



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

**Office fédéral de la santé publique OFSP**  
Unité de direction Assurance maladie et accidents

Stand 4. Mai 2015

---

# Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten

---

# Inhalt

<b>1</b>	<b>HINTERGRUND</b> .....	<b>3</b>
1.1	EINLEITUNG .....	3
1.2	KURZER ÜBERBLICK ÜBER DAS NATIONALE KONZEPT SELTENE KRANKHEITEN .....	3
<b>2</b>	<b>UMSETZUNGSPLANUNG</b> .....	<b>3</b>
2.1	EINLEITUNG .....	3
2.2	PROJEKT NR. 1: REFERENZZENTREN, PATIENTEN-UNTERSTÜTZUNG, REGISTER UND KODIERUNGSSYSTEME .....	4
2.2.1	<i>Massnahme 1: Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren</i> .....	4
2.2.2	<i>Massnahme 2: Bezeichnung und Publikation einer Liste der Referenzzentren</i> .....	5
2.2.3	<i>Massnahme 6: Kodierungssystem</i> .....	5
2.2.4	<i>Massnahme 10: Spitalkoordinatoren in den Referenzzentren</i> .....	5
2.2.5	<i>Massnahme 17: Register</i> .....	6
2.3	PROJEKT NR. 2: KOSTENÜBERNAHME .....	6
2.3.1	<i>Massnahme 13: Zusammenarbeit</i> .....	6
2.3.2	<i>Massnahme 14: Kostenübernahme</i> .....	7
2.3.3	<i>Massnahme 15: Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen und der GGML</i> .....	7
2.4	PROJEKT NR. 3: INFORMATION, EINBINDUNG DER PATIENTENORGANISATIONEN .....	7
2.4.1	<i>Massnahme 3: Informationsplattformen</i> .....	8
2.4.2	<i>Massnahme 4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen</i> .....	8
2.4.3	<i>Massnahme 5: Information</i> .....	8
2.4.4	<i>Massnahme 9: Kantonale Koordinatoren</i> .....	9
2.4.5	<i>Massnahme 11: Angehörigenpflege</i> .....	9
2.4.6	<i>Massnahme 12: Selbsthilfe</i> .....	9
2.4.7	<i>Massnahme 18: Einbindung der Patientenorganisationen</i> .....	10
2.5	PROJEKT NR. 4: AUSBILDUNG, FORSCHUNG .....	10
2.5.1	<i>Massnahme 7: Ausbildung und Wissenstransfer</i> .....	10
2.5.2	<i>Massnahme 8: Ausbildung</i> .....	11
2.5.3	<i>Massnahme 16: Forschung</i> .....	11
2.6	FINANZIERUNG DER UMSETZUNG .....	11
<b>3</b>	<b>SCHLUSSFOLGERUNG</b> .....	<b>11</b>
<b>4</b>	<b>ANHÄNGE</b> .....	<b>13</b>
	ANHANG 1: ÜBERSICHT ÜBER DIE UMSETZUNGSPLANUNG NATIONALES KONZEPT SELTENE KRANKHEITEN	13
	ANHANG 2: ZEITPLAN FÜR DIE UMSETZUNG DES KONZEPTS SELTENE KRANKHEITEN .....	17

## 1 Hintergrund

### 1.1 Einleitung

Am 15. Oktober 2014 hat der Bundesrat ein nationales Konzept zu seltenen Krankheiten<sup>1</sup> als Teil der gesundheitspolitischen Prioritäten «Gesundheit 2020» verabschiedet und das Eidgenössische Departement des Innern (EDI) mit der Erarbeitung einer Umsetzungsplanung beauftragt. In diesem Rahmen hat das Bundesamt für Gesundheit (BAG) zusammen mit den betroffenen Akteuren einen Plan zur Umsetzung der 19 konkreten Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten erstellt.

### 1.2 Kurzer Überblick über das Nationale Konzept Seltene Krankheiten

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten ist die Antwort auf die Postulate 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» und 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit», die die Verbesserung der Situation von Menschen mit einer seltenen Krankheit und ihrer Angehörigen bezwecken.

Das mit der Vorbereitung der Arbeiten für das Konzept beauftragte BAG hat 2011 und 2012 zusammen mit den betroffenen Akteuren eine Gesamtübersicht über die mit der Thematik seltene Krankheiten verbundenen Herausforderungen erarbeitet. Im Anschluss daran wurden 2013 und 2014 vier Workshops organisiert, an welche die verschiedenen betroffenen Akteure ebenfalls eingeladen wurden. Am ersten Workshop wurde eine vertiefte Problemanalyse erstellt. Dabei wurde die vom BAG durchgeführte Befragung von Betroffenen berücksichtigt, um die Herausforderungen und Probleme besser zu verstehen, mit denen Betroffene konfrontiert sind, und um ihren Bedürfnissen entsprechende Massnahmen zu definieren. Der zweite und der dritte Workshop dienten der Erarbeitung der Ziele. Anlässlich des vierten Workshops konnten 19 konkrete Massnahmen erarbeitet werden.

Im Konzept werden die folgenden Ziele definiert: Stellen der Diagnose innert nützlicher Frist, Sicherstellung einer qualitativ guten Versorgung über den gesamten Krankheitsverlauf, Unterstützung und Stärkung der für Patientinnen und Patienten und Angehörige verfügbaren Ressourcen, Sicherstellung einer sozioprofessionellen Unterstützung der Patientinnen und Patienten in administrativen Belangen sowie Förderung einer aktiven und gezielten Beteiligung der Schweiz an der internationalen Forschung.

