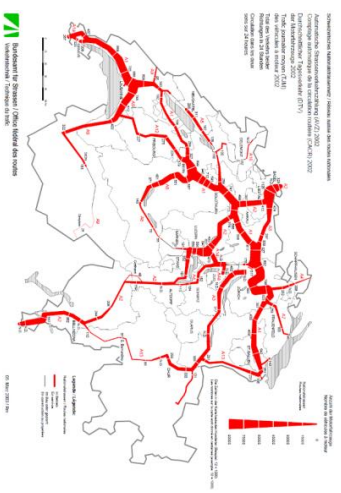


## Krebs bei Kindern nach Alter, 1993-2012

Alterspezifische Rate, pro 100'000 Kinder

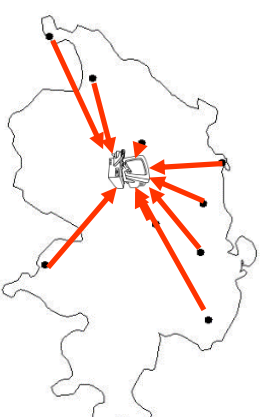


© BFS, Neuchâtel 2016



# Wie konnte das erreicht werden?

- Enge Zusammenarbeit der **Kliniken** seit > 50 Jahren
- Hohe Teilnahme (>97%) der **Familien** an Forschung und Datenerfassung



- **Gesetzlicher Rahmen (KRG, seit 2020)**
  - Meldepflicht
  - Widerspruchsrecht
  - Finanzierung durch Bund und Kantone

818.33

## Bundesgesetz über die Registrierung von Krebserkrankungen

(Krebsregistrierungsgesetz, KRG)

vom 18. März 2016 (Stand am 1. September 2023)

*Die Bundesversammlung der Schweizerischen Eidgenossenschaft,*

gestützt auf Artikel 118 Absatz 2 Buchstabe b der Bundesverfassung<sup>1</sup>,  
nach Einsicht in die Botschaft des Bundesrates vom 29. Oktober 2014<sup>2</sup>,



Wir haben uns beteiligt, dem Forschungsnetz zu helfen, wichtiger Arbeit an Krebs zu tun. Wir haben unsere Daten und Informationen zur Verfügung gestellt. Alle Ihre Antworten werden streng vertraulich behandelt. Ihr Name, Ihre Adresse, Ihre Telefonnummer und andere persönliche Informationen werden nicht an Dritte weitergegeben. Ihre Teilnahme ist freiwillig und die Auswertung aller Fragebogen erfolgt demnach.

**Radtenk-Dank für Ihre Hilfe!**

Sie sind ein wichtiger Bestandteil des Forschungsnetzes. Ihre Teilnahme und Ihre Antworten sind für die Forschung von großer Bedeutung. Ihre Teilnahme ist freiwillig und die Auswertung aller Fragebogen erfolgt demnach.

1 Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft, 1.10.1971 (SR 101)  
2 Botschaft des Bundesrates vom 29. Oktober 2014 (BR 14/14)

...blenden | Ar

# ein Kind mit einer anderen seltenen Erkrankung ...

- wartet oft **Jahre, bis die Diagnose gestellt wird**
- **bis dahin:** suboptimale Therapie
  - Vertröstung, «Simulant», Schuldgefühle
  - Psychische zusätzlich zu körperlichen Problemen
- **genaue Diagnose nicht einmal bei Spitalaufenthalt erfasst (ICD-10)**
- kann **nicht** von neuesten Therapien profitieren
- kann **nicht** an Forschung teilnehmen
- sind Eltern und Kind **allein**, kein Erfahrungsaustausch
- Erkrankung bei Behörden und Öffentlichkeit **kaum bekannt**
- **kaum Finanzierung** für Monitoring, Forschung und Betreuung

