



# PRORARIS



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



# ProRaris ist die Allianz der Schweizer Organisationen von Menschen mit seltenen Krankheiten

- Politisch und konfessionell unabhängig
- Gemeinnützig
- Informationstätigkeit aufgrund wissenschaftlich fundierter Erkenntnisse
- Wissenschaftlicher Beirat



ProRaris wird unterstützt durch das Bundesamt für  
Gesundheit BAG, die Stiftung Téléthon und die Loterie  
Romande:



FONDATION TÉLÉTHON ACTION SUISSE  
STIFTUNG TELETHON AKTION SCHWEIZ  
FONDAZIONE TELETHON AZIONE SVIZZERA



Partner :



Swiss PKD, Klinik Hirslanden, 22. März 2018



Swiss PKD, Klinik Hirslanden, 22. März 2018



**NPSUISSE**

Schweizerische Niemann-Pick Vereinigung  
 Association Suisse Niemann-Pick  
 Associazione Svizzera Niemann-Pick  
 Associazione Svizzera Niemann-Pick  
 Swiss Niemann-Pick Association



Le syndrome de Williams  
 Das Williams Beuren Syndrom



fsrmm

Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires

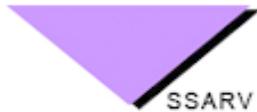


Schweizerische Alzheimervereinigung



SMCCV

Schweizerische Morbus Crohn /  
 Colitis ulcerosa Vereinigung  
 CH-5000 Aarau  
 Telefon/Fax: 041 670 04 87



SSARV - AScS



Schweizerische Vereinigung für Angeborene Immundefekte  
 Association Suisse pour Immuno-Déficience Primitive  
 Associazione Svizzera per Immunodeficienze Primitive



Stiftung zur Förderung der  
 Knochenmarktransplantation





orphanhealthcare  
Stiftung für Seltene Krankheiten



# MEMBRES «ISOLÉS»

- ADIPOSE DOULOUREUSE
- AMYLOSE
- AMYOTROPHIE MONOMELIQUE DU BRAS GAUCHE
- AMYOTROPHIE NEVRALGIQUE DE L'ÉPAULE
- AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE III
- ANGIO-OEDEME HEREDITAIRE
- ANOMALIE MITOCHONDRIALE
- ASTROCYTOME
- ATAXIE CEREBELLEUSE
- ATROPHIE OPTIQUE AUTOSOMIQUE DOMINANTE "PLUS"
- BRONCHIOLITE OBLITERANTE CONSTRICTIVE IDIOPATHIQUE
- CEROIDE LIPOFUSCINOSE
- CHURG AND STRAUSS
- DEFICIT EN ALPHA 1 ANTITRYSPINE
- DYSPLASIE SPONDYLO PERIPHERIQUE
- DYSTONIE GENERALISEE
- ECHINOCOCCOSE ALVEOLAIRE
- ENCEPHALITE AVEC TETRASPASTICITE (HANDICAP MOTEUR ET MENTAL LOURD)
- FASCIITE A EOSINOPHILES
- FIBROSE PULMONAIRE IDIOPATHIQUE
- GLYCOGENOSE
- GRANULOMATOSE AVEC POLYANGEITE
- HISTIOCYTOSE LANGERHANSIENNE (OU HISTIOCYTOSE X)
- HOMOCYSTINURIE
- HYDRARGYRIE
- HYPERSOMNIE IDIOPATHIQUE
- HYPOPHOSPHATASIE (HPP)
- LUPUS
- LYMPHANGIOLEIOMYOMATOSE
- LYMPHANGIOMATOSE PULMONAIRE
- MACROCEPHALIE – MALFORMATION CAPILLAIRE
- MALADIE DE BEHCET
- MALADIE DE CHARCOT-MARIE TYPE 1A (CMT1A)
- MALADIE DE HORTON
- MALADIE DE MENIERE
- MALADIE DE MOYAMOYA
- MALADIE DE RENDU OSLER WEBER
- MALADIE DE VOGT-KOYANAGI-HARADA
- MALADIE DE VON HIPPEL-LINDAU
- MALADIE DE WEGENER
- MALADIE MITOCHONDRIALE
- MALADIE MITOCHONDRIALE SUR MUTATION GENE TMEM70
- MASTOCYTOSE SYSTEMIQUE
- MORBUS OSLER
- MORBUS STARGARDT
- MUSCULAIRE
- MYASTHENIE GRAVE
- MYELOFIBROSE
- OSTEOCHONDROSE
- OSTEOMYELITE MULTIFOCALE
- PARAGANGLIOMES HEREDITAIRES MULTIMETASTATIQUES
- PARAPLEGIE SPASTIQUE FAMILIALE
- POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE
- POLYPOSE SYNDROM HYPERPLASTISCHES
- PORPHYRIE AIGUË INTERMITTENTE
- SYNDROME ALFI ou DELETION 9P
- SYNDROME D'APERT
- SYNDROME DE COWDEN
- SYNDROME DE FAHR
- SYNDROME DE LOWE
- SYNDROME DE PITT HOPKINS
- SYNDROME DE STRÜMPELL-LORRAIN
- SYNDROME DE VOMISSEMENTS CYCLIQUES
- SYNDROME DU CRI-DU-CHAT
- SYNDROME EPILEPTIQUE PAR INFECTION FEBRILE (FIRES)
- SYNDROME LEOPARD
- SYNDROME MYASTHENIQUE
- SYNDROMES HYPEREOSINOPHILIQUES (SHE)
- SYRINGOMYELIE SUR ARNOLD-CHIARI
- TAKAYASU ARTERIITIS
- TERATOME SACRO-COCCYDIEN
- TETRASOMIE X
- VASCULITE DE TYPE CHURG-STRAUSS