Hinsichtlich der im Konzept enthaltenen Massnahmen erfordert insbesondere die Bezeichnung von Referenzzentren für Krankheiten (oder Krankheitsgruppen), besonderes Augenmerk. Diese Zentren müssen den Patientinnen und Patienten den Zugang zu einer guten Behandlung während der gesamten Krankheitsdauer gewährleisten, insbesondere beim Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin. Zudem bieten sie dem Gesundheitspersonal Weiterbildungsmöglichkeiten. Weitere Massnahmen betreffen die Koordinatorinnen und Koordinatoren in den Kantonen und Spitälern. Sie sollen die Patientinnen und Patienten vor allem bei den administrativen Schritten zur Seite stehen und Möglichkeiten zur Unterstützung und Entlastung der Angehörigen finden.

## 2 Umsetzungsplanung

### 2.1 Einleitung

Zusammen mit anderen Akteuren, wie dem Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), dem Schweizerischen Nationalfonds

---

<sup>1</sup> Nationales Konzept Seltene Krankheiten, zu finden unter [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) >Themen > Krankheiten und Medizin > Seltene Krankheiten

(SNF), Proraris und Orphanet koordiniert das BAG die Erarbeitung der Umsetzungsplanung zum Nationalen Konzept Seltene Krankheiten. In diesem Rahmen hat das BAG am 21. Oktober 2014 einen Workshop mit allen betroffenen Akteuren durchgeführt und mit bestimmten Akteuren<sup>2</sup> bilaterale Gespräche geführt. In diesen Gesprächen konnten der Zeitplan und die Aktivitäten für die Umsetzung des Konzepts Seltene Krankheiten definiert werden. Was die Verantwortlichkeiten betrifft, stützt sich die Umsetzungsplanung grundsätzlich auf das verabschiedete Konzept. Es wurden seither jedoch gewisse Änderungen vorgenommen.

Diese Umsetzungsplanung ist in vier Projekte gegliedert, welche die im Konzept definierten Massnahmen umfassen. Für jedes Projekt wird eine Arbeitsgruppe gebildet.

Massnahme 19 sieht vor, dass die notwendigen Prozesse definiert werden, um die Umsetzung des Konzepts zu evaluieren und seine Schlüsselemente zu aktualisieren. Dabei handelt es sich um eine Querschnittsmassnahme, die alle Projekte über die gesamte Projektdauer betrifft. Sie liegt in der ausschliesslichen Zuständigkeit des BAG, das die Arbeitsgruppen begleitet und 2016 und 2017 insbesondere vier Konzeptions- und Koordinationsworkshops organisiert. Ausserdem ist vorgesehen, dass Monitoring- und Controlling-Berichte erstellt werden und die Umsetzung durch eine externe Stelle evaluiert wird.

Die Zuständigkeiten für die Umsetzung der Massnahmen sind in drei Kategorien gegliedert:

- Für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten zur Umsetzung der einzelnen Massnahmen verantwortliches Organ (V);
- Beteiligte Organisationen, welche aufgrund ihrer rechtlichen Zuständigkeit massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind (B);
- Schlüsselpartner, welche aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind (S).

## **2.2 Projekt Nr. 1: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssysteme**

Das Projekt Nr. 1 umfasst die Massnahmen 1, 2, 6, 10 und 17 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die folgenden Themenbereiche: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssystem des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten. Das Gesamtziel dieses Projekts besteht darin, bei der Versorgung der Patientinnen und Patienten die mit der Seltenheit der Krankheit verbundenen Schwierigkeiten zu vermindern. Dazu sollen Fachinformationen bereitgestellt und Spezialisten bezeichnet werden.

Zur Arbeitsgruppe, die für dieses Projekt eingesetzt wurde, gehören das Bundesamt für Gesundheit (BAG), das Bundesamt für Statistik (BFS), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), die Gruppe der 15 (G15), Proraris und die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts zuständig.

### **2.2.1 Massnahme 1: Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren**

#### *Ziel*

Das Ziel der Massnahme 1 ist die Ausarbeitung eines Berichts, in dem der Prozess für die Bezeichnung der Referenzzentren definiert wird. In einer ersten Phase nimmt die Arbeitsgruppe eine Bestandesaufnahme der Situation vor, erstellt, soweit möglich, Kategorien von seltenen Krankheiten, die besondere

---

<sup>2</sup> Das BAG hat sich im November und Dezember 2014 mit dem BSV, der GDK, dem SNF und der Gruppe der 15 und im Januar 2015 mit der SAMW, Proraris und Orphanet getroffen. Die « Groupe des 15 » (G-15) nimmt die Interessenvertretung der fünf Universitätsspitäler Basel, Bern, Genf, Lausanne und Zürich wahr und besteht aus den Generaldirektoren und den Medizinischen Direktoren sowie aus den Dekanen der medizinischen Fakultäten.

Aufmerksamkeit erfordern, und validiert die von der SAMW vorgeschlagenen Kriterien für Referenzzentren<sup>3</sup>. In einer zweiten Phase wird der Prozess festgelegt. Schliesslich wird der Prozess durch die Massnahme 2 (Bezeichnung der Referenzzentren und Publikation einer Liste dieser Zentren) umgesetzt.

#### *Zuständigkeiten*

Für diese Arbeiten ist die GDK mit Unterstützung der SAMW und der G15 zuständig. Die SAMW, die G15 und Proraris sind die Schlüsselpartner und aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an dieser Massnahme beteiligt.

#### *Frist*

Der Bericht, in dem der Bezeichnungsprozess definiert wird, wird bis Juni 2015 ausgearbeitet.

