

DAS PILOTPROJEKT (SELTENE) STOFFWECHSELKRANKHEITEN

Rare Disease Day 2021

Matthias Gautschi, MD PhD

Präsident SGIEM

Vorsitz Kerngruppe Pilotprojekt mit der kosek

Offenlegung

- Die SGIEM wird gesponsert durch verschiedene pharmazeutische Unternehmen, die im Bereich der seltenen Stoffwechselkrankheiten aktiv sind und entsprechende Produkte vermarkten (<https://inbornerrors.ch/>)
- Wir bezahlen damit unser Sekretariat und Veranstaltungen.
- Wir bestehen trotzdem auf unserer Unabhängigkeit als Experten und Expertinnen in unserem Gebiet – im Interesse aller

Inhalt

- Einleitung
- Das Pilotprojekt
- Was bringt die Zukunft?

Einleitung

Von der Grundsatzfrage zum Leitmotiv



«Was geschieht, wenn Patientinnen und Patienten so wie HPs kompetent sind, aber aufgrund ökonomischer Grenzen des Gesundheitswesens die Rahmenbedingungen für den erfolgreichen Einsatz der Kompetenzen nicht gegeben sind?» (Pfister, 2015)

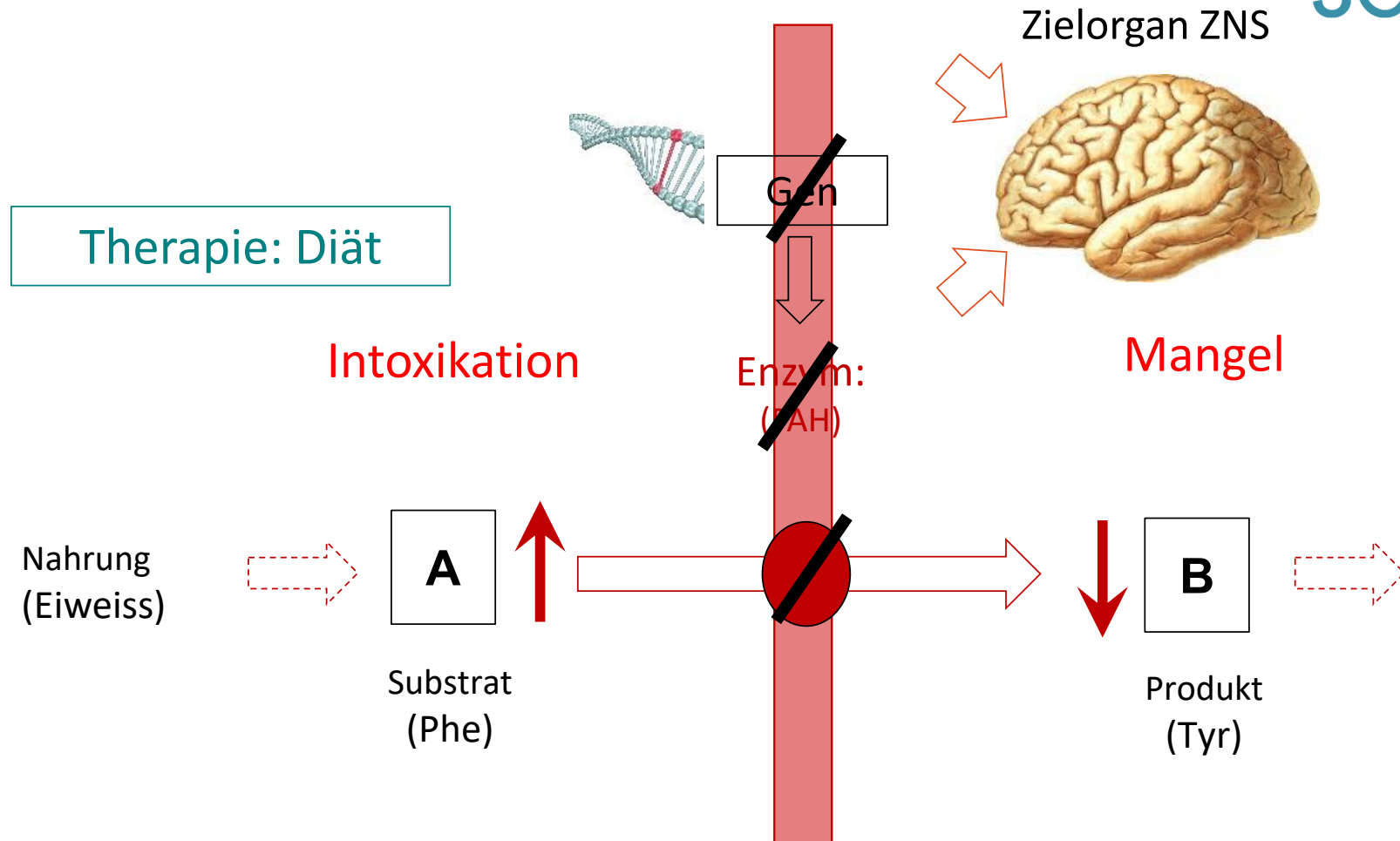
**These: zu erfolgreichen Grundkompetenzen im Allgemeinen,
und zu erfolgreichen Gesundheitskompetenzen im Speziellen,
gehört der**

konstruktive und innovative Umgang mit Grenzen!

Seltene Vielfalt...

- 6-8'000 verschiedene seltene Krankheiten
- davon 70-80% genetisch bedingt
- davon 20-25% eigentliche Stoffwechselkrankheiten (>1'200!)
 - Allesamt selten bis ultra-... selten (<1:50'000; oft $\leq 1:10^6$)
- Setzt Grenzen: begrenzte Ressourcen!
 - Rarität Expertise – niemand kennt alle - viele «Orphans» auch in diesem Sinne
 - Begrenztes Wissen – über viele der Krankheiten, an sich
 - Klinische Forschung – selten Patienten zu rekrutieren
 - Therapien – viel Aufwand für einige Wenige
- nur ~40% durch spezifische Patientenorganisation vertreten!
 (aber alle könnten integriert werden, bei ProRaris, UniRares, MaRaVal...)