## Das Register für seltene Krankheiten will

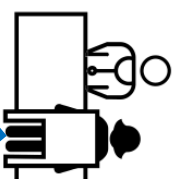
- **alle seltenen Krankheiten** in der Schweiz **sichtbar machen**
  - Krankheitshäufigkeit, Verlauf und dazugehörige Probleme erfassen
  - Gesundheitsversorgung beschreiben und verbessern
- **eine nationale Forschungsplattform aufbauen**
- **Betroffenen die Teilnahme an Studien erleichtern**
- **wissenschaftliche Evidenzlage verbessern**
- **ein Netzwerk aufbauen für Betroffene, Betreuende und Behandelnde**

**Verbesserung von Diagnose, Therapie und Lebensqualität**



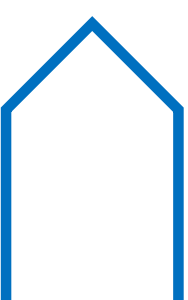
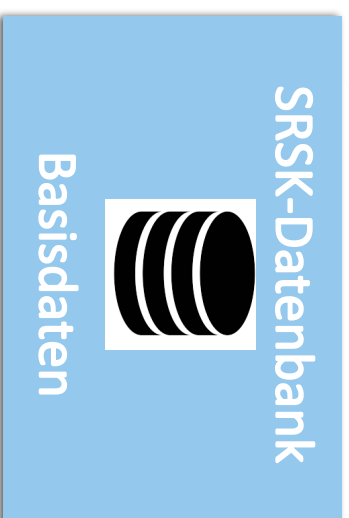
# Wie funktioniert das Register

**Kliniken/Behandelnde**  
Informieren und melden  
Betroffene



**Betroffene**  
registrieren sich selbst

**Bestehende Register** tragen bei



**Vorhandene**  
**Daten** (zBsp BFS)  
werden genutzt

# Was haben wir erreicht?

- **Konzept, Design und Organisationsstruktur**
- **Ethikbewilligung (seit 2018)**
- **Datenbank (seit 2020)**
- **Selbstregistrierung (seit 2022)**
- **In Spitälern:**
  - Diagnosecodierung (ORPHA-Kodierung) gestartet
  - Einholen von Einwilligung und Datensammlung gestartet
  - Datentransfer automatisch/manuell

**Interesse an SRSK nimmt zu (Bildung von Referenzzentren)**

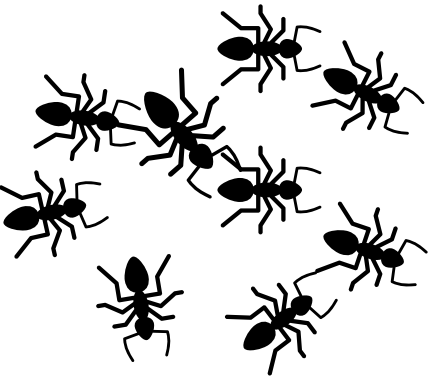
## Was klappt nicht?

- **Kodierung, Einschluss und Datenerhebung über Spitäler**
  - Grosser Aufwand
  - Spitäler möchten Mitspracherecht
  - Organisationsstruktur komplex
- **Strengere Rahmenbedingungen**
  - Zunahme der Reglementierung: HFG, Datenschutz
  - Striktere Umsetzung durch Spitäler und kantonale Ethikkommissionen
- **Fehlende gesetzliche Grundlage**
  - Registrierung nicht obligatorisch (keine Meldepflicht)
  - Für 500'000 Betroffene: Einwilligungserklärung erforderlich
  - Keine klare Regelung von Rechten / Pflichten (insb. Datenlieferanten)
- **Finanzierung**

# Was jetzt?



- **Top down: gesetzliche Grundlage**  
Zusammenarbeit mit BAG – ähnliche  
Bedingungen wie für Krebserkrankungen

