

Schnellere Diagnosen und bessere Versorgung dank Vernetzung

In der Schweiz leidet über eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit. Die Betroffenen sind schweizweit verteilt, häufig isoliert und warten oft lange auf eine Diagnose. Bei vielen erfolgt die Versorgung im kleinen Kreis und Behandlungserfolge werden unter Fachpersonen nur punktuell ausgetauscht. Das soll sich künftig ändern.

Text: Jacqueline de Sá, Nicole Fivaz

Es sind einzelne Fälle pro Krankheit, aber in der Summe sind seltene Krankheiten zahlreich. Weltweit sind bis zu 8000 davon bekannt. Die Symptome sind unterschiedlich, die Herausforderungen der Betroffenen aber ähnlich und fangen bereits bei der Diagnose an. Oft warten Patientinnen, Patienten und ihre Familien Monate oder Jahre darauf, die Ursache der Beschwerden zu kennen, gerade bei unspezifischen Anzeichen. Auch danach sind Therapien kaum vorhanden

punkts seltene Krankheiten der Universität Zürich, Prof. Janine Reichenbach, und die Direktorin des Bundesamts für Gesundheit, Anne Lévy. Letztere fand es bemerkenswert, dass ProRaris als Vertreterin der betroffenen Patienten und

Patientinnen direkt an den präsentierten Erfolgen beteiligt ist. Die enge Einbindung der Betroffenen trägt ihres Erachtens dazu bei, dass die erarbeiteten Lösungen langfristig auch wirklich praxistauglich sind.

“

Oft kommt die Diagnose so spät, dass die Schäden bereits irreversibel sind.

”

und die Verläufe meist chronisch, fortschreitend und sogar lebensbedrohend. Oft kommt die Diagnose so spät, dass die Schäden bereits irreversibel sind. Am Tag der seltenen Krankheiten 2021, der situationsbedingt am 6. März virtuell stattfand, verfolgten rund 160 Personen, darunter Betroffene, Angehörige aber auch Fachpersonen und Vertreterinnen und Vertreter der Industrie, gespannt die Vorträge und nahmen teil an den angeregten Fragerunden. Referentinnen waren beispielsweise die Leiterin des neuen interdisziplinären Forschungsschwer-



Dr. med. Therese Stutz, Betroffene einer seltenen Krankheit und Vizepräsidentin von ProRaris, im Aufnahmestudio für die Veranstaltung 2021.

Netzwerkanlass von ProRaris

Viele Menschen mit einer seltenen Krankheit sind isoliert, da es nur vereinzelt spezifische Organisationen gibt. Um ihnen Gehör zu verschaffen, wurde 2010 der gemeinnützige Verein ProRaris gegründet. Die Allianz zählt heute mehr als 160 Mitglieder und vereinigt rund 60 Patientenorganisationen. Sie vertritt deren Anliegen gegenüber Behörden und der Öffentlichkeit. Der Vorstand besteht aus Betroffenen, Angehörigen und Fachpersonen. ProRaris engagiert sich aktiv bei diversen Projekten im Bereich seltene Krankheiten und stellt sicher, dass sie im Sinne der Betroffenen umgesetzt werden.

Jedes Jahr organisiert ProRaris den «Tag der seltenen Krankheiten». Der Anlass ist öffentlich und eine Plattform für Betroffene, ihre Familien und Fachleute. Er dient auch dazu, Erfolge sichtbar zu machen.

www.prorararis.ch

Betroffene sollten mitreden

Patientenorganisationen können bei Netzwerken eine wichtige Rolle spielen und auch die Vernetzung der Patienten über Online-Plattformen kann für Kliniker interessant sein, denn dann werden die Fälle sichtbar. Dr. Matthias Gautschi, der das Referenznetzwerk Stoffwechselerkrankungen vorstellte, ist überzeugt, dass sich die Fallschilderung im Internet entwickeln wird und für die Betroffenen, aber auch für Fachpersonen, von Nutzen ist.

Deshalb lautet der Appell der Vizepräsidentin Dr. Therese Stutz: «Ich bin als Betroffene seit vielen Jahren aus Überzeugung aktiv als organisierte Patientin und behinderte Person. Organisierte und aktive Patientinnen und Patienten sind mehr und mehr gefragt. Wer kann,



Die Erfahrungen der Pflegefachpersonen sind für die Weiterentwicklung von Behandlungen und Therapien von grossem Wert.



möge sich aktivieren und organisieren. Diejenigen, die mitreden und mitbestimmen wollen, sind unter uns noch zu häufig in der Minderheit. Wenn wir unsere Erfahrungen und unser Wissen teilen, gewinnen wir Selbstsicherheit und können den eigenen Krankheitsverlauf beeinflussen.»