Prototyp einer Stoffwechselkrankheit: die PKU



Prototyp einer Stoffwechselkrankheit: die PKU

Therapie: Diät

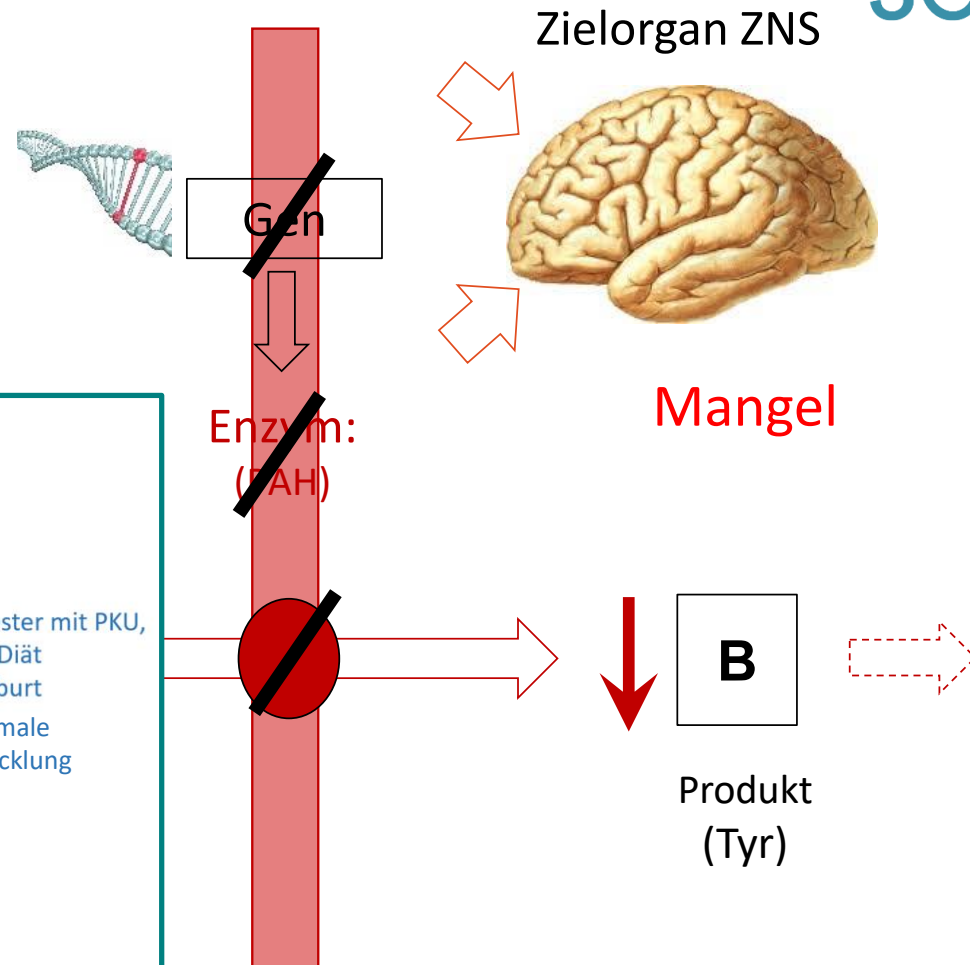
PKU: Diät & Neugeborenen-Screening

Unbehandelter Patient
mit PKU
= schwer behindert



Schwester mit PKU,
unter Diät
ab Geburt
= normale
Entwicklung

in der Schweiz seit 1965
ein eindrücklicher Erfolg!



Stoffwechselkrankheiten



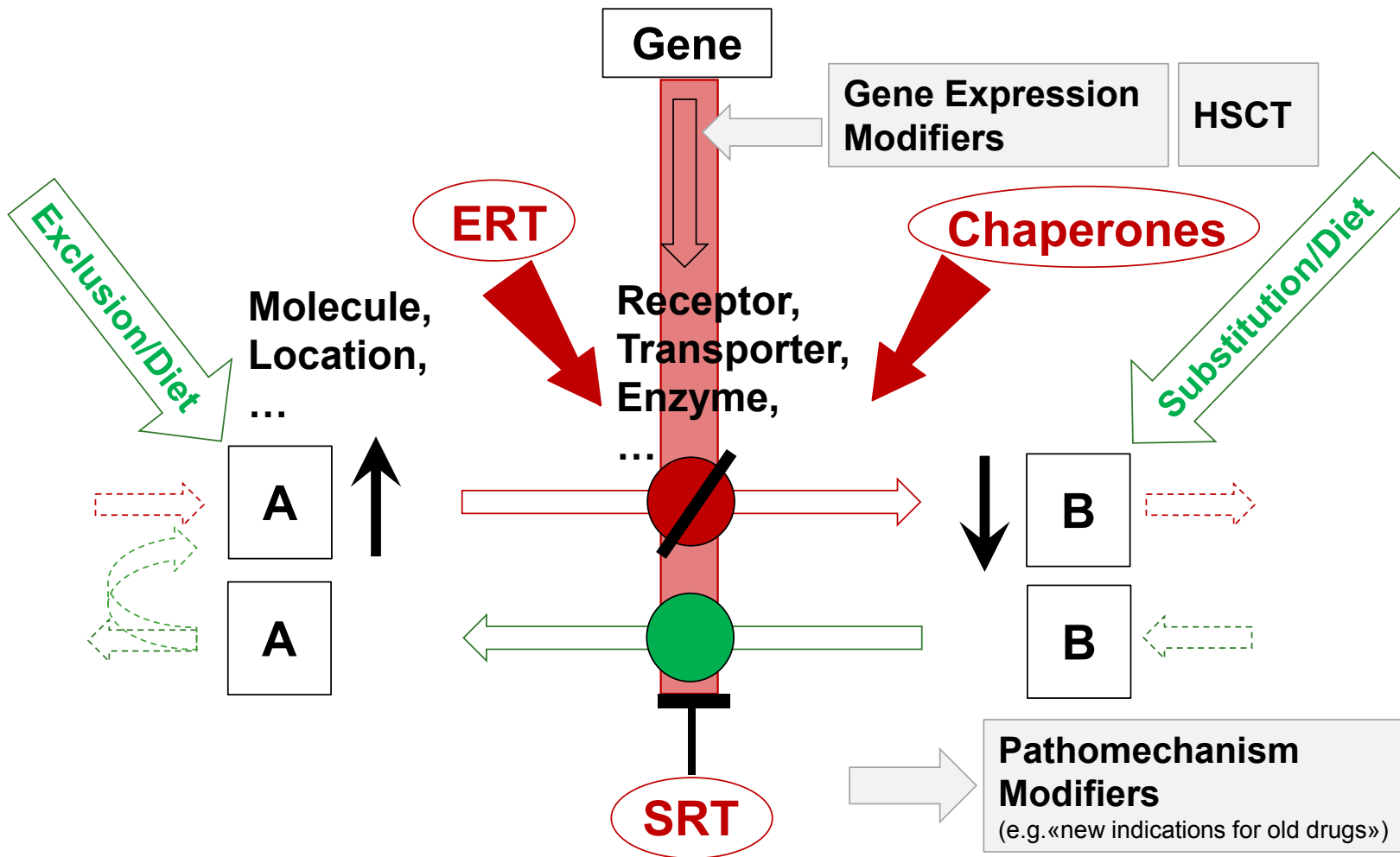
Unser Kerngeschäft: IEM = inborn errors of metabolism

