

Internationale Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz  
06. März 2021



# Ein Schweizer Register für Menschen mit seltenen Krankheiten und deren Ärzte

Prof. Dr. med. Claudia Kuehni, [claudia.kuehni@ispm.unibe.ch](mailto:claudia.kuehni@ispm.unibe.ch)

PD Dr. phil. nat. Michaela Fux, [michaela.fux@ispm.unibe.ch](mailto:michaela.fux@ispm.unibe.ch)

Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern

**u<sup>b</sup>**

---

**UNIVERSITÄT  
BERN**

# Situation weltweit und in der Schweiz

Definition:

**< 1 in  
2000**

**~7000**

Krankheiten  
sind als selten  
klassifiziert



**1 in 12**

Leidet unter einer  
seltenen Krankheit



**>500 000**

Menschen in der  
Schweiz haben eine  
seltene Krankheiten



**Nur 5%**

Der seltenen  
Krankheiten können  
effizient behandelt  
werden



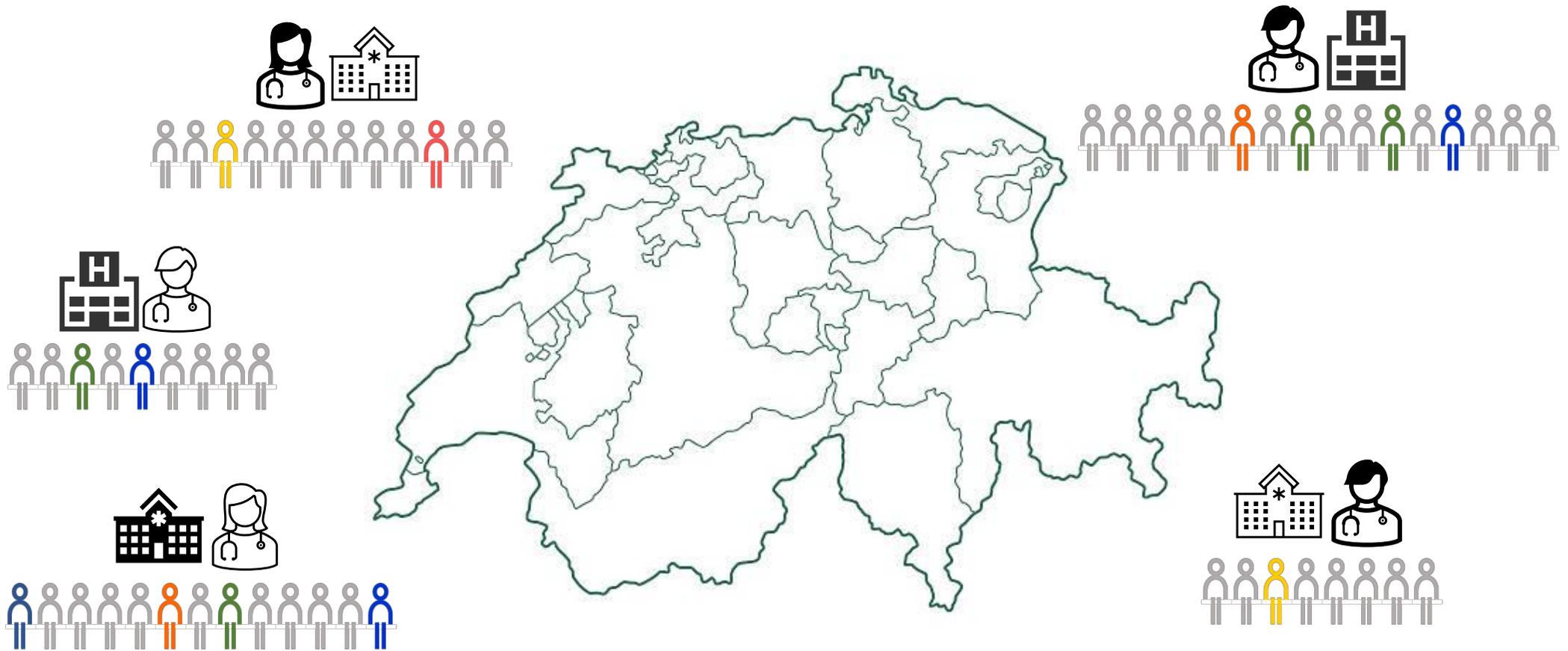
**~80%**

Der seltenen  
Krankheiten sind  
genetisch bedingt

**6000**

Menschen erkranken  
jedes Jahr neu

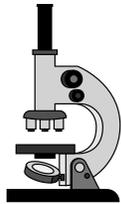
# Menschen mit seltenen Krankheiten sind isoliert



Heterogene Datenablage führt zu weitreichenden Konsequenzen

# Konsequenzen der heterogenen Datenablage

**Forschung** ist  
verzerrt



**Diagnostische  
Verzögerung**

→ irreversible Schäden

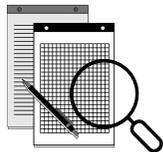


Die **medizinische Versorgung** ist  
unzureichend

Das **Wissen** ist spärlich



Betroffene sind für  
**klinische Studien**  
schwer zu  
