

# Seltene Krankheiten – entscheidende Phase für Referenzzentren

**Gert Printzen**

Dr. med., ehemaliges Mitglied des Zentralvorstandes der FMH und Departementsverantwortlicher eHealth – Medizinische Informatik und Dokumentation / Heilmittel, Mitglied der IG Seltene Krankheiten



Das nationale Konzept für seltene Krankheiten befindet sich aktuell in einer entscheidenden Umsetzungsphase: Es geht um nicht weniger als die Voraussetzungen zu definieren für die zukünftigen nationalen Referenzzentren. Diese stellen einen wichtigen Pfeiler der Gesundheitsversorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten dar. Ihnen kommt die Aufgabe zu, die Koordination zu übernehmen, die Expertise zu sichern und in Zusammenarbeit mit der Forschung die Entwicklung neuer Therapien voranzutreiben. In den Referenzzentren sollen neu auch Spitalkoordinatoren arbeiten, eine neu geschaffene Schnittstelle für Patienten wie auch Gesundheitsfachleute, die informiert und letztere auch aus- und weiterbildet. Bis zum Sommer will die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften einen Bericht vorlegen.

## Referenzzentren sollen bereits gewachsene oder geplante Strukturen sowie bestehende Netzwerke integrieren.

Ende Februar dieses Jahres wurde bereits ein Einblick gewährt: Angestrebt wird eine nationale Koordination seltene Krankheiten mit je einer virtuellen Plattform für seltene Krankheiten in der Deutschschweiz und in der französischen Schweiz. Beabsichtigt ist, dass die beiden von universitären Zentren betriebenen Plattformen mit spezialisierten Leistungserbringern und Versorgungsnetzwerken zusammen arbeiten.

Ziel muss es sein, dass die vorgesehenen Referenzzentren möglichst umfassend bestehende Strukturen nutzen können, sowohl auf universitärer Ebene als auch überall dort, wo spezifische Expertise bereits vorhanden oder im Aufbau begriffen ist. Gleichzeitig gilt es, realistische Standards zu setzen, die zu erfüllen sind. Ferner ist zu bedenken, dass nach der Diagnose einer seltenen Erkrankung die ärztlichen und nicht-ärztlichen Betreuungsstrukturen wesentlich durch die klinischen Symptome z.B. im Bereich des Herzens, der Muskeln oder des Nervensystems oder auch mehrerer Organe gleichzeitig bestimmt werden. Die auf diese Symptomgruppen spezialisierten z.T. auch nicht uni-

versitären Zentren und Einrichtungen der Langzeitbetreuung sind in entsprechende Netzwerke zu integrieren.

In dieser Hinsicht ist ein Blick ins Ausland hilfreich. Frankreich zeigt, dass eine von oben verordnete Struktur nicht einmal in einem zentralistisch orientierten Staat zufriedenstellend funktioniert. Die Franzosen erarbeiten gerade die dritte Version ihrer nationalen Strategie. Unterschätzt wurden einerseits die bereits gewachsenen Strukturen, welche vor allem auf lokaler und regionaler Stufe miteinbezogen werden müssen und für die tägliche Versorgung der Patienten zentral sind. Andererseits haben die Betroffenen das Bedürfnis, von den besten Experten im Land behandelt zu werden. Dafür ist ein durchlässiges Netzwerk notwendig. Umgekehrt ist Deutschland mit dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) erfolgreich unterwegs: So gibt es keine universitäre Hoheit per se, sondern die Zentren – je nach Profil sind sie Referenz- oder Fachzentren – müssen sich qualifizieren. Das NAMSE, breit abgestützt und von 28 massgeblichen Bündnispartnern aus dem Gesundheitswesen getragen, fördert die Forschung und die Vernetzung zwischen Ärzteschaft und Forschungseinrichtungen gezielt – sowohl national als auch europaweit. Das deutsche Bildungs- und Forschungsministerium hat dafür bereits über 110 Millionen Euro bereitgestellt, ein im Verhältnis zu den Gesamtgesundheitskosten geringer Betrag, welcher den Betroffenen direkt nützt und die richtigen Impulse setzt. Eine ähnlich breite Kooperationsbereitschaft ist auch für die Schweiz wünschenswert.

Wie bis anhin begleiten wir als Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten (IG Seltene Krankheiten) den eingeschlagenen Schweizer Weg weiterhin konstruktiv, kooperativ und kritisch und hoffen im Sinne der Betroffenen auf einen ähnlich durchschlagenden Erfolg wie beim Gotthard-Basistunnel. Denn insbesondere Menschen mit seltenen Krankheiten benötigen eine medizinische Versorgung, bei der auf allen Ebenen das Patientenwohl an erster Stelle steht.