# «ISOLIERTE/R» KRANKE/R

- LIPOMATOSIS DOLOROSA
- AMYLOIDOSE
- MONOMELISCHE AMYOTROPHIE
- NEURALGISCHE AMYOTROPHIE
- SPINALE MUSKELATROPHIE, TYP III
- HEREDITÄRES ANGIOÖDEM
- MITOCHONDRIALE STÖRUNGEN
- ASTROZYTOM
- ZEREBELLÄRE ATAXIE
- OPTILUSATROPHIE AUTOSOMAL DOMINANTE FORM
- BRONCHIOLITIS OBLITERANS
- CEROID-LIPOFUSZINOSE
- CHURG-STRAUSS-SYNDROM
- DYSPLASIE SPONDYLO
- ALPHA-1-ANTITRYPSIN-MANGEL
- GENERALISIERTE TORSIONSDYSTONIE
- ECHINOKOKKOSE ALVEOLÄRE
- ENZEPHALITIS MIT TETRASPASTIK
- EOSINOPHILE FASZITIS
- LUNGENFIBROSE IDIOPATHISCHE
- GLYCOGENOSE
- GRANULOMATOSE MIT POLYANGIITIS
- LANGERHANS-ZELL-HISTIOZYTOTOSE
- LOWE SYNDROM
- HOMOCYSTINURIE
- HYDRARGYRISMUS
- HYPERSOMNIE IDIOPATHISCHE
- HYPOPHOSPHATASIE
- LUPUS
- LYMPHANGIOLEIOMYOMATOSE
- LYMPHANGIEKTASIE PULMONALE
- MAKROZEPHALIE – KAPILLÄRE FEHLBILDUNG
- MORBUS BEHCET
- CHARCO-MARIE-TOOTH-KRANKHEIT TYP 1A
- HORTON SYNDROM
- MENIÈRE-KRANKHEIT
- MORBUS FAHR
- MOYAMOYA-KRANKHEIT
- RENDU OSLER WEBER KRANKHEIT
- VOGT-KOYANAGI-KRANKHEIT
- VON-HIPPEL-LINDAU-KRANKHEIT
- WEGENER GRANULOMATOSE
- ENZEPHALOKARDIOMYOPATHIE, MITOCHONDRIALE DURCH TMEM70-MANGEL
- SYSTEMISCHE MASTOZYTOTOSE
- MORBUS OSLER
- STARGARDT-KRANKHEIT
- MUSKELKRANKHEIT OHNE DIAGNOSE
- MITOCHONDRIALE
- MYASTHENIA GRAVIS
- MYELOFIBROSE
- OSTEOCHONDROSIS
- OSTEOMYELITIS MULTIFOCAL
- MULTIPLE PARAGANGLIOMAS
- HEREDITÄRE SPASTISCHE PARAPLEGIE
- POLYPOSIS ADENOMATÖSE FAMILIÄRE
- POLYPOSIS SYNDROM HYPERPLASTISCHES
- AKUTE INTERMITTIERENDE PORPHYRIE
- MONOSOMIE 9P - ALFI SYNDROM
- APERT-SYNDROM
- COWDEN SYNDROM
- PITT-HOPKINS-SYNDROM
- STRÜMPELL-LORRAIN-SYNDROM
- CYCLIC VOMITING SYNDROME
- CRI-DU-CHAT-SYNDROM
- FIEBER-ASSOZIIERTE ENZEPHALOPATHIE MIT REFRAKTÄREN ANFÄLLEN
- LEOPARD-SYNDROM
- MYASTHENISCHES SYNDROM
- HYPEREOSINOPHILE SYNDROME (HES)
- SYRINGOMYELIE UND ARNOLD-CHIARI
- TAKAYASU-ARTERITIS
- TERATOME
- TETRASOMIE X
- CHURG-STRAUSS-VASKULITIS