### **2.2.2 Massnahme 2: Bezeichnung und Publikation einer Liste der Referenzzentren**

#### *Ziel*

Massnahme 2 sieht vor, dass die Arbeitsgruppe Referenzzentren bezeichnet. Dabei stützt sie sich auf Kriterien wie Expertise, Qualität der Versorgungsleistungen, Vernetzung, Aus-, Weiter- und Fortbildung, Erstellung von Guidelines, Engagement für die Forschung und Datenmanagement. In dieser Massnahme ist auch vorgesehen, dass eine Liste dieser Referenzzentren publiziert wird.

#### *Zuständigkeiten*

Für diese Arbeiten ist die GDK mit Unterstützung der SAMW und der G15 zuständig. Die SAMW und die G15 sind ebenfalls Schlüsselpartner und aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an dieser Massnahme beteiligt.

#### *Frist*

Bis Ende Juni 2017 sind die Referenzzentren bezeichnet und die Liste publiziert.

### **2.2.3 Massnahme 6: Kodierungssystem**

#### *Ziel*

Diese Massnahme bezweckt, dass die Art und Weise der Kodierung der seltenen Krankheiten und ihrer Behandlungen von den zuständigen Behörden in enger Zusammenarbeit mit den Experten definiert werden, um Wissen zu generieren.

Ziel der Arbeitsgruppe ist die Bestimmung der geeigneten Kodierungsinstrumente, ihre Bereitstellung und die Evaluation der Wirksamkeit dieser Instrumente.

#### *Zuständigkeiten*

Das BFS ist für die Umsetzung zuständig.

#### *Fristen*

Die Vorgehensweise sollte für das zweite Quartal 2015, ein Aktionsplan bis Ende 2015 vorliegen. Die Umsetzung wird gemäss einer ersten Schätzung Ende 2017 abgeschlossen sein.

### **2.2.4 Massnahme 10: Spitalkoordinatoren in den Referenzzentren**

#### *Ziel*

Die Massnahme 10 verfolgt das Ziel, dass Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Spitälern eingesetzt werden. Sie haben die Aufgabe, die medizinische Betreuung durch die verschiedenen Spezialisierungen zu koordinieren und zu vereinfachen. Ein besonderes Augenmerk wird dem Übergang von

---

<sup>3</sup> «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren, 2014. Zu finden unter > Publikationen > Empfehlungen.

der Kinder- zur Erwachsenenmedizin gelten. Dank dieser Massnahme sollen die Patientinnen und Patienten über einen Ansprechpartner verfügen, der die Vermittlung zwischen den verschiedenen Diensten übernimmt.

#### *Zuständigkeiten*

Die Referenzzentren sind für die Arbeiten im Rahmen dieser Massnahme zuständig. Proraris ist der Schlüsselpartner.

#### *Frist*

Ende Juni 2017 sind die Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Referenzzentren und Spitälern eingesetzt.

### **2.2.5 Massnahme 17: Register**

#### *Ziel*

Das Ziel der Massnahme 17 ist der Aufbau von Registern und die Festlegung der Regeln für die darin enthaltenen Daten (Sammlung, Speicherung und Nutzung), die Rolle und die Tätigkeiten der verschiedenen Akteure sowie die Einführung der Kodierungssysteme in Zusammenarbeit mit den betroffenen Akteuren auf nationaler und internationaler Ebene.

#### *Zuständigkeiten*

Die Referenzzentren sind für die Arbeiten verantwortlich. Das BFS und Proraris nehmen aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse die Aufgabe der Schlüsselpartner wahr.

#### *Fristen*

Bis Ende 2015 ist ein Grundsatzentscheid bezüglich des Inhalts dieser Register getroffen. Anschliessend werden die Arbeiten definiert und voraussichtlich bis Ende 2017 abgeschlossen werden.

### **2.3 Projekt Nr. 2: Kostenübernahme**

Das Projekt Nr. 2 umfasst die Massnahmen 13, 14 und 15 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die Übernahme der Kosten der für die Patientinnen und Patienten erbrachten Leistungen, die Geburtsgebrechenliste und die Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML). Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, das BSV, die Vertrauensärzte, die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), die Versicherer und die Pharmaindustrie.

Auch hier ist das BAG für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts zuständig.

#### **2.3.1 Massnahme 13: Zusammenarbeit**

##### *Ziel*

Massnahme 13 sieht einerseits die Einführung standardisierter Verfahren für eine verbesserte Zusammenarbeit zwischen Ärzteschaft, Vertrauensärzten und Versicherungen für die Vergütung von Arzneimitteln, welche nicht auf der Spezialitätenliste aufgeführt sind, nach Artikel 71a und 71b KVV vor. Im Rahmen einer Arbeitsgruppe wird festgelegt, wie die Prozesse zu standardisieren sind. Es gilt, für eine verbesserte und raschere Umsetzung insbesondere einheitliche Kostengutspracheformulare zu sorgen, die neu entwickelten Instrumente für die Nutzenbeurteilung systematisch einzusetzen und Einzelfallbeurteilungen zu dokumentieren.

Die Liste der genetischen Analysen enthält bereits Analysen im Bereich der seltenen genetischen Krankheiten. Das BAG wird jedoch Massnahmen ergreifen, um eine Vereinheitlichung der Kostengutsprache zu fördern.

### *Zuständigkeiten*

Das BAG ist für die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner sind die Vertrauensärzte, die SGMG, die Versicherer, die Pharmaindustrie und spezialisierte Zentren.

### *Frist*

Diese Massnahmen sollen bis Mitte 2016 umgesetzt werden.