identifizieren



Familien vermissen

**Beratung**  
und **Unterstützung**



Keine effektiven  
**Behandlungen**



Krankheiten sind für  
politische  
Entscheidungsträger  
**unsichtbar**



# Homogene Datenablage im Schweizer Register für seltene Krankheiten



# Unsere Ziele:



## Vernetzung und Wissensaustausch

**Medizinische Versorgung** verbessern  
**Wissen** erweitern



**Diagnostik** präziser



**Betroffene** können **sich organisieren**  
und finden  
**Beratung**



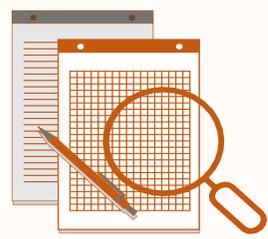
**Sichtbarkeit**

für politische  
Entscheidungsträger



## Forschung

**Klinische Studien**  
finden Teilnehmer



**Therapien** neu entwickeln



**Daten und Resultate**  
zugänglich machen



# Unser Team



**Prof. Claudia Kuehni**



**Michaela Fux, PD PhD**



**Prof. Matthias Baumgartner**



**Adrian Spörri, PhD, MPH**

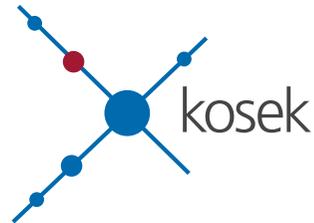


**Anne Tschertter, PD PhD**

## Weitere Organe

- Steuerungsgruppe
- Wissenschaftlicher Beirat
- Register-Beirat
- Klinische Experten
- Arbeitsgruppen

# Unser Netzwerk



Nationale Koordination für seltene Krankheiten



- Zentren für seltene Krankheiten
- Referenzzentren
- Kliniken und Praxen



- Weitere Stakeholder
- Krankheitsspezifische Register
  - Medizinische Fachgesellschaften
  - weitere

## PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
 Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
 Alleanza Malattie Rare – Svizzera



