

GASTBEITRAG

Seltene Krankheiten

Eine Herausforderung fürs Gesundheitswesen



Nationales Konzept seltene Krankheiten

Endlich war es am 15.10.2014 so weit und auch die Schweiz konnte eine nationale Strategie für seltene Krankheiten verabschieden. Dadurch schliesst sich die Schweiz den Ländern Europas an, die bereits eine solche Strategie haben. Dies ist ein wichtiger Schritt für alle Betroffenen und ihre Familien, die zusätzlich zur Belastung durch ihre Krankheit auch mit Rechtsunsicherheit, spärlichen Informationen, administrativen Hürden, psychosozialer Isolation und Diskriminierung sowie mit ungenügender Betreuung und fehlendem Kinderhospiz zu kämpfen haben.

Vom Nationalen Konzept Seltene Krankheiten erhoffen sich sowohl die Betroffenen als auch die

Akteure im Gesundheitswesen nicht nur eine bessere Vergütung der Diagnosestellung und, wo möglich, der Therapie, sondern auch ein gut funktionierendes und strukturiertes Netz von Kompetenzzentren innerhalb der Schweiz, der EU und international. Im heutigen Alltag ist man aber gerade von einer Lösung dieser beiden Probleme (Vergütung und Zusammenarbeit) noch weit entfernt.

Handlungsfeld Vergütung

Seltene Krankheiten erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie, wenn überhaupt, diagnostiziert werden. Die lange diagnostische Ungewissheit stellt eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien dar. Die richtige Diagnose ist die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten. Dagegen macht der Anteil aller labordiagnostischen Analysen gerade einmal rund 2 Prozent der jährlichen Gesamtkosten des Gesundheitswesens aus.

Da etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest (nicht zu verwechseln mit Internet-Gentests) eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht oder zu wenig ausgeprägt ist, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit

bieten. Mit der inakzeptablen Begründung der Unwirtschaftlichkeit und Bedeutungslosigkeit für die Therapie werden jedoch oft, vermutlich sogar systematisch, Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der «Orphan-Disease-Regelung» in der Leistungsverordnung des EDI. Da zwischen den Krankenkassen massive Unterschiede bei der Vergütung existieren (selbst bei Pflichtleistungen), ist der Patient somit der Willkür seiner Krankenkasse ausgesetzt. Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für die richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für den Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln sowie deren Kostenübernahme. Die heute geltenden Kriterien des Krankenversicherungsgesetzes (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit) verhindern jedoch die Kostenübernahme von wirksamen, aber teuren Medikamenten sowie von nicht-medikamentösen Therapieformen. Problematisch ist auch der Wechsel von der Invalidenversicherung zur Krankenkasse nach dem 20. Lebensjahr. So kommen zur Krankheit oft auch noch finanzielle Sorgen dazu.

Handlungsfeld Zusammenarbeit

Gerade auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten existieren bereits heute Labors und Kompetenzzentren in der Schweiz, welche sich auf einige seltene Krankheiten oder Gruppen von Krankheiten fokussiert haben und somit einen wichtigen Beitrag zur raschen Diagnosestellung und richtigen Behandlung der Patienten leisten. Nicht alle dieser Kompetenzzentren sind aber an einer Universität oder einem Spital angeschlossen und werden somit, trotz ihres einmaligen Fachwissens auf ihrem jeweiligen Fachgebiet,

nicht entsprechend wahrgenommen. Dies kann dazu führen, dass Patienten mit einer seltenen Krankheit den Weg zu diesen Spezialisten nicht finden und somit länger als nötig auf die richtige Abklärung warten müssen. Dies ist mitunter ein Grund dafür, warum bei seltenen Krankheiten die Dauer der Diagnosestellung durchschnittlich etwa sieben Jahre dauert. Ein Lösungsansatz hierzu, wie auch im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten vorgesehen, wäre eine Koordination und Integration der bisher bestehenden Kompetenzzentren, sodass ein breites Netzwerk entsteht, in welchem die behandelnden Ärzte und Fachleute sich informieren und ihre Patienten optimal an Spezialisten und Kompetenzzentren überweisen können.

ZU DEN AUTOREN

Caroline Henggeler und **PD Dr. Gabor Matyas**, Spezialisten für Medizinische Genetik FAMH, Geschäftsleitung der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

INFORMATIONEN

Die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (stiftung-seltene-krankheiten.ch) betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für die Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten sowie für die Beratung von Patienten und Ratsuchenden.

Die Stiftung ist die Trägerin des schweizweit ersten Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik (genetikzentrum.ch). Das Genetikzentrum ist auf die Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert und soll Menschen mit seltenen Krankheiten eine individuelle Diagnose und Therapie ermöglichen.