



Best Practice Beispiel:

Stadtspital Triemli Versorgungsnetzwerk für Porphyrie-Patienten

Allgemeines

- Kontaktperson: Stadtspital Triemli, Sekretariat Ambulantes Perioperatives Zentrum (APZ) z.H. Elisabeth Minder
- Link zur Webseite: www.stadt-zuerich.ch/triemli/de
- E-Mail-Adresse: elisabeth.minder@triemli.zuerich.ch; porphyrie@triemli.zuerich.ch
- Telefonnummer: 044 416 79 50; Notfall: 044 416 5640
- Krankheit bzw. Krankheitsgruppe, welche im Versorgungsnetzwerk betreut werden: Porphyrien, metabolische Störungen der Porphyrin-Biosynthese: Akute Porphyrien (Akut-intermittierende Porphyrie, Porphyria variegata, Hereditäre Koproporphyrinurie), nicht-akute Porphyrien (Erythropoietische Protoporphyrinurie, X-linked Protoporphyrinurie, Kongenitale Erythropoietische Porphyrie), nicht-akute Formen (Porphyria cutanea tarda) seltene Formen (Dual porphyrias, seltene rezessive Formen).
- Name der Patientenorganisation: Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie (SGP)
- Link zur Webseite: www.porphyrria.ch
- E-Mail-Adresse: praesident@porphyria.ch

Organisation des Versorgungsnetzwerkes

- Beschreibung des Versorgungsnetzwerkes: Die Patientenbetreuung zentriert sich auf das APZ; innerhalb des Triemlispitals bestehen je nach Bedürfnissen der Patientinnen und Patienten mit folgenden Kliniken fallweise Zusammenarbeit: Gastroenterologie, Dermatologie, Nephrologie, Anästhesie und weiteren je nach Bedarf. Das Institut für Labormedizin ist zentral in der Diagnostik der Porphyrien und bietet eine integrierte und daher kosteneffiziente Diagnostik zum Nachweis oder Ausschluss von Porphyrien an.
- In der Schweiz gibt es keine weiteren Netzwerke, aber viele Patientinnen und Patienten mit akuter Porphyrie werden dezentral versorgt. Wir bieten Beratung und Unterstützen in spezifischen Fragestellungen z.B. Behandlung von akuten Porphyrieschüben, Beratung über Medikamente, die bei akuten Porphyrien verträglich sind oder mit Test-Schemen für Medikamente, deren Porphyrie-Attacken auslösende Wirkung nicht bekannt ist. In der Westschweiz sind französischsprachige Ansprechpartner vorhanden, die Zusammenarbeit funktioniert gut, ist aber noch nicht formalisiert. Ausserdem deckt das Institut für Labormedizin einen Grossteil der in der Schweiz veranlassten Porphyrinanalysen ab, wobei auch eine klinische Interpretation mitgeliefert wird und bei potentiell wichtigen Resultaten auch das telefonische Gespräch mit den zuständigen Ärztinnen gesucht wird.
- Zusammenarbeit: Die meisten arbeiten mit uns zusammen und schätzen unsere Beratungen, die bisher nicht abgerechnet werden. Im Bereich Diagnostik könnten die Kosten durch eine umfassende Zentralisierung der Analytik noch verbessert werden.

Leistungen des Versorgungsnetzwerkes

Sprechstunden

- Es werden zwei Mal in der Woche ganztägig Sprechstunden angeboten, welche im Stadtspital Triemli, Zürich stattfinden.
- Die Spezialistin ist Prof. Dr. Elisabeth Minder; Stellvertretung vakant (in Diskussion)
- Fallweise, nach Bedarf werden auch interdisziplinäre Sprechstunden angeboten, z.B. Schmerzsprechstunde, Nephrologische Sprechstunde usf. Diese finden beim jeweiligen Spezialisten statt und werden gemeinsam mit dem Porphyrie-Experten durchgeführt.

Expertennetzwerk

- Die medizinischen Experten sind sowohl national als auch international vernetzt und tauschen sich bei den jährlichen Treffen der Europäischen Porphyrie Network (Epnnet) und zweijährlichen Weltkongressen regelmässig aus.
- Internationales Netzwerk: Epnnet, www.porphyrria.eu

Regelung Informationsfluss Spital / Grundversorger (Regionalspital)

- Ein Flussdiagramm für die Triage von Kontakten wurde erstellt und ist in den Ansprechstellen verfügbar.
- Notfälle: Anlaufstelle ist das Klinische Chemie -Labor des Instituts für Labormedizin des Triemlispitals (24/7-Betrieb). Die Dienstlaborantin informiert den diagnostisch tätigen Akademiker. Dieser trifft die Entscheidung über die nächsten Schritte (z.B. Organisation einer Notfalldiagnostik und/ oder Information des medizinischen Experten). Nichtnotfälle: Werktags wird mindestens einmal täglich Emailanfragen beantwortet und allenfalls telefonischen Kontakt aufgenommen. Während der Sprechstunden Möglichkeit für behandelnde Ärzte zur telefonischen Besprechung. Diagnostik: Interpretation zu jedem Befund, bei Bedarf telefonische Information an Einsender.