Krankheitsgruppen der **MetabERN** (<https://metab.ern-net.eu/>):



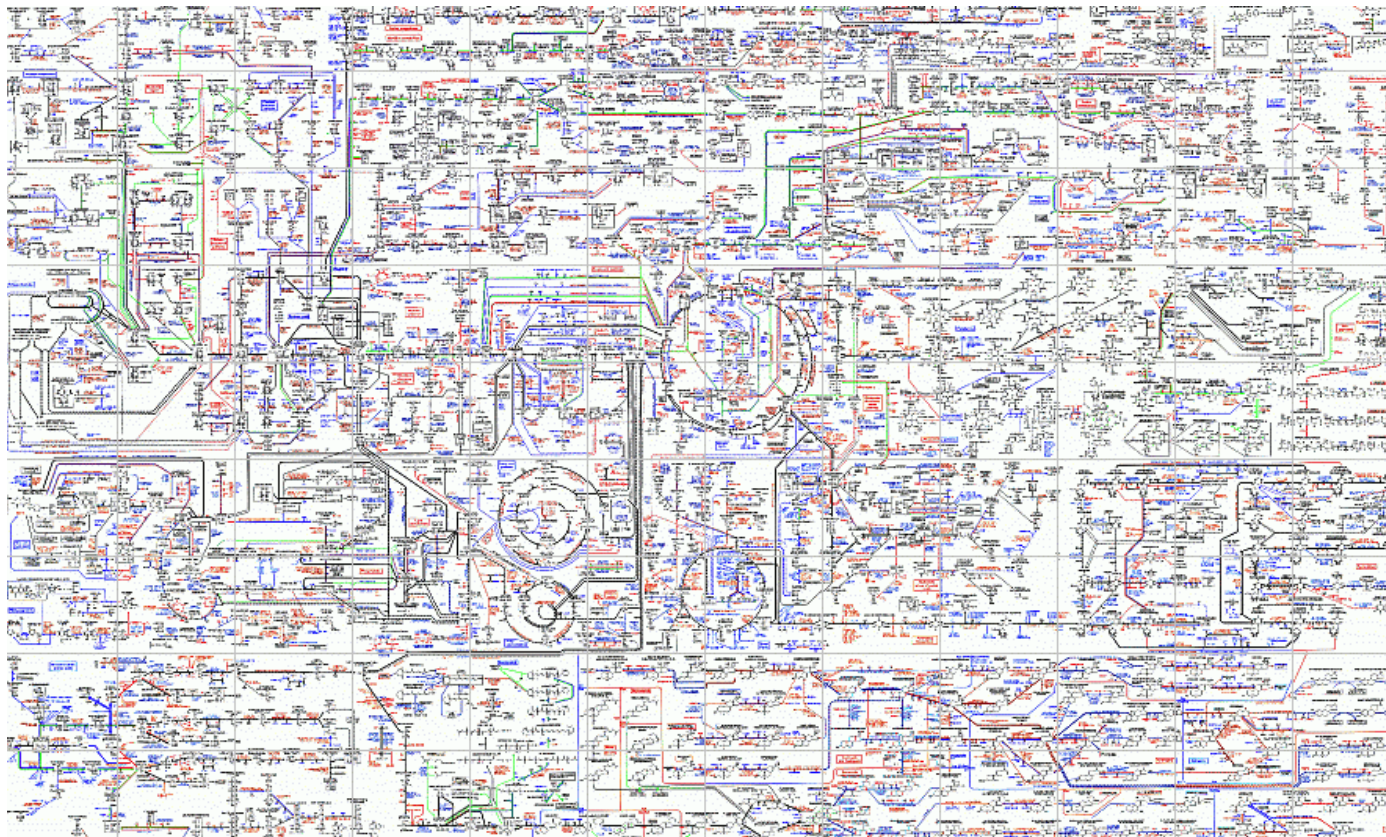
1. **AOA:** Aminoacid and organic acids related disorders
 2. **PM-MD:** Disorders of pyruvate metabolism, Krebs cycle defects, mitochondrial oxidative phosphorylation disorders, disorders of thiamine transport and metabolism
 3. **C-FAO:** Carbohydrate, fatty acid oxidation and ketone bodies disorders
 4. **LSD:** Lysosomal disorders
 5. **PD:** Peroxisomal and lipid related disorders
 6. **CDG:** Congenital disorders of glycosylation; disorders of intracellular trafficking
 7. **NOMS:** Disorders of neuromodulators and other small molecules
- ... sowie: **Porphyrien**, zudem **Bindegewebskrankheiten, Knochendysplasien u.a.**

Grenzen überwinden mit neuen Therapien



IEM = Inborn errors of metabolism – ERT = Enzyme replacement therapy – SRT = Substrate reduction therapy – HSCT = Haematopoietic stem cell transplantation