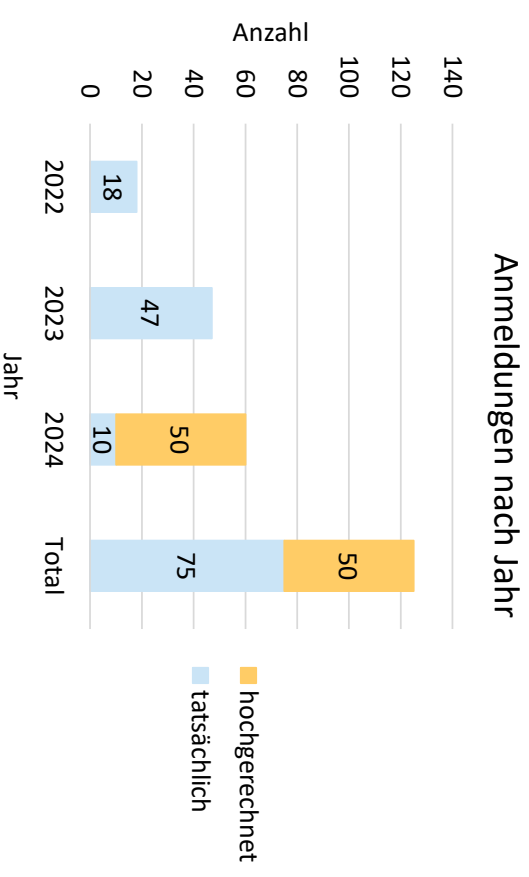


- **Bottom up: Fokus auf Selbstregistrierung**

# Selbstregistrierung: Allen Betroffenen Teilnahme ermöglichen

Aktuell: per Papierformular

- Rücklauf mässig
- Für Betroffene und SRSK aufwendig
- Fehleranfällig
- Für Personen mit motorischer Beeinträchtigung schwierig



# Rückmeldungen von Betroffenen

Ich unterstütze das  
Forschungsvorhaben voll und ganz und  
finde es wichtig und richtig, wenn  
damit anderen Betroffenen geholfen  
werden kann.

betroffener Vater

Von Herzen gerne! Sie machen  
eine supergute und hilfreiche  
Arbeit, ich finde das toll!

Ärztin

So schön, dass es solche Menschen gibt, die mit so viel  
Herzblut und Engagement etwas erreichen wollen für  
Menschen, die halt das Pech haben, nicht an einer «0815-  
Krankheit» zu leiden.

Betroffene

# Selbstregistrierung: Vereinfachung durch Onlineplattform



- Automatisierung
- Anmeldeprozesses
- Software anerkannt für viele Forschungsprojekte
- Datensicherheit gewährleistet
- Ziel: Angenehme und effiziente kollaborative Erfahrung

## Selbstregistrierung

Willkommen auf der Plattform zur Selbstregistrierung beim Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Mit dem nachfolgenden Formular können Sie sich, Ihr Kind oder Ihre/n Schutzbefohlene/n beim SRSK anmelden.

Darmit Sie sich, Ihr Kind oder Ihre/n Schutzbefohlene/n beim SRSK anmelden können, müssen Sie im Vorfeld die Patienteninformationsbroschüre durchlesen und eine Einverständniserklärung unterschreiben. Genauere Informationen, wo Sie die Einverständniserklärung erhalten und wo Sie diese abgeben müssen, finden Sie [hier](#).

Weitere Informationen über das SRSK finden Sie auf unserer [Webseite](#). Bei Fragen oder Unklarheiten nehmen Sie bitte mit uns [Kontakt auf \[srdp.ispm@unibe.ch\]\(mailto:srdp.ispm@unibe.ch\)](mailto:srdp.ispm@unibe.ch); +41 31 684 48 87).

Mit Ihrer Anmeldung leisten Sie einen wichtigen Beitrag.

Herzlichen Dank für Ihre Mithilfe!