## **2.3.2 Massnahme 14: Prüfung der Kostenübernahme von genetischen Analysen für die Angehörigen von Personen mit einer seltenen Krankheit**

### *Ziel*

Das Ziel der Massnahme 14 besteht darin, die Kostenübernahme von genetischen Analysen für die Angehörigen von Personen mit einer seltenen Krankheit zu prüfen. In einem Bericht soll die gegenwärtige rechtliche Situation und bestehende Verbesserungsmöglichkeiten erörtert werden.

### *Zuständigkeiten*

Das BAG ist zuständig für die Umsetzung. Schlüsselpartner sind die Vertrauensärzte und die SGMG.

### *Frist*

Die Arbeiten sind im Gange, und die ersten Ergebnisse werden Ende 2015 erwartet. Die Arbeiten sollen bis Ende des 2. Quartals 2016 abgeschlossen sein.

## **2.3.3 Massnahme 15: Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen und der GGML**

### *Ziel*

Ziel der Massnahme 15 ist die Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen und der Geburtsgebrechenmedikamentenliste. Die Revision der Geburtsgebrechenliste erfolgt im Rahmen des Projekts «Optimierung der medizinischen Massnahmen» des BSV, welches selbst im Projekt „Weiterentwicklung der IV“ integriert ist. Nach der Überarbeitung der Geburtsgebrechenliste wird das BAG die GGML entsprechend anpassen. Massnahmen zur Verringerung der Probleme beim Übergang von der IV zur obligatorischen Krankenpflegeversicherung (OKP) sind bereits eingeführt worden<sup>4</sup>.

### *Zuständigkeiten*

Das BAG und das BSV sind für die Umsetzung der sie betreffenden Teile dieser Massnahme zuständig.

### *Frist*

Die Frist für die Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen steht noch nicht fest. Anschliessend wird die Aktualisierung der GGML folgen.

## **2.4 Projekt Nr. 3: Information, Einbindung der Patientenorganisationen**

Dieses Projekt umfasst die Massnahmen 3, 4, 5, 9, 11, 12 und 18 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die Themenbereiche Informationszugang und -austausch. Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, die GDK, die FMH, ProRaris, das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI) sowie die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG zuständig für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts.

---

<sup>4</sup> Vgl. zu dieser Frage insbesondere die Antwort des Bundesrates vom 19.11.2014 auf die Ip 14.3992 «Keine Rückerstattung der Medikamentenkosten nach dem Übergang von der IV ins KVG-Regime für Versicherte nach dem 20. Geburtstag»

#### **2.4.1 Massnahme 3: Informationsplattformen**

##### *Ziel*

Ziel der Massnahme 3 ist, Gesundheitsfachleuten, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen Informationsplattformen zur Verfügung zu stellen. Die verfügbaren Ressourcen für Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen werden so unterstützt und gestärkt, um eine optimale Versorgung zu ermöglichen. Der Informationszugang über Patientenorganisationen oder andere Informationsnetze wird erleichtert. Die Angehörigen werden in ihrer Rolle als Pflegende unterstützt. Die Patientenorganisationen werden gestärkt in ihrer Rolle als Informationsdrehscheibe und in ihrer Beteiligung an der Weiterentwicklung therapeutischer Behandlungskonzepte.

Um dieses Ziel zu erreichen, muss die Arbeitsgruppe zunächst die Finanzierung der bestehenden Plattform Orphanet sicherstellen und zuweisen. Anschliessend sollen Kodierungsinstrumente und Datenbanken eingerichtet werden, da sie den Informationsaustausch ebenfalls erleichtern und für die Forschungsprojekte nützlich sind. Aufgrund der grossen Anzahl seltener Krankheiten sind die Kenntnisse in den Bereichen Epidemiologie, Entwicklung und Behandlung häufig lückenhaft.

##### *Zuständigkeiten*

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig.

##### *Frist*

Diese Massnahme soll bis Ende 2017 umgesetzt sein.

#### **2.4.2 Massnahme 4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen**

##### *Ziel*

Das Ziel von Massnahme 4 und der Arbeitsgruppe besteht darin, Informationen zusammenzutragen und zu verbreiten. Dazu muss die Arbeitsgruppe die nötigen Untersuchungen einleiten, um festzustellen, welche Informationen benötigt werden und wer das Zielpublikum ist. Ausserdem soll eine geeignete Kommunikationsstrategie eingeführt werden. In seiner umfassenden Strategie «Gesundheit2020» hat sich der Bundesrat das Ziel gesetzt, die Rechte von Patientinnen und Patienten und Versicherten zu verstärken. In diesem Rahmen werden Synergien entwickelt werden.

##### *Zuständigkeiten*

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig. Proraris ist der Schlüsselpartner. Die Patientenorganisationen tragen Informationen zusammen und verbreiten sie.

##### *Frist*

Diese Massnahme soll bis Ende 2017 umgesetzt werden.

#### **2.4.3 Massnahme 5: Information**

##### *Ziel*

Massnahme 5 bezweckt, dass die Gesundheitsfachleute angemessen über die Strukturen informiert sind, die zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten verfügbar sind (insbesondere die Referenzzentren), damit sie ihre Patientinnen und Patienten an diese Strukturen verweisen können.

Die Arbeitsgruppe muss Instrumente erarbeiten, die für den Informationsaustausch geeignet und auf die Bedürfnisse der betroffenen Gesundheitsfachleute zugeschnitten sind. Diese Instrumente werden anschliessend den Endbenutzern zur Verfügung gestellt werden. Die Wirkung dieser Instrumente soll evaluiert werden.