Aus-/ Weiter- und Fortbildung im Bereich seltene Krankheiten

- Es finden regelmässige Aus- / Weiter und Fortbildungen zum Thema Porphyrie statt. Bei Bedarf in den einzelnen Abteilungen im Haus, nach Möglichkeit auf nationalen und internationalen Fachtagungen, im Rahmen der Lehrtätigkeit an der Universität Zürich.
- Bei Möglichkeit wird die Patientenorganisation eingebunden in Form von Redebeiträgen, Infoständen. Doppelfunktion der Porphyrie – Spezialisten Prof. Elisabeth Minder und Dr. Jasmin Barman-Aksözen als Medizinischer bzw. Wissenschaftlicher Beirat der SGP.

Behandlungs-Guidelines

- Die Spezialisten beteiligen sich an der Erstellung von Behandlungs-Guidelines. Jedoch steht bei den akuten Porphyrien weniger die Behandlung als die Vermeidung von auslösenden Faktoren wie ungeeignete Medikamente im Vordergrund.
- Grundsätzlich ist die Patientenorganisation bei der Erstellung dieser Empfehlungen eingebunden, da bei den akuten Porphyrien das Wissen der Patienten über die Vermeidung von Provokationsfaktoren ihrer Sicherheit dient. Bei den kutanen Porphyrien besteht ein reger Austausch zwischen Patientenorganisation und Experten. Zweimal im Jahr organisiert die Patientenorganisation ein Treffen mit Vorträgen von Experten und Betroffenen und / oder niederschwelligem informellem Austausch. Sie unterhält eine Website mit relevanten Informationen.

Übergang Kinder- zu Erwachsenenmedizin

- Die meisten Porphyrien sind Erkrankungen des Erwachsenenalters. Bei den seltenen rezessiven Formen und bei der Erythropoetischen Protoporphyrinurie (EPP) wird das Porphyrie-Zentrum als Experte beigezogen, das fallweise mit den pädiatrischen Einrichtungen und Ärzten zusammenarbeitet. Werden diese Kinder erwachsen, werden sie im Zentrum weiterbehandelt. Daher ist eine generelle Übergangsregelung nicht nötig.
- Bei den akuten Porphyrien werden die Patientinnen und Patienten dezentral behandelt in den stationären Einrichtungen, in denen die Diagnose gestellt wurde. Nach der Entlassung wird jedoch eine ambulante Beratung in unserem Zentrum empfohlen, was im Grossteil der Fälle gerne angenommen wird.
- Bei der Erstkonsultation werden die Betroffenen auf die Patientenorganisation hingewiesen und Informationsmaterial sowie Anmeldeformulare werden abgegeben.

Psychosoziale Betreuung

- Die psychosoziale Betreuung erfolgt im Allgemeinen dezentral, falls notwendig (z.B. bei persistierenden Paresen). Die individuelle Situation der Patientin oder des Patienten wird mit den Ärzten und der Familien besprochen.
- Die lokale Sozialbetreuung wird im Allgemeinen vom lokalen Spital organisiert.

Case Manager

- Es gibt keinen sog. Case Manager, der / die Ansprechpartner für die Patientinnen und Patienten und deren Angehörigen ist, da keine besondere Relevanz bei den Porphyrien besteht. Fallweise werden angepasste Unterstützungsmassnahmen eingeleitet.

Forschung

- Das Triemli initiiert Forschung im Bereich Porphyrien und beteiligt sich an Studien.
- Folgend einige Beispiele:
 - Klinische Studien:
 - o 1. Afamelanotid (Scenesse ®) bei Erythropoetischer Protoporphyrinurie (EPP), 2006 erste Phase II Studie weltweit (Harms et al. 2009), Anregung ging von jetzigem Präsidenten der SGP aus. Gefolgt von Phase III Studie.
 - o 2. siRNA Ansatz bei akuten Porphyrien, seit 2015 in Natural History Studie eingeschlossen.
 - o 3. Eisenstoffwechsel bei EPP, Manuskript eingereicht.
 - Grundlagenforschung:
 - o 1. NCCR Projekt zu Genmodulierender Therapie bei EPP, Idee und Erstellung des Mausmodells (Mauscript in revision), Projektpartner an ETH und Uni Bern proof of concept in Zellkultur.
 - o 2. Identifikation des Mechanismus des erhöhten Risikos für Hepatocellulärem Karzinom bei akuten Porphyrien (Schneider-Yin et al. 2015).
 - o Quality of Life bei den verschiedenen Porphyrien (Dissertation Perini-Lehner)
- Im Rahmen der Generalversammlung (GV), bei direkten Rückmeldungen in der Sprechstunde, bei Konsultation zwischen medizinischen Experten und Vorstandsmitgliedern wird über Forschungsaktivitäten informiert und dabei die Meinung der Patienten (-organisation) eingeholt.