Spezifische Schwierigkeiten der IEM



Herausforderungen



- **Zunehmende Komplexität** der Abklärungen & Behandlungen – Konzentration («akadem. RZ») versus Dezentralisierung («ortsnahe Versorgung»)
- **Zunehmende Spezialisierung** von Ärztinnen, Laborleuten, Ernährungsberatung, Therapeutinnen (Logopädie, Physiotherapie...) – Wichtigkeit der «**Krankheits-spezifischen symptomatischen Therapie**» - Gefahr der Zersplitterung/Verzettelung der Kräfte/Ressourcen
- sehr **aufwändige Interdisziplinarität**; insbes. in der Erwachsenenmedizin
- Wachsende Schwierigkeiten mit **Finanzierung** – Gefahr von falschen Anreizen
- Verhandlungen immer wieder mit **allen Beteiligten** nötig

Interdisziplinäres (Neuro-)Metabolisches Team



SozD=Sozialdienst, NPSY=(Neuro)Psychologie etc, ERB=Ernährungsberatung

Das Pilotprojekt

Umsetzung des Nationalen Konzeptes SK



Projekt 1: Versorgungsstrukturen, Register, Kodierungssystem



Projekt 2: Kostenübernahme



Projekt 3: Information, Einbindung der PO



Projekt 4: Ausbildung, Forschung



Projekt 5: Internationale Vernetzung

Stationen



Anerkennungsverfahren für RC für IEM



Eröffnung des Anerkennungsprozesses für Referenzzentren

- Stoffwechselkrankheiten (IEM)
- Neuromuskuläre Krankheiten

Einreichfrist für **Institutionellen Fragebogen (Q-I)**
= Kandidaten-Institutionen

Einreichfrist für den **Netzwerk Fragebogen (Q-II)**

Anerkennung von Institutionen als Referenzzentrum durch die kosek



Evaluation

NETZWERK & INSTITUTIONEN

NETZWERK & INSTITUTIONEN

NETZWERK

INSTITUTIONEN

Juli 2020

31. Dez 2020

31. März 2021



RC=Referenzzentrum, IEM=seltene Stoffwechselkrankheiten

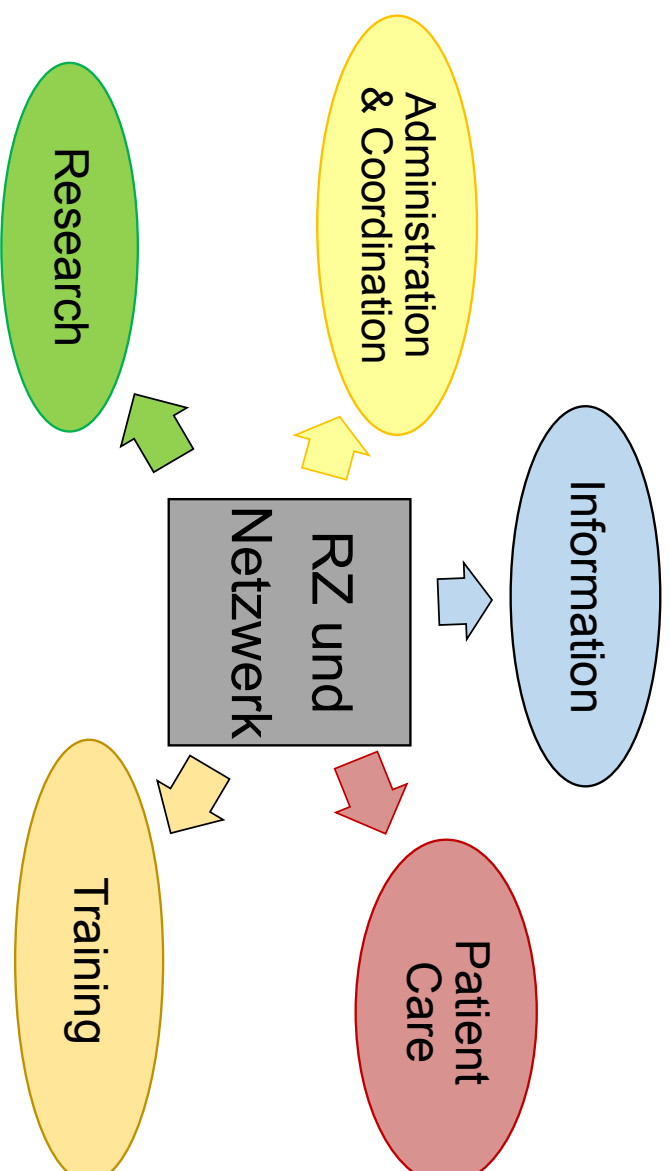
Aufgaben der ERN

- Clinical Patient Management System (CPMS)
- Good Practice GL
- Arbeitsgruppen
- Register
- Uebernahmen von Patienten
- Gemeinsame Forschungsaktivitäten
- Kontinuierliches Monitoring

- Ressourcen?
- Rechtliche Basis?
- Beteiligung (staatliches) Gesundheitssystem?

Das Referenzzentrum (RZ^d/RC^e/CR^f)

- Von Positionspapieren bis zur Umsetzung *im Terrain* der IEM

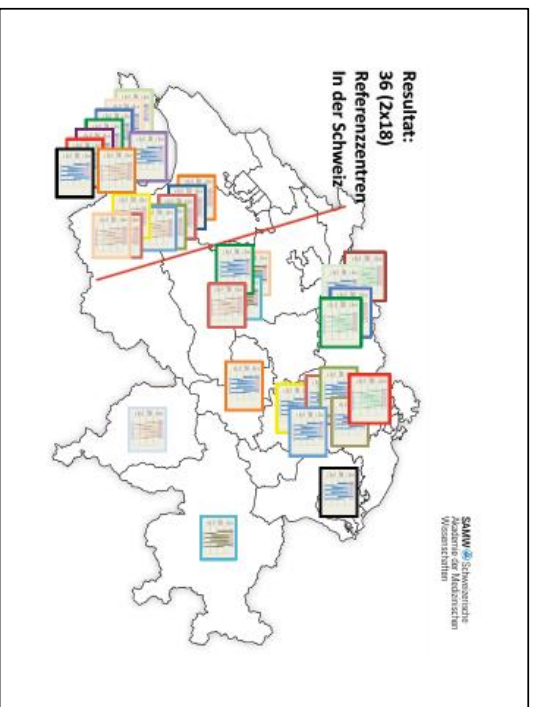


... unsere Ideen dazu!