##### *Zuständigkeiten*

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner ist die FMH.



#### *Frist*

Bis Ende 2015 muss ein Aktionsplan bereitgestellt werden. Bis Ende des dritten Quartals 2016 soll die Ausarbeitung der notwendigen Instrumente abgeschlossen sein. Bis Ende 2017 müssen diese Instrumente den Gesundheitsfachleuten zur Verfügung stehen.

### **2.4.4 Massnahme 9: Kantonale Koordinatoren**

#### *Ziel*

Massnahme 9 bezweckt, Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Kantonen zur Unterstützung in juristischen, administrativen und sozioberuflichen Belangen der betroffenen Personen (Patientinnen und Patienten sowie Angehörige) einzusetzen.

#### *Zuständigkeiten*

Die Kantone sind für die Arbeiten für diese Massnahme zuständig. Schlüsselpartner ist Proraris.

#### *Frist*

Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sollen bis Ende Juni 2017 in den Kantonen eingesetzt werden.

### **2.4.5 Massnahme 11: Angehörigenpflege**

#### *Ziel*

Ziel von Massnahme 11 ist die Definition von Massnahmen zur Unterstützung und Entlastung von Personen, die einen Angehörigen betreuen und pflegen.

#### *Zuständigkeiten*

Bei dieser Massnahme sind das BAG und die GDK für die Umsetzungsarbeiten zuständig.

#### *Fristen*

Die Arbeiten sind im Rahmen des Projekts «Unterstützung für betreuende und pflegende Angehörige» gegenwärtig im Gange. Dazu hat der Bundesrat im Dezember 2014 den Aktionsplan zur Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen verabschiedet<sup>5</sup>. Die Massnahme 11 ist Teil der Realisierung dieses Aktionsplans.

### **2.4.6 Massnahme 12: Selbsthilfe**

#### *Ziel*

Ziel dieser Massnahme ist, die Patientenorganisationen in ihrer Rolle zur Selbsthilfe für Personen mit einer seltenen Krankheit zu unterstützen. Die Arbeitsgruppe soll Selbsthilfemechanismen definieren.

#### *Zuständigkeiten*

Proraris ist für die Umsetzung zuständig.

#### *Frist*

Die Mechanismen sollen bis Mitte 2016 definiert werden.

---

<sup>5</sup> Mehr Informationen zum Projekt «Unterstützung für betreuende und pflegende Angehörige» sind zu finden unter [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Themen > Gesundheitspolitik > Angehörige in der Betreuung und Pflege

## **2.4.7 Massnahme 18: Einbindung der Patientenorganisationen**

### *Ziele*

Ziel der Massnahme 18 ist, die Patientinnen und Patienten und Patientenorganisationen in die Ausarbeitung von Registern und Forschungsprogrammen einzubeziehen. Aufgrund ihrer Erfahrungen und Erlebnisse verfügen sie über ein besonderes Wissen. In diesem Rahmen werden die von den Patientenorganisationen zusammengetragenen Daten genutzt und mit den betroffenen Akteuren (Spitäler, Referenzzentren etc.) geteilt. Es wird eine Bestandesaufnahme der bereits existierenden Register vorgenommen. Weiter wird definiert, welche nützlichen Daten auf welche Weise gesammelt werden sollen. In Koordination mit den Arbeiten der Europäischen Union wird ein System zur Erfassung der benötigten und geeigneten Informationen aufgebaut.

### *Zuständigkeiten*

Die Referenzzentren sind für die Umsetzung der Massnahme zuständig. ProRaris ist aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse Schlüsselpartner. Das SBFI ist im «Forschungsteil» dieser Massnahme für die Umsetzungsarbeiten zuständig und Schlüsselpartner. Im Teil «Register» dieser Massnahme sind die Referenzzentren zuständig für die Umsetzung.

### *Frist*

Diese Massnahme wird bis Ende 2017 umgesetzt werden.

## **2.5 Projekt Nr. 4: Ausbildung, Forschung**

Dieses Projekt umfasst die Massnahmen 7, 8 und 16 und hat zum Ziel, die Ausbildung und den Wissenstransfer der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren zu verbessern. Ein weiteres Ziel ist die aktive und gezielte Förderung der Beteiligung der Schweiz an der Forschung, um die Epidemiologie besser zu verstehen und die Diagnose- und Therapiemethoden für seltene Krankheiten zu verbessern.

Die Kenntnisse zur Epidemiologie sowie zum Verlauf seltener Krankheiten werden erweitert und die notwendigen Instrumente verfügbar. Die internationale Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachleuten und Institutionen (Zugang zu Expertengruppen, Teilnahme an Netzwerken und Zugang zur Forschung) ist gewährleistet. Die internationale Zusammenarbeit im Forschungsbereich sowie die Einreichung von Forschungsprojekten zu seltenen Krankheiten im Rahmen nationaler und internationaler Programme werden gezielt gefördert. Die Referenzzentren tragen zur Forschung bei, um das Wissen über seltene Krankheiten zu verbessern und die Diagnostik, Behandlung sowie die Versorgung zu optimieren.

Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, das SBFI, die SAMW, die Gruppe der 15, den SNF und die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG zuständig für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts.

### **2.5.1 Massnahme 7: Ausbildung und Wissenstransfer**

#### *Ziel*

Ziel dieser Massnahme ist, die Ausbildung und den Wissenstransfer der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren zu verbessern. Dazu engagieren sich die Universitäten und Referenzzentren im Wissenstransfer und bestimmen die benötigten Mittel.