- weitere



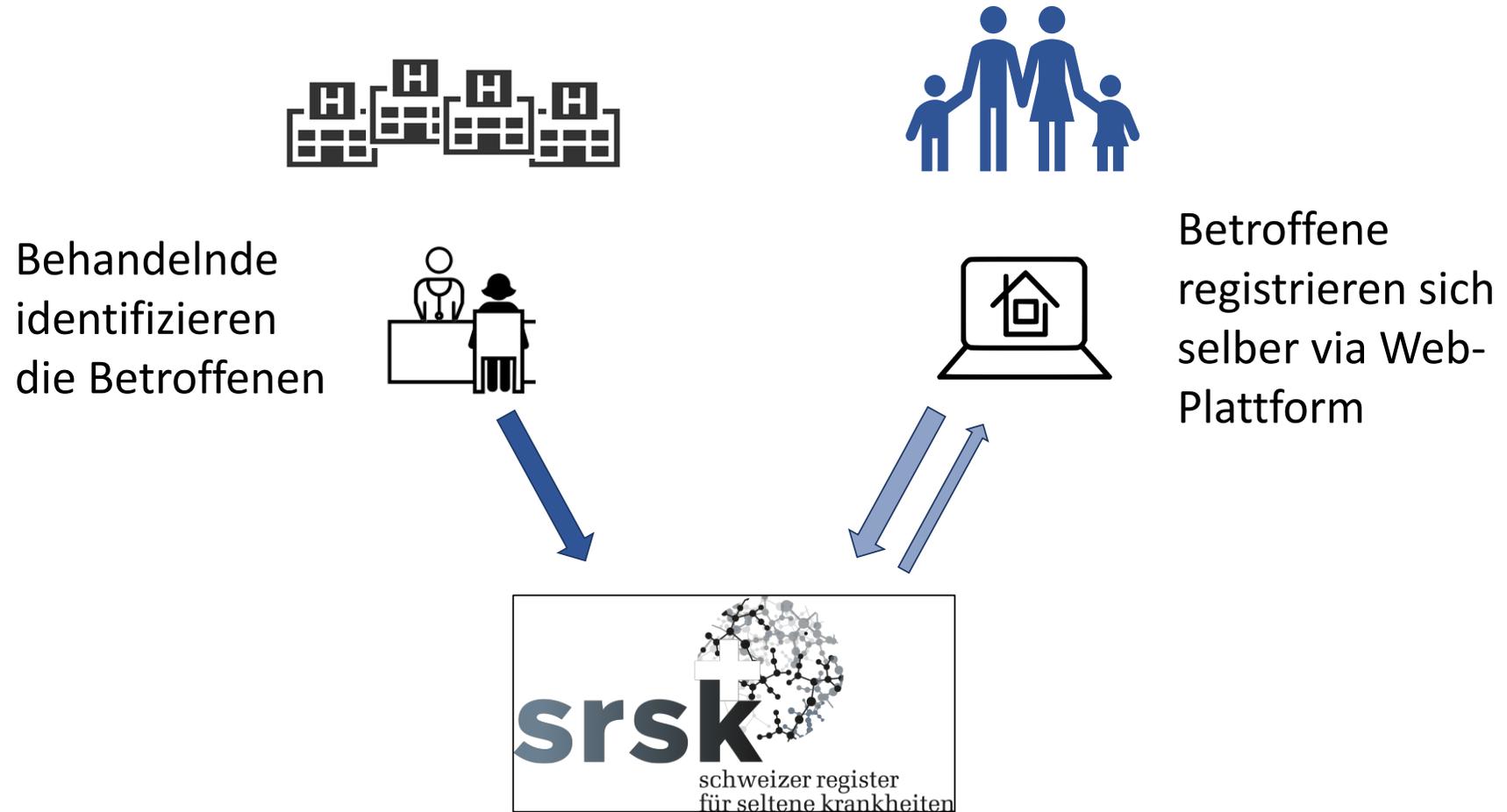
Schweizerische Eidgenossenschaft  
 Confédération suisse  
 Confederazione Svizzera  
 Confederaziun svizra

