

Zu Gast in Zürich am Tag der Seltenen Krankheiten

Um allen Interessierten die Möglichkeit zu geben, am Tag der Seltenen Krankheiten teilzunehmen, hat sich ProRaris entschieden, den Anlass 2022 nochmals virtuell durchzuführen, diesmal in Zusammenarbeit mit der Universität Zürich. 120 Personen meldeten sich für die Veranstaltung am 5. März an, verfolgten die Referate von Fachpersonen und Betroffenen im Live-Stream und beteiligten sich rege an den Fragerunden.

In diesem Jahr war nicht nur die Organisation dieses simultanübersetzten online-Anlasses zum Tag der Seltenen Krankheiten eine Herausforderung, sondern auch die Finanzierung. Das BAG hat in diesem Jahr seine bis anhin treue Unterstützung nicht geleistet. Dank unseren Sponsoren konnten wir den Anlass aber dennoch durchführen... Lassen Sie uns über den Event berichten:

Zum letzten Mal begrüusste die langjährige ProRaris-Präsidentin Anne-Françoise Auberson die Teilnehmenden vor den Bildschirmen. Sie nutzte die Gelegenheit, den vielen Ehrenamtlichen zu danken, die sich für Verbesserungen im Bereich der Seltenen Krankheiten einsetzen. Im Namen der Universität Zürich als Gastgeberin hiess auch Prof. Dr. Elisabeth Stark, Vize-Präsidentin Forschung, das Publikum zu Hause willkommen. Sie betonte, dass die seltenen Krankheiten immer noch zu wenig Aufmerksamkeit erhielten und dass in der Schweiz die Forschung dazu ausgebaut werden müsse, weil diese es erlaube, komplexe Sachverhalte und damit den menschlichen Körper generell besser zu verstehen. Die Universität Zürich setze darum bewusst seit einigen Jahren einen Forschungsakzent im Bereich seltene Krankheiten und habe hierfür nun das Programm ITINERARE gestartet.

Den Blick verschieben von den Kosten hin zum Nutzen

Wie das Leben von Betroffenen sich verändert, wenn plötzlich ein Medikament verfügbar ist, das nicht nur die Symptome bekämpft, sondern die Ursachen, zeigte ProRaris-Vorstandsmitglied Stephan Sieber am eigenen Beispiel. Oft ziehen sich die Genehmigungen für die neue Therapie und das Ringen um die Frage der Kostenübernahme seitens der Krankenkassen in die Länge. Mit seinem persönlichen Bericht liess er das Publikum miterleben, wie zermürend dieser Prozess für ihn und die anderen Patientinnen und Patienten mit Cystischer Fibrose war und wie sie es erlebten, als das Medikament dann doch endlich verfügbar war. Unter dem Stichwort „[meet cf](#)“ finden Interessierte Videotagebücher von Betroffenen, welche ihr Leben mit der neuen Therapie dokumentieren. Dass neuartige Medikamente auch für die Gesellschaft von grossem Nutzen sind, erklärte Dr. Renato Mattli vom Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie der Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften (ZHAW). Er präsentierte die Resultate einer Studie über die gesellschaftlichen Kosten der Cystischen Fibrose in der Schweiz. Die Studie deckt die nicht medizinischen Kosten ab wie Fahrzeiten und Produktionsverluste durch Absentismus und Präsentismus sowie die Kosten, die durch den Verlust von Lebensjahren und Lebensqualität entstehen. Die Resultate lassen aufhorchen. Die Autoren kamen mit ihren Berechnungen auf rund CHF 1,5 Millionen direkte nicht-medizinische Kosten und auf CHF 13,5 Millionen an gesamten Kosten für Produktionsverluste für erwachsene Personen mit CF in der Schweiz pro Jahr. Die Autoren der Studie gehen aufgrund der klinischen Merkmale der Teilnehmenden jedoch davon aus, dass die Lage unterschätzt wird.

Um das Bild zu komplettieren, müssen zudem noch die direkten medizinischen Kosten hinzurechnet werden. Dies soll nun in einem weiteren Schritt erfolgen. Er hofft, dass Studien wie die seine künftig bei Kostenübernahmediskussionen miteinbezogen werden.