Register

- Ein offizielles Register wurde bisher nicht erstellt. Wir warten die Bemühungen von Radiz für ein schweizerisches Register für Seltene Krankheiten ab und planen uns dort anzuschliessen. Der Einbezug der Patientenorganisation in die Datensammlung ist beabsichtigt.
- Wir gehen davon aus, dass die Datenerfassung bzw. das Register durch die Ethikkommission des Kantons Zürich zugelassen werden muss und dass die Patientinnen und Patienten eine schriftliche Einwilligung für das Erfassen ihrer Daten geben müssen.

Unterstützung in juristischen, administrativen und sozialen und beruflichen Belangen von Betroffenen und Angehörigen

- Patientinnen und Patienten werden bei Fragen im Rahmen der Sozialversicherung (insb. Fragen zur Vergütung) unterstützt. Fallweise werden Patientinnen und Patienten auf mögliche Sozialversicherungen aufmerksam gemacht und die entsprechenden Zeugnisse erstellt. Dies erfolgt mündlich/schriftlich.
- Juristische Unterstützung ist für Einzelfälle nicht vorgesehen. Jedoch behält sich die Patientenorganisation vor, Fälle, welche eine Gruppe von Patienten betrifft, allenfalls zu unterstützen.
- Eine Budgetberatung wird nicht angeboten. Diese ist aber bei Porphyrien nicht relevant.
- Patientinnen und Patienten werden in angebrachten Einzelfällen über Dienstleistungen für zu Hause beraten. Dabei erfolgt beispielsweise die Anmeldung bei der IV.
- Gesuche um finanzielle Unterstützung werden durch das Erstellen von IV-Zeugnissen unterstützt.
- In angebrachten Einzelfällen werden Patientinnen und Patienten zum Thema Schule, Aus- und Berufsbildung durch das Ausstellen von Arzt-Zeugnissen unterstützt.
- Es besteht keine Koordination für die genannten Unterstützungsangebote, da kein genereller Bedarf besteht. Angebot auf Einzelfallbasis.

Finanzierung

- Die Finanzierung der genannten Leistungen ist nur teilweise längerfristig gesichert. Sie erfolgt über die regulären Krankenversicherungen.
- Forschung, teilweise über Drittmittel, bzw. über Industriebeiträge
- Unterstützung in juristischen, administrativen und sozioberuflichen Belangen, sofern möglich über reguläre Versicherungen wie IV oder Krankenkassen, evt. über die Vereinskasse der Patientenorganisation
- Die Patientenorganisation beteiligt sich nicht finanziell am Netzwerk. Die Organisation ist zu klein und die Beiträge sollen geringgehalten werden, damit alle Patientinnen und Patienten eintreten können.

Was sonst noch wichtig ist:

- Unterstützung der Patientinnen und Patienten beim Erhalt von medizinischen Leistungen, Kostengutsprachen bei Krankenversicherern.
- Zugänglichkeit vorhandener Therapien.
- Erstattung von Häm-Arginat (Normosang®, Recordati) zur Behandlung von Porphyrie-Schüben bei akuten Porphyrien ist durch Swissmedic zugelassen, aber nicht auf der SL-Liste. Die Erstattung ist daher im ambulanten Bereich von Einzelfallentscheiden der Krankenversicherer abhängig.
- Afamelanotid (Scenesse®, Clinuvel) zur Prävention der phototoxischen Reaktionen wurde über Art. 71 seit 2012 mit Kostengutsprachen bei den meisten Patientinnen und Patienten mit Erythropoietischer Protoporphyrin übernommen. Zwischen 2007 und 2012 stellte die Herstellerin das Medikament über ein "compassionate use" Programm den Patientinnen und Patienten, die an den klinischen Versuchen beteiligt waren, kostenlos zur Verfügung. Ab 2012 konnten alle Schweizer Patientinnen und Patienten das Medikament zu einem von der Firma

subventionierten Preis bekommen. Nach der Zulassung durch die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) musste die Firma jedoch einen einheitlichen kommerziellen Preis einführen. Seit dieser notwendigen Preisanpassung in 2016 sind die Patienten nun einer grossen Behandlungsunsicherheit und – Ungerechtigkeit ausgeliefert. Die einzelnen Kassen bewerten unterschiedlich, d.h. einige Kassen übernehmen keine Kosten und diese Patientinnen und Patienten bleiben unbehandelt.

November 2016