Die Arbeitsgruppe wird ein Rundtischgespräch mit dem Vizedekanat der medizinischen Fakultäten und den Leitern der Referenzzentren einberufen müssen, um eine Liste der bestehenden Möglichkeiten zu erstellen.

### *Zuständigkeiten*

Das BAG ist für die Umsetzung zuständig. Die Rolle der Schlüsselpartner übernehmen das SIWF/FMH bzw. das SBF1.

### *Fristen*

Bis Ende des zweiten Quartals 2015 soll der Ansatz für die Umsetzung dieser Massnahme definiert sein. Eine konkretere Planung soll bis Ende 2015 vorliegen. Anschliessend wird der Ansatz umgesetzt. Die Arbeiten sollen bis Ende 2017 abgeschlossen werden.

## **2.5.2 Massnahme 8: Ausbildung**

### *Ziel*

Massnahme 8 sieht vor, dass die Referenzzentren in ihren Fachbereichen Weiterbildungen anbieten. Diese Massnahme steht in direktem Zusammenhang zu Massnahme 7 und läuft gleichzeitig mit denselben Akteuren und auf dieselbe Weise ab. Es wird deshalb auf Massnahme 7 verwiesen.

## **2.5.3 Massnahme 16: Forschung**

### *Ziel*

Ziel dieser Massnahme ist, die Forschung zu seltenen Krankheiten auf nationaler Ebene zu fördern, um die Beteiligung an der internationalen Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten zu erleichtern und den Patientinnen und Patienten, die an internationalen Studien teilnehmen wollen, den Zugang dazu zu ermöglichen.

Die Arbeitsgruppe wird beurteilen müssen, welche Massnahmen zu treffen sind, damit die Patientinnen und Patienten über die laufenden Studien informiert sind. Sie wird auch Lösungen finden müssen, um die seltenen Krankheiten bei der Allokation der verfügbaren Forschungsmittel als Priorität zu behandeln.

### *Zuständigkeiten*

Das SBF1 ist für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten sowie die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner sind der SNF, die SAMW, die G15 und die Referenzzentren.

### *Frist*

Die Forschung wird laufend und über die gegenwärtig vorhandenen Finanzierungsmittel gefördert.

## **2.6 Finanzierung der Umsetzung**

Bei der Ausarbeitung dieser Umsetzungsplanung hat das BAG die 2013 vom Bundesrat im Rahmen der Gesamtstrategie «Gesundheit2020» verabschiedeten Finanzierungsgrundsätze berücksichtigt. Dabei handelt es sich insbesondere um den Grundsatz der Aufgabenteilung zwischen Bund und Kantonen, d.h. dass Lastenverschiebungen zwischen den beiden Staatsebenen vermieden werden sollen.

Gemäss der Umsetzungsplanung stellt jeder Akteur die nötigen Mittel für die von ihm unternommenen Umsetzungsaktivitäten selbst bereit. Begründete Ausnahmen von diesem Grundsatz sind möglich.

## **3 Schlussfolgerung**

Die Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten ist in vier Projekte gegliedert, welche die im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten festgelegten Massnahmen umfassen. Sie definiert die Zuständigkeiten der Akteure, die zu erreichenden Ziele und die Fristen. Eine Massnahme (M1) wird bis Mitte 2015, andere (M13 und M14) bis Mitte 2016, andere (M2, M9 und M10) bis Mitte 2017 und wieder andere (M3-M8, M11, M12, M16) bis Ende 2017 umgesetzt sein. Die Umsetzung erfolgt somit gestaffelt

über drei Jahre und umfasst den Zeitraum 2015-2017. Dieses Vorgehen ist durch die Vielfalt der Themen begründet, die einen koordinierten multisektoriellen Ansatz erfordern. Damit beispielsweise die Koordinatoren in den Referenzzentren eingesetzt werden können, müssen diese einen Bezeichnungsprozess durchlaufen. Ausserdem werden die Koordinatoren den Auftrag haben, zur Erfassung und zum Austausch von Informationen beizutragen, die zuerst zur Verfügung gestellt werden müssen.

Das BAG und die Akteure werden einen Plan umsetzen, dessen Hauptziel darin besteht, den Bedürfnissen der vulnerablen Bevölkerungsgruppe der Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit und ihrer Angehörigen nachzukommen. Bei dieser Umsetzung werden die Patientenorganisationen eine aktive Rolle spielen, indem sie das BAG unterstützen. Dank Orphanet wird es auch möglich sein, das Wissen im Bereich der seltenen Krankheiten in der Schweiz zu verbessern. Zahlreiche weitere Akteure werden in die Umsetzung des Plans eingebunden werden. Ihr Engagement ist wesentlich, damit die gesetzten Ziele auf koordinierte Weise erreicht werden können. Mit ihrem multisektoriellen Ansatz geht die Planung auf die Herausforderungen ein, die sich durch diese Vielzahl von Krankheiten mit sehr unterschiedlichen Erscheinungsbildern stellen.