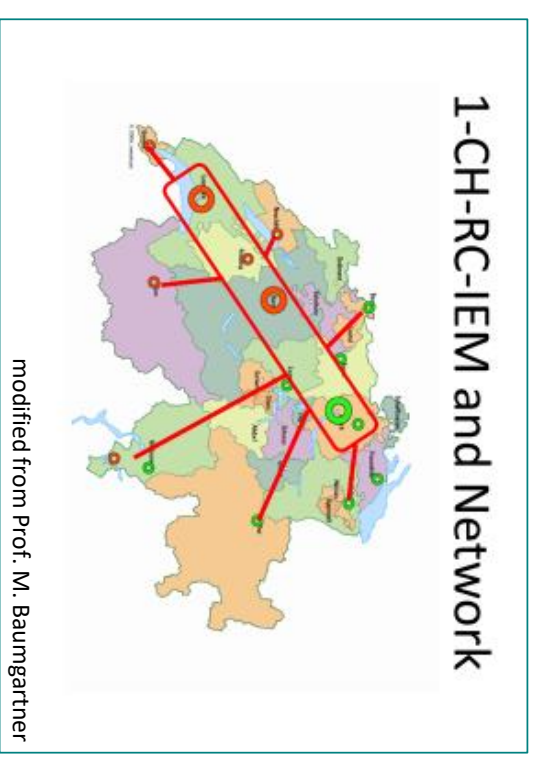
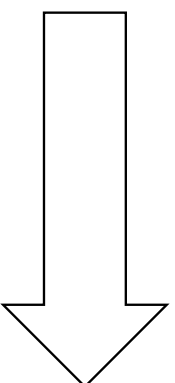
- Quellen:
- ERNs der EU
 - Frankreich
 - Oesterreich
 - ...
 - BAG
 - SAMW