## Vision:

- Dachorganisation
- Alle Menschen mit seltenen Krankheiten erhalten  
möglichst schnelle Diagnose  
Zugang zu effektiver Therapie
- ProRaris fördert die wissenschaftliche Forschung



## Mission:

- Sicherstellung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten
- Das Nationale Konzept für Seltene Krankheiten wird zum Wohle der Patienten und ihrer Angehörigen umgesetzt
- Enge Zusammenarbeit mit PO und Pat. ohne Organisation
- Sensibilisierung der Öffentlichkeit, der Behörden, Politiker und zuständigen Organisationen



## Mitglieder:

- Organisationen von Menschen mit Seltenen Krankheiten und Organisationen, welche auch Patienten mit Seltenen Krankheiten vertreten
- Isolierte Patienten ohne Organisation
- Stiftungen zur Unterstützung
- Sympathiemitglieder



## Vorgeschichte:

2010: Postulate von NR Ruth Humbel und Gerhard Pfister zu «Seltene Krankheiten»

2011: Auftrag an BAG zur Ausarbeitung einer «Nationalen Strategie»

2011 und 2012: Rundtischgespräche zur Erarbeitung einer Gesamtübersicht über die Herausforderungen

2013: BAG-Workshops mit Stakeholdern zur Erarbeitung von Zielen und Massnahmen

2014: Veröffentlichung des «Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten»

2015: Verabschiedung der Umsetzungsplanung mit genauem Zeitplan



## Nationales Konzept für Seltene Krankheiten:

19 Teilbereiche zusammengefasst in vier Projekte, ProRaris bei allen dabei

- **Projekt 1:**  
Referenzzentren, Patientenunterstützung, Register, Kodierungssysteme
- **Projekt 2:**  
Kostenübernahme
- **Projekt 3:**  
Information, Einbindung Patientenorganisationen
- **Projekt 4:**  
Ausbildung, Forschung