## 4 Anhänge

### Anhang 1: Übersicht über die Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten

Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
<b>Projekt Nr. 1: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssysteme</b>				
<b>M 1</b> – Erarbeiten eines Prozesses zur Bezeichnung der Referenzzentren	V: BAG B: GDK (SAMW, G15) S: SAMW, G15, Proraris	Bericht, in dem der Prozess für die Bezeichnung der Zentren definiert wird	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bestandesaufnahme zur Definition eines Prozesses</li> <li>Soweit wie möglich Festlegung von Krankheitskategorien</li> <li>Validieren der Kriterien für Referenzzentren</li> <li>Entscheid über den geeigneten Prozess</li> </ul>	Q2 2015: Bildung der Arbeitsgruppe, Bericht zur Bestandesaufnahme und Entscheid über den Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren
<b>M 2</b> – Errichtung der Referenzzentren	V: BAG B: GDK (SAMW, G15) S: SAMW, G15	Liste der bezeichneten Zentren	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bezeichnung der Referenzzentren</li> <li>Publikation der Liste</li> </ul>	Q4 2017: Bezeichnung der wichtigsten Referenzzentren und Errichtung der Referenzzentren
<b>M 6</b> – Ein wirksames Kodierungssystem ist eingeführt (vgl. auch M17)	V: BAG B: BFS	Die seltenen Krankheiten sind so registriert/kodiert, dass Wissen generiert werden kann.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Identifikation der geeigneten Kodierungsinstrumente (Register, ICD 11)</li> <li>Bereitstellung der Instrumente in den betroffenen Spitälern</li> <li>Evaluation der Wirksamkeit der Instrumente</li> </ul>	Q2 2015: Definition der Vorgehensweise Q4 2015: Aktionsplan erstellt 2016-2017: Umsetzung
<b>M10</b> – Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sind in den Spitälern im Einsatz	V: BAG B: Referenzzentren S: Proraris	Die Patientinnen und Patienten wissen, an wen sie sich wenden können, und die Koordinatoren koordinieren die Besuche in den verschiedenen Diensten.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bestimmung der Koordinatoren in den Spitälern</li> <li>Ausbildung der Koordinatoren</li> <li>Evaluation ihrer Leistung</li> </ul>	Q2 2017: Im Anschluss daran fortlaufend



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
<b>M17</b> – Es werden Register aufgebaut	V: BAG B: Referenzzentren S: BFS, Proraris	Die Regeln zur Sammlung, Speicherung und Nutzung der im Register enthaltenen Daten sind definiert. Die Rollen und Aktivitäten der verschiedenen Akteure stehen fest. Die Register werden genutzt und erfassen spezifische Daten. Die Kodierungsinstrumente sind vorhanden.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Evaluation der bestehenden Möglichkeiten zur Sammlung, Speicherung und Nutzung der in den Registern enthaltenen Daten</li> <li>Nationale und internationale Koordination mit den übrigen betroffenen Akteuren (WHO ICD 11, EU-Register)</li> </ul>	Q4 2015: Grundsatzentscheid über die einzuschlagende Richtung  Q4 2017: Umsetzung des Aktionsplans
<b>Projekt Nr. 2: Kostenübernahme, Liste der Geburtsgebrechen und GGML</b>				
<b>M13</b> – Die standardisierten Verfahren sind eingeführt und die Zusammenarbeit verbessert	V: BAG B: BAG S: Vertrauensärzte und SGMG, Versicherer, Pharmaindustrie, spezialisierte Analysezentren	Formulare für Gesuche betreffend Kostengutsprache sind ausgearbeitet und werden verwendet Empfehlungen zuhanden des EDI betreffend die Kostenübernahme von genetischen Analysen.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Definition der Informationen, die mit dem Formular erfasst werden müssen.</li> <li>Ausarbeitung der Formulare</li> <li>Information der möglichen Nutzerinnen und Nutzer der Formulare</li> <li>Evaluation der Wirkung der vorgeschlagenen Instrumente</li> </ul>	Q2 2016 Umsetzung
<b>M14</b> – Prüfung der Kostenübernahme für genetische Analysen bei Angehörigen	V: BAG B: BAG S: Vertrauensärzte und spezialisierte Analysezentren	Bericht über die rechtliche Situation und bestehende Verbesserungsmöglichkeiten	<ul style="list-style-type: none"> <li>Treffen zwischen Akteuren</li> </ul>	Q2 2016 Bericht
<b>M15</b> – Die Liste der Geburtsgebrechen und die GGML sind überarbeitet	V: BSV B: BSV, BAG	Aktualisierung der Listen	<ul style="list-style-type: none"> <li>Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen im Rahmen des Projekts «Optimierung der medizinischen Massnahmen»</li> </ul>	Offen
<b>Projekt Nr. 3: Information, Einbindung der Patientenorganisationen</b>				
<b>M 3</b> – Finanzierung der Informationsplattformen	V: BAG B: GDK	Die Informationsplattformen stehen den Gesundheitsfachleuten, Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen zur Verfügung	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bestimmung der kurz- und langfristigen Gläubiger und Sicherstellung der Finanzierung der bestehenden Plattformen</li> <li>Zuweisung der Finanzierung an die Plattformen</li> <li>Erarbeitung anderer Informationsinstrumente (Kantone, Haus- und Kinderärzte)</li> <li>Selbsthilfe</li> </ul>	Q4 2017 Umsetzung