- Bundesamt für Gesundheit
- Bundesamt für Statistik
- weitere

# Wo stehen wir

- |           |  |
|-----------|--|
| 2013      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Erste Schritte</li></ul>   |
| 2014      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Bundesrat verabschiedet ein Nationales Konzept für Seltene Krankheiten</li></ul>   |
| 2015-2017 | <ul style="list-style-type: none"><li>• Konzept für SRSK</li><li>• Breite Vernehmlassung</li></ul>   |
| 2017      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Kosek übernimmt Trägerschaft</li></ul>   |
| 2018      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Ethikbewilligung</li></ul>   |
| 2017-2020 | <ul style="list-style-type: none"><li>• Diverse Drittmittelanträge</li><li>• Viele nicht erfolgreich (andere Prioritäten)</li><li>• Zwischenfinanzierung durch Uni ZH und ISPM BE</li></ul>  |
| 2020      | <ul style="list-style-type: none"><li>• BAG genehmigt Finanzhilfe (gemäss Art. 24 KRG)</li><li>• 5 Jahre</li><li>• Erlaubt Anstellung von Projekt Manager (M. Fux) und IT-Verantwortlicher</li><li>• Zusätzliche Drittmittel nötig</li></ul> |
| 2021      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Start von PD Dr. phil. nat. Michaela Fux als Projektmanager</li></ul>  |

# Wie kommen die Angaben der Betroffenen in das Register?



# Vorgehen in den Spitälern:

Zentren für seltene Krankheiten,  
Referenzzentren:

- Daten vorhanden
- Ärzte informiert

Ärzeschaft identifiziert  
Betroffene



Orpha Codierung



Betroffene informiert;  
Einwilligung eingeholt



Datentransfer



# Warum braucht es Orphacodes?



## Internationale Klassifikation der Krankheiten (ICD)

- In allen Routinestatistiken benutzt
- Nur wenige seltene Krankheiten haben einen spezifischen ICD-Code
- Unterschiedliche Krankheiten → derselbe Code
- Krankheiten existieren in Statistiken nicht



## Orphacode

- Spezifisch für **jede einzelne** seltene Krankheit
- Dauernd aktualisiert

# Welche Daten werden erfasst?

## Basisdaten

### Medizinische Daten:

Diagnosen (ORPHA code)

Basis der Diagnose

Molekulargenetische Information

Alter bei Beginn der Krankheit

### Administrative Daten:

Identifizierende Daten

IDs für Datenverknüpfung

Einwilligungserklärung

Behandelnde Gesundheitseinrichtung

- Angaben, die schon in Krankenakten sind
- Datensicherheit: Datenschutz und Vertraulichkeit
- Einwilligungserklärung: erforderlich, freiwillig und widerrufbar