Vision 2016: 1 Zentrum = 3 Standorte

Koordination & Aufteilung der RZ-Arbeiten und -Aktivitäten



Vision : über Grenzen
hinweg-schauen

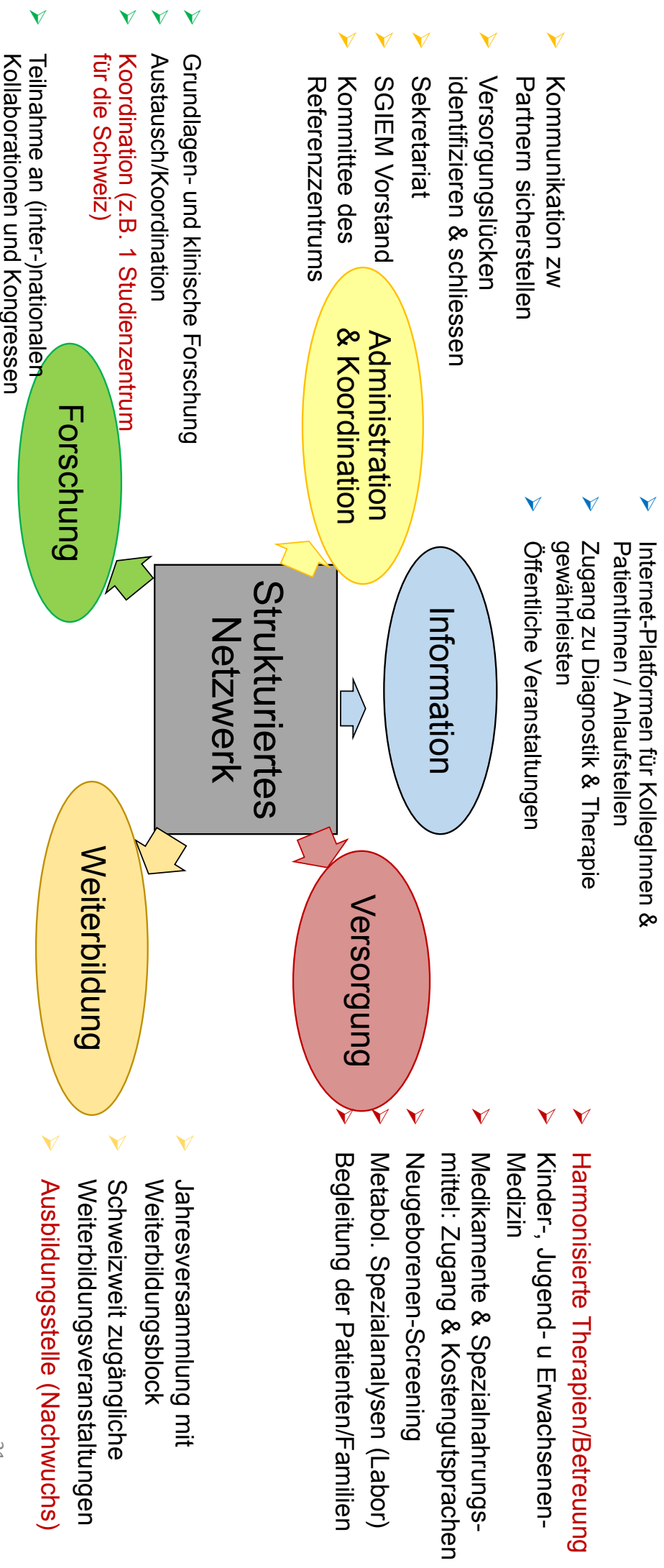


Schweizweit < 15 klinische Vollzeitstellen

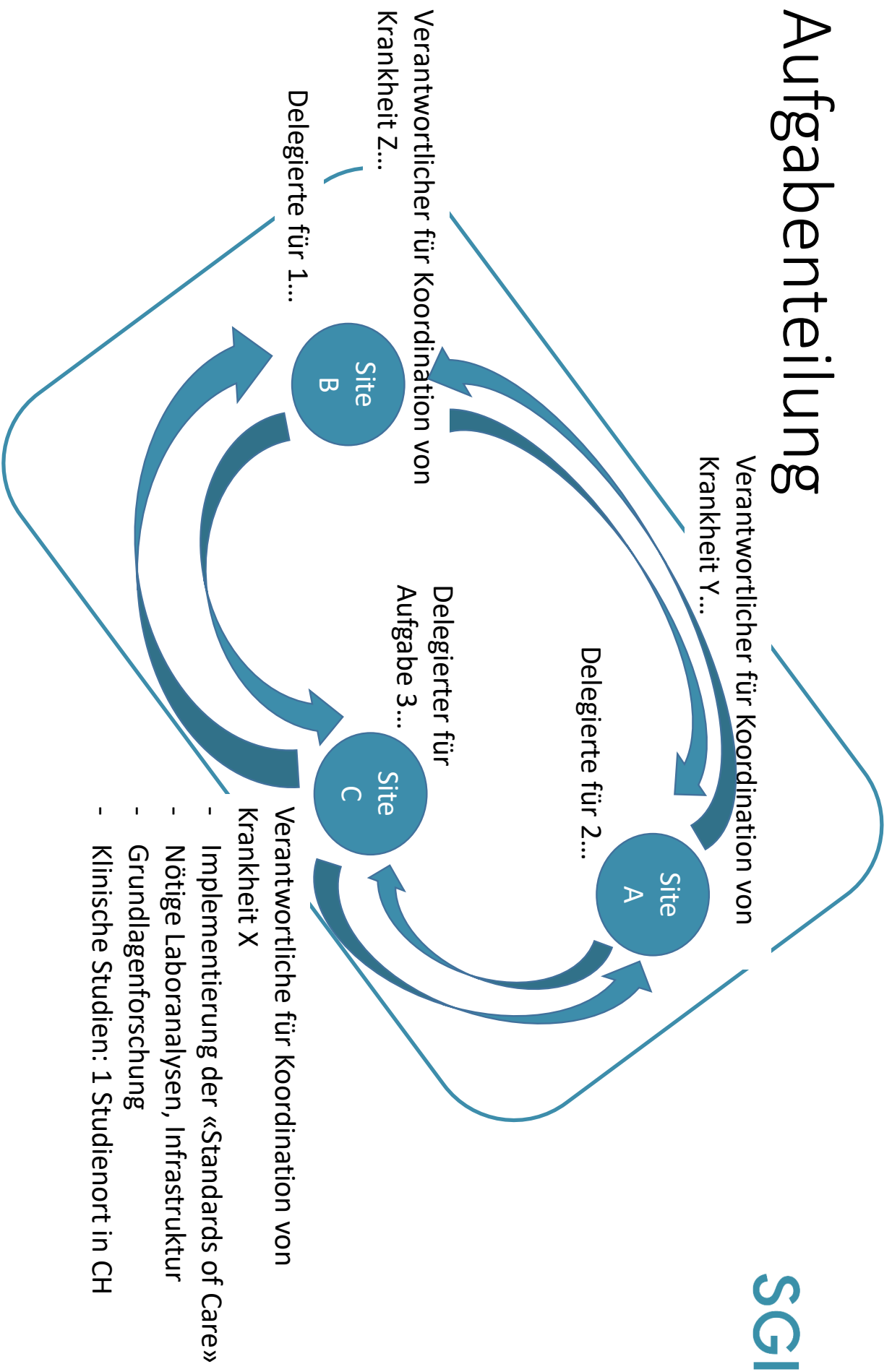
>< kosek anerkennt grundsätzlich Institutionen ...

Aufgaben im Mehrstandorte-RZ

= innerer Kreis des Netzwerkes



Aufgabenteilung



Der nächste Kreis: Ressourcen im Netzwerk

= aktueller Prozess der Netzwerk-Strukturierung

- RZ nicht die einzigen Akteure im Bereich IEM
- Einbezug, Anerkennung und Sichtbarmachen von weiteren Ressourcen, Infrastruktur und Aktivitäten

⇒ **Strukturierung des Netzwerkes:**

Bezeichnung von zwei weiteren Einheiten der Versorgung:

A. **AC=Associated Centre** (Assoziiertes Zentrum, Centre associé)

B. **CF=Care Facility** (Versorgungsstandort, Structure de prise en charge)

A. Definition & Kriterien für ein AC

Einem RZ Standort «assoziiert»

I. Patientenbetreuung:

- Selbständige Betreuung im Rahmen Spezialsprechstunde
- Kompetenz erworben durch spezialisierte Weiterbildung
- Regelmässige Teilnahme an Weiterbildungsveranstaltungen
- Implementierung der «Standards of Care» des RZ
- Notfalldienst, spezialisierte Ernährungsberatung

II. Weiterbildung

- interne Weiterbildung vorhanden

III. Forschung

- Teilnahme/Beitrag zu Forschung des RZ (z.B. klinische Studien)

B. Definition & Kriterien für eine CF

Enge Zusammenarbeit mit einem RZ Standort

I. Patientenbetreuung:

- Regelmässige Konsultation von Stoffwechselfachärztinnen
- Betreuung in mit RZ koordinierter Zusammenarbeit
- Integration im lokalen und regionalen Netzwerk