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
<b>M 4</b> – Beteiligung der Patientenorganisationen am Zusammentragen von Informationen und Unterstützung der Organisationen bei dieser Aufgabe	V: BAG B: GDK S: Proraris	Die Patientenorganisationen tragen Informationen zusammen und verbreiten sie.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lancieren von Studien, um besser bestimmen zu können, welche Informationen benötigt werden</li> <li>• Festlegung des Zielpublikums und Vorbereitung einer geeigneten Kommunikationsstrategie</li> <li>• Zusammentragen und Austausch von Informationen durch die Patientenorganisationen</li> <li>• Sicherstellung der Finanzierung</li> </ul>	Q4 2017: Ausarbeitung der Prioritäten und einer Kommunikationsstrategie
<b>M 5</b> - Information der Gesundheitsfachleute	V: BAG B: GDK S: FMH	Die Gesundheitsfachleute werden angemessen informiert und sind in der Lage, innert nützlicher Frist eine Diagnose zu stellen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Erarbeitung von zielpublikumsgerechten Instrumenten für die Verbreitung</li> <li>• Verbreitung der entwickelten Instrumente</li> <li>• Messen und Evaluieren der Wirkung der Instrumente</li> <li>• Pläne zur Fortführung und Verbreitung</li> </ul>	Q2 2015: Entwicklung eines Aktionsplans Q3 2016: Ausarbeitung der Instrumente Q4 2017: Verbreitung
<b>M9</b> – Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sind in den Kantonen eingesetzt	V+B: Kantone  S: Proraris	Die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen wissen, an wen sie sich wenden können, und werden an die zuständigen Stellen verwiesen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bestimmung der Koordinatoren in den Kantonen</li> <li>• Ausbildung der Koordinatoren</li> <li>• Beurteilung ihrer Leistung</li> </ul>	Q2 2017: Im Anschluss daran fortlaufend
<b>M11</b> – Die Möglichkeiten zur Unterstützung und Betreuung der Personen, die Angehörige betreuen und pflegen, sind definiert	V: BAG/GDK B: BAG/GDK	Umsetzung eines Aktionsplans zur «Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen» mit den folgenden vier Handlungsfeldern: 1. Information und Daten 2. Entlastungsangebote – Qualität und Zugang 3. Vereinbarkeit von Erwerbstätigkeit und Angehörigenbetreuung und -pflege 4. Betreuungsurlaub oder alternative Unterstützungsmöglichkeiten	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Integrieren dieser Massnahme in die Umsetzung des Aktionsplans «Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen»</li> </ul>	Offen



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
<b>M12</b> – Die Patientenorganisationen werden in ihrer Rolle zur Selbsthilfe gefördert	V: BAG B: Proraris	Die Patientenorganisationen werden unterstützt und sind in der Lage, die Selbsthilfe zwischen den betroffenen Personen zu fördern	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Selbsthilfemechanismen sind definiert</li> </ul>	Laufend
<b>M18</b> – Die Patientinnen und Patienten und Patientenorganisationen werden in die Ausarbeitung von Registern und Forschungsprogrammen einbezogen	V: BAG B: Referenzzentren S: Proraris,  Forschung: B, S: SBFI  Register: B: Referenzzentren	Die von den Patientenorganisationen zusammengetragenen Daten sind nützlich und werden mit den verschiedenen betroffenen Akteuren (Spitäler, Referenzzentren etc.) geteilt	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bestandesaufnahme der bereits bestehenden Register und Festlegung, welche nützlichen Daten auf welche Weise gesammelt werden sollen</li> <li>• Errichtung von Systemen zur Sammlung von nützlichen und geeigneten Informationen</li> <li>• Koordination mit der EU</li> </ul>	Q4 2017
<b>Projekt Nr. 4: Ausbildung, Forschung</b>				
<b>M7 / 8</b> – Verbessern der Ausbildung und des Wissenstransfers der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren	V: BAG B: BAG S: SIWF/FMH und SBFI	Die Universitäten und Referenzzentren engagieren sich im Wissenstransfer und bestimmen die nötigen Mittel in den Studienprogrammen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Rundtischgespräch mit dem Vizedekanat der medizinischen Fakultäten und den Leitern der Referenzzentren, um die gemeinsamen Möglichkeiten der Akteure bei der Verbreitung des Themas zu bestimmen</li> </ul>	Q1-4 2015: Rundtischgespräch und Definition des Ansatzes für die Umsetzung Q4 2017: konkretere Planung
<b>M16</b> – Die Forschung wird auf nationaler und internationaler Ebene gefördert	V: SBFI, BAG B: SBFI, S: SNF, SAMW, G15, Referenzzentren	Die Patientinnen und Patienten, die an internationalen Studien teilnehmen wollen, haben Zugang dazu. Die Finanzierungsträger der Forschung sind für die Thematik seltene Krankheiten sensibilisiert. Die Forscher reichen Projekte ein, welche die Finanzierungskriterien erfüllen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ergreifen von Massnahmen, um die Schweizer Patientinnen und Patienten über die laufenden Studien zu informieren (Information)</li> <li>• Treffen von BAG, SBFI und SNF, um die seltenen Krankheiten bei der Allokation der verfügbaren Forschungsmittel als Priorität zu behandeln</li> </ul>	Laufend





## Anhang 2: Zeitplan für die Umsetzung des Konzepts Seltene Krankheiten

Massnahmen	2015				2016				2017			
	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4
M1 Bezeichnungsprozess												
M2 Bezeichnung Referenzzentren												
M3 Finanzierung der Informationsplattformen												
M4 Zusammentragen von Informationen												
M5 Information der Gesundheitsfachleute												
M6 Kodierung (vgl. auch M17)												
M7/8 Ausbildung												
M9 Koordinatoren für seltene Krankheiten (Kantone)												
M10 Koordinatoren für seltene Krankheiten (Spitäler)												
M11 Unterstützung von pflegenden Angehörigen												
M12 Selbsthilfe												
M13 Standardisierte Verfahren												
M14 Genetische Analysen bei Angehörigen												
M15 Geburtsgebrechenliste/GGML												
M16 Forschung												
M17 Register												
M18 Patientenorganisationen (Register und Forschung)												
M19 Nachhaltigkeit (fortlaufende Querschnittsaufgabe)												

Farblgende:

Projekt 1		Projekt 2		Projekt 3		Projekt 4	
-----------	--	-----------	--	-----------	--	-----------	--