NEU:  
Projekt 5:  
Internationale  
Vernetzung

# Stand der Arbeiten

**Projekt 1:** Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssystem

**Massnahmen:**

**1: Prozess zur Bezeichnung von Referenzzentren** (BAG / GDK / SAMW / unimedsuisse / Proraris)

**2: Bezeichnung / Publikation der Referenzzentren** (BAG / GDK / SAMW / VUMS)

**6: Wirksames Kodierungssystem** (BAG / BFS)

**10: Spitalkoordinatoren in den Referenzzentren** (BAG / Referenzzentren / Proraris)

**17: Register für SK** (BAG / Referenzzentren / BFS / Proraris)

**Projekt 2:** Kostenübernahme

**Massnahmen:**

**13: Standardisierte Verfahren / Zusammenarbeit verbessern** (BAG / Vertrauensärzte / Versicherer / Pharma / spez. Analysezentren)

**14: Prüfung Kostenübernahme von genetischen Analysen für Angehörige** (BAG / Vertrauensärzte / spez. Analysezentren)

**15: Überarbeitung der Liste der Geburtsgeberechen** / GGML (BAG / BSV)

**Projekt 3:** Information, Einbindung der Patientenorganisationen

**Massnahmen:**

**3: Informationsplattformen** (BAG / GDK / Orphanet)

**4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen** (BAG / GDK / Proraris)

**5: Information der Gesundheitsfachleute** (BAG / GDK / FMH)

**9: Kantonale Koordinatoren** (Kantone/ Proraris)

**11: Angehörigenpflege** (BAG / GDK)

**12: Selbsthilfe** (BAG / Proraris)

**18: Einbindung der Patientenorganisationen** (BAG / Referenzzentren / Proraris/ SBFI)

**Projekt 4:** Ausbildung und Forschung

**Massnahmen:**

**7 / 8: Ausbildung und Wissenstransfer** (BAG / SIWF / FMH)

**16: Forschung** (BAG / SBFI / SNF / SAMW / unimedsuisse / Referenzzentren)

Arbeiten/ Abklärung im Gange

Arbeiten in Vorbereitung