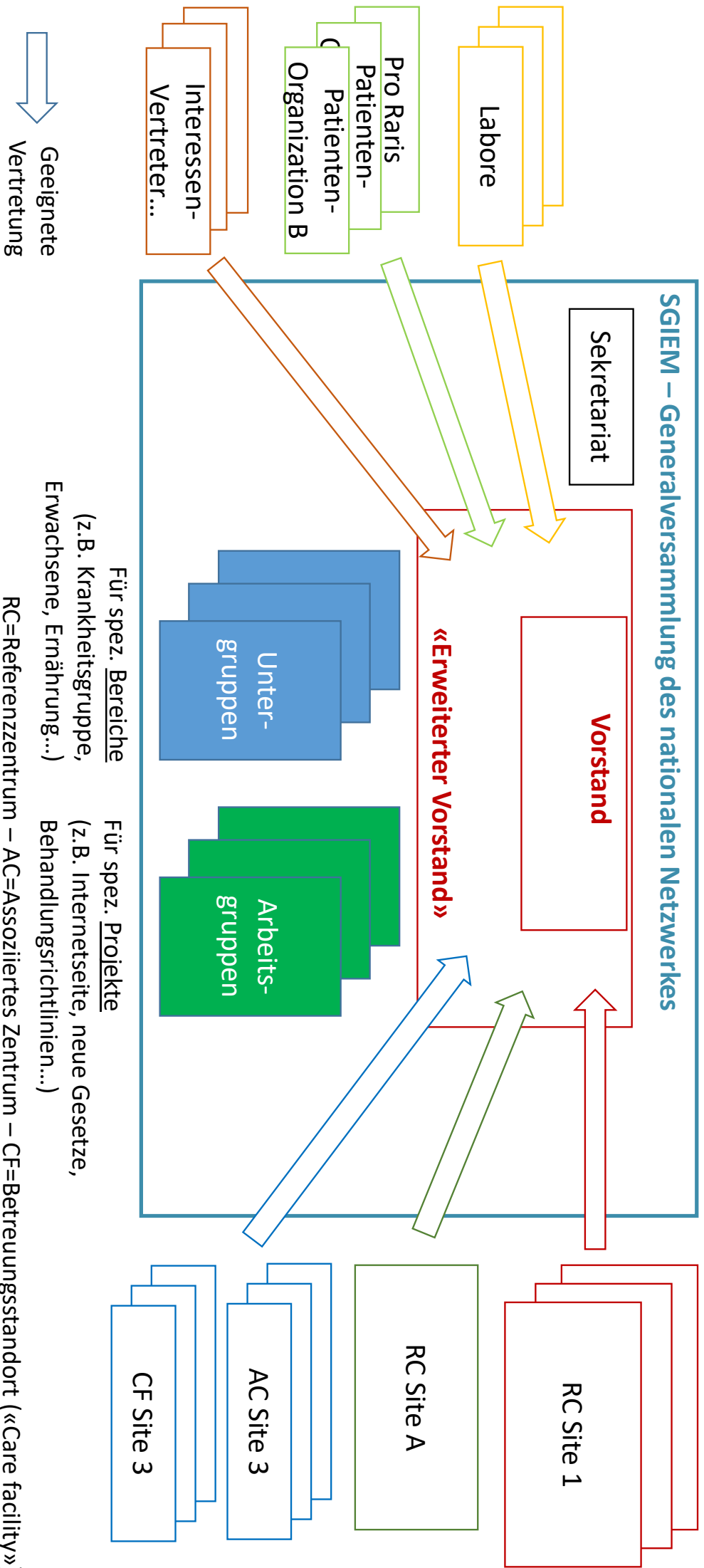
II. Weiterbildung

- Regelmässige Teilnahme an Weiterbildungsveranstaltungen

III. Forschung

- Teilnahme/Beitrag zu Forschung des RZ möglich, kein Kriterium

Das Netzwerk zusammengesetzt



Internetseite: <https://inbornerrors.ch/> 



The screenshot shows the SGIEM website interface. At the top right is the SGIEM logo. Below it is a navigation menu with links for 'Patienten', 'Fachleute', 'Veranstaltungen', 'Sponsoren', 'Über uns', 'Mitglieder', 'Kontakt', and 'de'. A search icon is located at the bottom right of the navigation bar. The main heading is 'STOFFWECHSEL SPRECHSTUNDEN'. Below the heading is a note: 'Bitte achten Sie, dass die erste Konsultation nur auf Zuweisung durch den behandelnden Arzt möglich ist.' There are three horizontal bars with the following text: '+ PÄDIATRISCHE SPRECHSTUNDEN', '+ SPRECHSTUNDEN FÜR ERWACHSENE', and 'Members Login'. At the bottom left, contact information for SGIEM is provided, including the address, phone, fax, and email.

 [Patienten](#) [Fachleute](#) [Veranstaltungen](#) [Sponsoren](#) [Über uns](#) [Mitglieder](#) [Kontakt](#) [de](#) 

STOFFWECHSEL SPRECHSTUNDEN

Bitte achten Sie, dass die erste Konsultation nur auf Zuweisung durch den behandelnden Arzt möglich ist.

- + PÄDIATRISCHE SPRECHSTUNDEN
- + SPRECHSTUNDEN FÜR ERWACHSENE

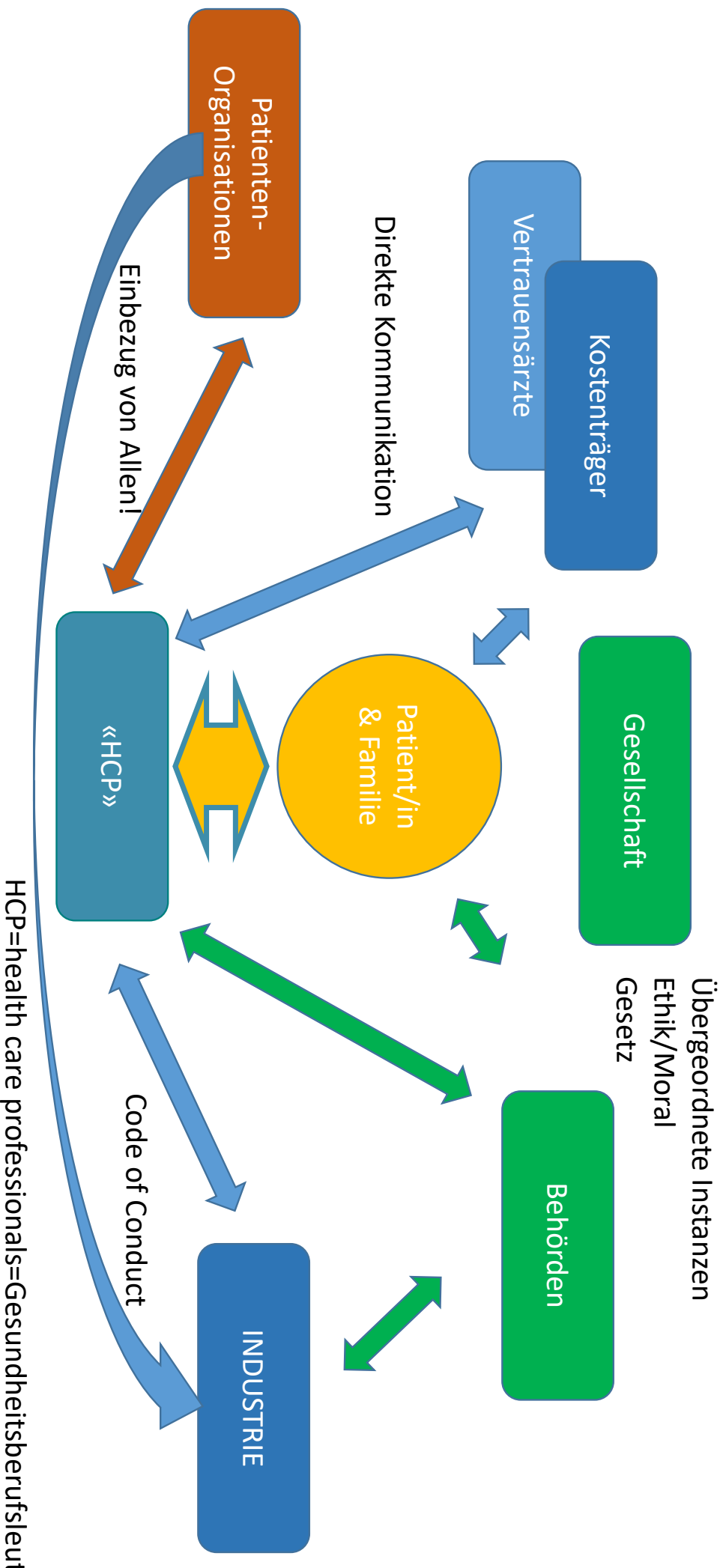
[Members Login](#)