# Unsere Datenquellen

**Basisdaten**

**Vorhandene  
Routinestatistik**

**Zusätzlich zu  
sammelnde Daten**

# Unsere Datenquellen liefern umfangreiche Datenarten

## Basisdaten

### SRSK

- Medizinische Daten
- Administrative Daten

## Vorhandene Routinestatistik

### Bundesamt für Statistik

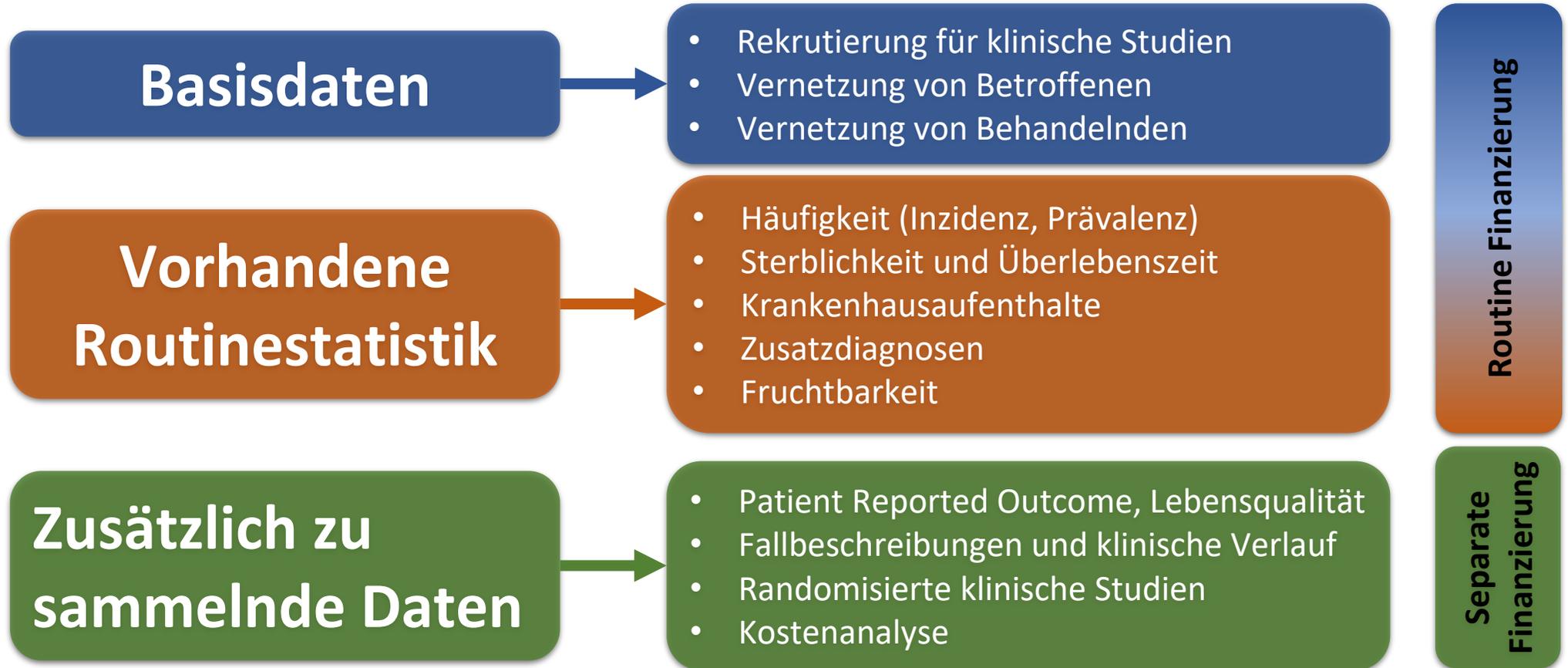
- Krankenhausstatistik
- Geburtenregister
- Todesursachenstatistik
- Bevölkerungsstatistik

## Zusätzlich zu sammelnde Daten

### Weiterführende Studien

- Fragebogen an Betroffene
- Fragebogen an Ärzteschaft
- Detaillierte Datensammlung aus Krankenakten
- Daten zu Kosten
- Daten aus anderen medizinischen Register

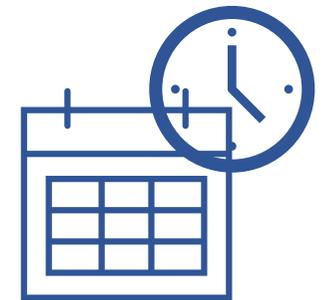
# Verknüpfung unserer Datenquellen ermöglichen unterschiedliche Studien



# Zeitplan

- Datensammlung
  - Start bei Zentren für seltene Krankheiten, Referenzzentren
  - Weitere Spitäler und Privatpraxen
  - Web-Plattform

} Zusätzliche Drittmittel nötig
- Essentielle Dokumentation
  - Webseite
  - Organisationsstruktur
  - Data Transfer and Use Agreement
  - Publikationen
- Drittmittel
- Informationskampagnen
  - Presse
  - Webseiten
  - Symposien
- Internationale Vernetzung



# Enge Zusammenarbeit mit Betroffenen



Qualitative und  
quantitative  
Untersuchungen



Selbstregistrierung für  
klinische Studien



Anlaufstelle für Fragen



Betroffene können sich  
kennenlernen



Web-Plattform angepasst  
an Bedürfnisse

# Herzlichen Dank

Gerne beantworten wir Ihre Fragen

## Kontakt

[claudia.kuehni@ispm.unibe.ch](mailto:claudia.kuehni@ispm.unibe.ch) (Co-Projektleitung)

[michaela.fux@ispm.unibe.ch](mailto:michaela.fux@ispm.unibe.ch) (Projektmanager)