Forschung für seltene Krankheiten mit Mehrwert

Zwei weitere Vorstandsmitglieder von ProRaris, Dr. Olivier Menzel und Prof. em. Sandro Rusconi, gaben im Anschluss Einblick in die Welt der Forschung. Olivier Menzel engagiert sich für die BLACKSWAN Foundation, die gegründet wurde, um die Forschung zu seltenen Krankheiten zu fördern. Ziel ist es, die Entwicklung von bezahlbaren Medikamenten zu unterstützen. Die Patientinnen und Patienten sind dabei als einer der Forschungspartner von Anfang an in die Projekte involviert. Dass die Forschung rund um die seltenen Krankheiten auch für andere Erkrankungen wichtige Effekte hat und sich auch deshalb lohnt, erklärte Sandro Rusconi anhand von Beispielen in den Bereichen Krebs, Herz-Kreislauf, nicht vererbte Krankheiten und Impfstoffe. Welche ethischen, rechtlichen und sozialen Fragen es bei innovativen Therapien zu beachten gilt, erläuterte am Nachmittag Prof. Dr. med. Dr. phil. Nikola Biller-Andorno, Direktion Institut für Biomedizinische Ethik und Medizingeschichte (IBME) der Universität Zürich. Sie stellte dabei unter anderem die Datenbank [DIPEx](#) vor, welche individuelle Patientenerfahrungen, gerade auch von Menschen mit seltenen Krankheiten, sammelt.

Betroffener berichtet von seinem langen Weg bis zur Diagnose

ProRaris liegt es am Herzen, dass der Tag der Seltenen Krankheiten immer auch eine Plattform für die Geschichten und Erlebnisse der Betroffenen ist. In diesem Jahr hat Hansruedi Silberschmidt zwei Kapitel aus seinem Buch [„Husten verboten“](#) vorgelesen. Erst seit 25 Jahren kennt er die Ursache der Symptome, an denen er seit Kindesbeinen leidet. Seine Schilderungen von Begegnungen mit Ärzten bis hin zu demjenigen, der ihm endlich richtig zuhörte und nachforschte, gingen unter die Haut und belegen, welchen riesigen Unterschied es macht, ob man die Diagnose kennt oder nicht.

Informationen zu den Arbeiten im Rahmen des Nationalen Konzepts

Der Nachmittag stand ganz im Zeichen des Nationalen Konzepts seltene Krankheiten und der sich im Auf- und Ausbau befindenden Zentren für seltene Krankheiten und der krankheitsspezifischen Referenznetzwerke. Es informierten Sandra Schneider, stellvertretende Leiterin Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung des Bundesamts für Gesundheit, und Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident der kosek, zum Stand der Arbeiten auf nationaler Ebene. Wie diese am Zentrum für Seltene Krankheiten in Zürich voranschreiten und ausgestaltet sind, erklärten Dr. med. Corinne Rügger, Koordinatorin Zentrum Seltene Krankheiten, UniversitätsSpital Zürich, Eva Kauder, Mitarbeiterin Helpline Seltene Krankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich, und Dr. med. Micha Gundelfinger, in Zürich zuständig für die Sprechstunde für Patientinnen und Patienten ohne Diagnose. Im Anschluss stellten Prof. Dr. med. Hans Heinrich Jung, Leitender Arzt an der Klinik für Neurologie, UniversitätsSpital Zürich, das Referenzzentrum für Neuromuskuläre Krankheiten, und Prof. Dr. med. et phil. nat. Marianne Rohrbach, Leitende Ärztin, Leiterin klinischer Bereich Stoffwechselkrankheiten des Universitäts-Kinderspitals Zürich, dasjenige für angeborene Stoffwechselkrankheiten vor.

Gut Ding will manchmal Weile haben

Die Schlussworte richtete dieses Jahr Dr. Alfred Wiesbauer, Co-Vizepräsident ProRaris und selbst Vater einer Tochter mit einer seltenen Krankheit, an die Teilnehmenden. Im Namen von ProRaris bat er die Betroffenen und ihre Angehörigen um Geduld, auch wenn dies manchmal schwerfalle. Man könne die bestehenden Probleme nicht immer sofort lösen. Es habe sich aber gezeigt, dass immer wieder und immer öfter Lösungen gefunden werden könnten. Allerdings brauche die Patientenorganisation hierfür die entsprechenden respektive mehr Mittel. Die Geschäftsführerin von ProRaris, Dr. Jacqueline de Sá, welche durch die Tagung führte, schloss sich diesem Votum an und bedankte sich bei allen Teilnehmenden der Tagung und bei denjenigen, die immer wieder dazu beitragen, dass Lösungen gefunden werden können. Ausgewählte Videos der Tagung sowie sämtliche Präsentationen finden Interessierte bei den [Tagungsunterlagen](#).

Wir bedanken uns bei allen Teilnehmenden und freuen uns über die vielen positiven Rückmeldungen. Im nächsten Jahr sehen wir uns hoffentlich wieder in Präsenz!