SGIEM
Universitätsklinik für Kinderheilkunde Inselspital
Freiburgstrasse 15
CH-3010 Bern
Email metabolik@insel.ch
Telefon [+41 31 632 2111](tel:+41316322111)
Fax [+41 31 362 8424](tel:+41313628424)

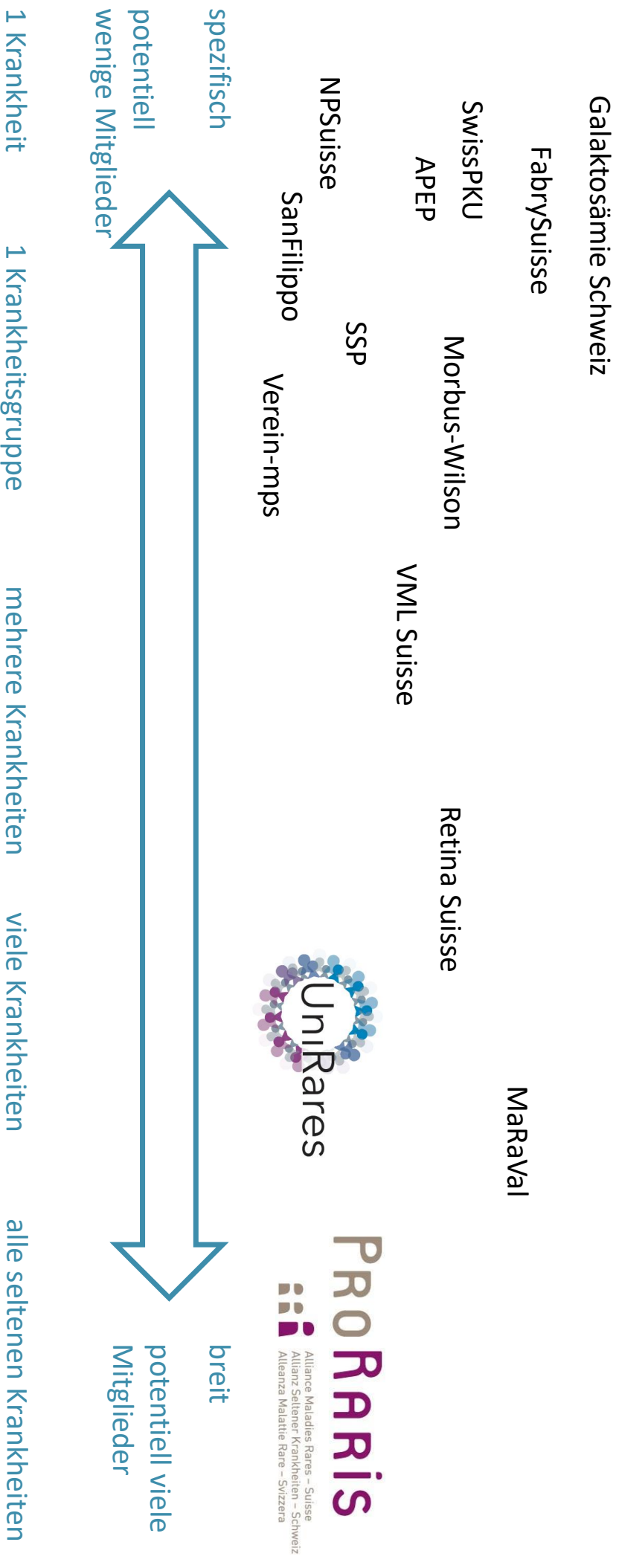


Was bringt die Zukunft?

«Checks and Balances»: Un-/Abhängigkeiten



Zusammenarbeit mit PO



... und praktisch

- Seit letzter GV können Patientenorganisationen Mitglieder der SGIEM werden (Delegierte)
- 1. Workshop mit den Patientenorganisationen am 28. Januar 2021 via Zoom stattgefunden (das nächste Mal hoffentlich in Person)
- Nächste Jahresversammlung der SGIEM am 22. April 2021 – hoffentlich mit Beteiligung einiger von Ihnen...

Danke für die konstruktive Zusammenarbeit!

- (erweiterte) Kerngruppe des Pilotprojektes:
 - Diana Ballhausen, Matthias Baumgartner, Emanuel Christ, Thomas Hundsberger, Ilse Kern, Jean-Marc Nuoffer, Marianne Rohrbach, Gabor Szinnai, Christel Tran
- Kosek Geschäftsstelle:
 - Agnes Niehaus, Christine Guckert
- Patientenorganisationen, kosek...



Besten Dank für Ihre Aufmerksamkeit

Zeit für Fragen und Diskussion!

matthias.gautschi@insel.ch