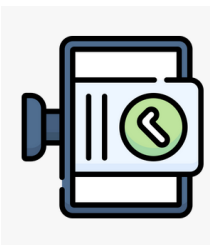
Wen möchten Sie anmelden?  
\* obligatorisch

<input type="radio"/> Mich selbst
<input type="radio"/> Mein Kind
<input type="radio"/> Meine/n Schutzbefohlene/n

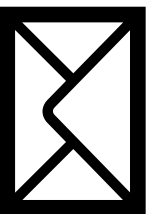
# Vorschau: Selbstregistrierungsplattform



- Einstieg zur Anmeldung über SRSK-Webseite
- Auf Webseite alle wichtigen Informationen abrufbar
- System leitet Schritt für Schritt durch Registrierungsprozess



- Online Eingabe von persönlichen und medizinischen Angaben
- Hochladen der unterzeichneten Einwilligungserklärung
- Möglichkeit, Arztberichte hochzuladen

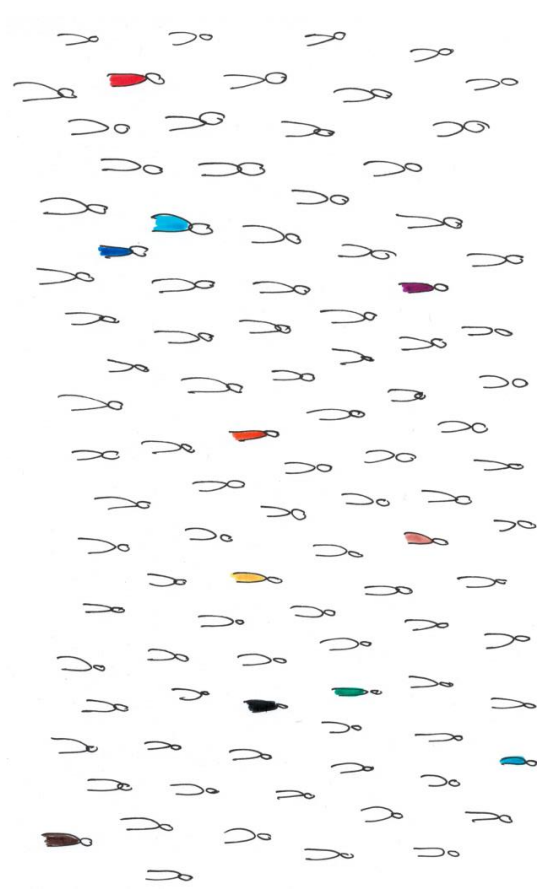


- Automatische Benachrichtigungen via E-Mail
- Persönliche Kontaktaufnahme durch Registerteam falls notwendig



# Partizipativer Ansatz - aktiver Beitrag von Betroffenen

- **Zur Erreichung der Ziele des SRSK**
  - Bspw. **Vernetzung** von Betroffenen
- **Inputs zu Bedürfnissen** bezüglich Register und Forschung
  - Bspw. mögliche **Themen für Umfragen** bei Betroffenen



## «Take home»

- Das Führen von Registern im stark regulierten Umfeld erschwert
- Gesetzliche Grundlage essenziell
- Selbstregistrierung ermöglicht partizipativen Ansatz
- Wir bleiben dran, um Betroffene sichtbar zu machen
- Denn: SRSK füllt «blank spot» in Medizin und Forschung



# Herzlichen Dank an

- Prof. Dr. Matthias Baumgartner und Vorstand SRSK
- Alle beteiligten Kliniken
- Bundesamt für Gesundheit
- Alle betroffenen Personen
- Pro Raris und viele andere Patient:innenorganisationen

**Gerne beantworten wir Ihre Fragen**

## Kontakt

[claudia.kuehni@unibe.ch](mailto:claudia.kuehni@unibe.ch) (Projektleiterin) | [cheryl.vonarx@unibe.ch](mailto:cheryl.vonarx@unibe.ch) (Projektkoordinatorin)