Zentren für seltene Krankheiten

Um die Situation der Betroffenen zu verbessern, werden derzeit spezielle Zentren für die Diagnose und solche für die Behandlung von Krankheiten sowie ein Register für seltene Krankheiten aufgebaut. Die Referenten der nationalen Koordination seltene Krankheiten, kurz KOSEK, und die Referentinnen des Registers berichteten über wichtige Meilensteine. Im Juni 2020 wurden in der Schweiz die ersten sechs Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) anerkannt. 2021 werden weitere dazukommen, damit alle Sprachregionen abge-

deckt sind. An die ZSK wenden sich Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit, die noch keine Diagnose erhalten haben. Dort wird in interdisziplinären Teams die Ursache der Krankheit eruiert. Sobald eine Diagnose vorliegt, werden Betroffene an Referenzzentren für ihre Krankheit verwiesen, welche als Netzwerk organisiert sind.

Das Register für seltene Krankheiten wird dabei helfen, Betroffene und deren Ärztinnen und Ärzte zu vernetzen und Studien voranzutreiben. Wie wichtig solche sind, zeigt eindrücklich das an der Tagung gezeigte Video des Vizepräsidenten von ProRaris Dr. med. dent. Alfred Wiesbauer: «Dank der Teilnahme an der klinischen Studie ist die Lebenslust unserer Tochter Sophie zurückgekommen und sie konnte viele wertvolle Kontakte mit Betroffenen aus ganz Europa knüpfen.»

Betreuung im Netzwerk

Künftig werden die einzelnen Krankheiten in spezialisierten Referenzzentren behandelt. Diese funktionieren als Netzwerke, um Kompetenzen und Wissen zu teilen, aber auch um gemeinsam die bestmögliche Betreuung der Patientinnen und Patienten festzulegen. Es sind Spezialisten verschiedenster Disziplinen der ganzen Schweiz eingebunden, welche stets die Bedürfnisse und Anliegen der Betroffenen in den Mittelpunkt stellen. Im Verlauf dieses Jahres sollen die ersten zwei Referenznetzwerke – eines für Stoffwechselkrankheiten und eines für neuromuskuläre Krankheiten – den Anerkennungsprozess durchlaufen. 2022 wird der Prozess für weitere Krankheitsbilder eröffnet. Die Arbeit im Netzwerk ist hoch effizient und stellt den Zugang zu nationalen und internationalen Kompetenzen für seltene Krankheiten sicher, denn im Bereich seltene Krankheit ist die internationale Vernetzung der wenigen Spezialisten unabdingbar. Es wird jedoch noch einiges an Zeit und viele engagierte Fachpersonen brauchen, um diese Netzwerke aufzubauen und zu etablieren.

Erfahrung der Pflege gefragt

Angehts von seltenen Krankheiten vergessen Ärztinnen und Patienten manchmal, dass eine solche Krankheit nach der Diagnose nicht nur eine Angelegenheit von Medizinerinnen und Mediziner ist. Pflegefachpersonen, para-

medizinisches Personal, administrativ Unterstützende und häufig Angehörige leisten unschätzbare Dienste. Die Verantwortlichen der beiden Referenznetzwerke ermunterten darum Expertinnen und Experten und insbesondere Pflegefachpersonen, sich zu melden und ihre Erfahrungen einzubringen. «Die Erfahrungen der Pflegefachpersonen – gerade auch derjenigen, die Patientinnen und Patienten zuhause betreuen – sind für die Weiterentwicklung von Behandlungen und Therapien von grossem Wert», betonte Martin Knoblauch, verantwortlich für das künftige Referenzzentrum für neuromuskuläre Krankheiten. Dafür sind insbesondere Leute aus dem ambulanten Pflegebereich gesucht, die bereit sind, sich in einer Gruppe «Pflege» mit ihren Kompetenzen einzubringen und im Netzwerk mitzuarbeiten. Interessierte Fachpersonen können sich bei der Muskelgesellschaft melden.

Autorinnen

Jacqueline de Sá Dr., Geschäftsführerin ProRaris

Nicole Fivaz Kreative Kommunikation & Coaching, www.kommunikation-coaching.ch