## Referenzzentren für Krankheitsgruppen (1):

Rare Autoimmune & Systemic Diseases

Rare Cardiac and vascular diseases

Embryonic Development Anomalies of Genetic Origin

Rare Dermatological Diseases

Rare Endocrinological Diseases

Rare Liver and Gastrointestinal Diseases

Benign Hematological Rare Diseases

Hereditary Metabolic Diseases

Rare Neurological Diseases



## Referenzzentren für Krankheitsgruppen (2):

Neuromuscular Diseases

Rare Pulmonary Diseases

Rare Ophthalmological Diseases

Rare Renal Diseases

Rare Bone Diseases

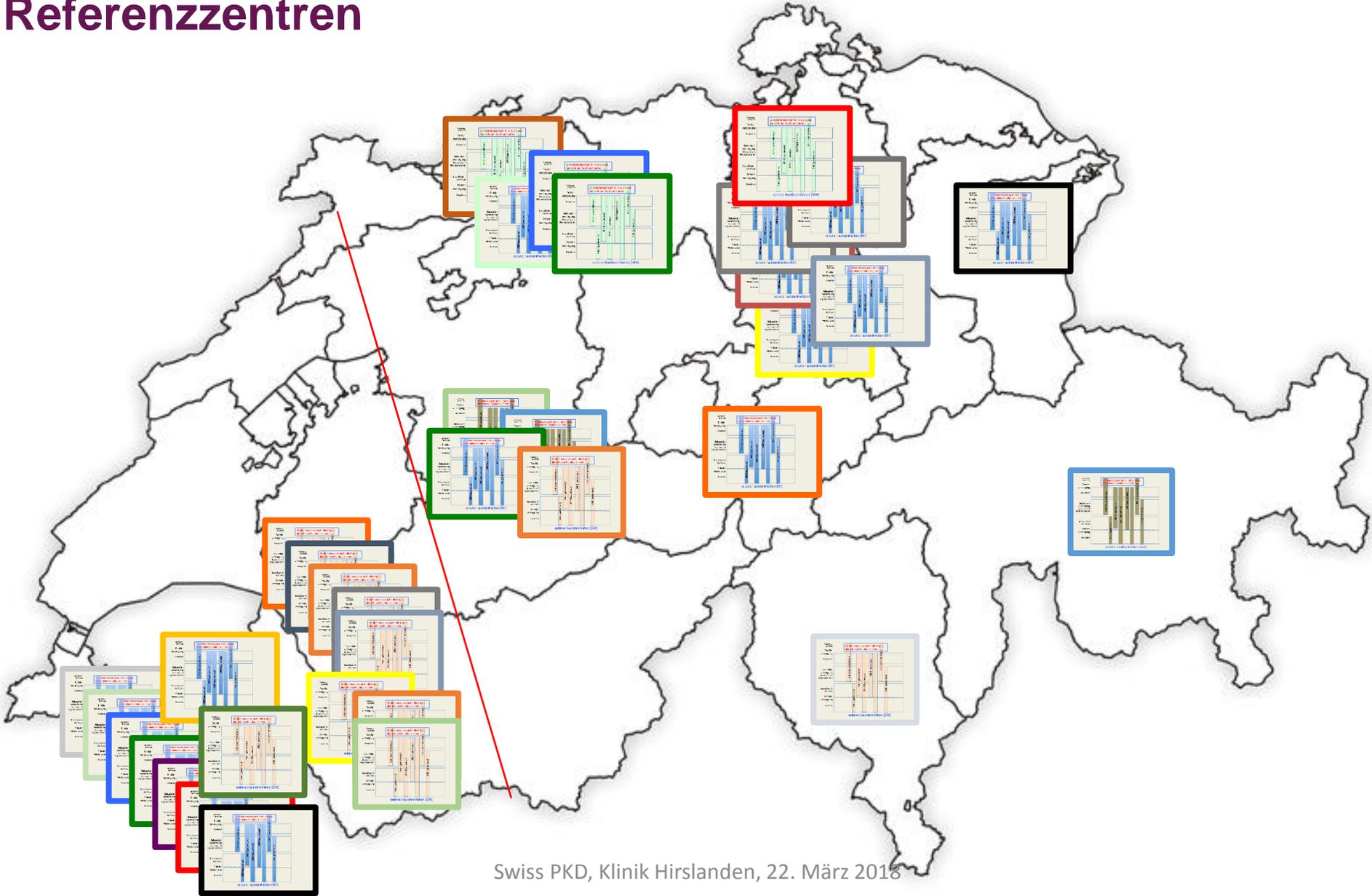
Rare Immunological Diseases

Congenital & Genetic Deafness

Rare Connective Tissue Diseases

Other Rare Diseases

# Resultat: 36 (2x18) Referenzzentren





Die organspezifische Organisation der Referenzzentren ist nicht immer hilfreich:

- Seltene Augenkrankheiten
- z.B. hereditary retinal dystrophy
  
- Seltene kardiovaskuläre Krankheiten
- z.B. rare vascular diseases
  
- Seltene neurologische Krankheiten
- z.B. rare vascular diseases of the central nervous system & retina



Nationale  
Koordination  
Seltene Krankheiten

Plattformen für Seltene Krankheiten

D-CH

F-CH

Spezialisierte Leistungserbringer & Versorgungsnetzwerke



## Trägerschaft der kosek:

### Gründungsmitglieder

AllKids

GDK

ProRaris

SAMW

Unimedsuisse

Zentrumsspitäler mit  
Forschungskompetenzen

### Partner

BAG (Beobachterstatus)

BSV, FMH, H+

### Mögliche weitere Partner

Interpharma,

Krankenversicherer,...



## Aufgaben der nationalen Koordination:

- Begleitung der Entwicklung von Plattformen, Versorgungsnetzwerken und Referenzzentren
- Rahmenbedingungen für Referenzstrukturen definieren
- Anerkennung von Plattformen, Versorgungsnetzwerken und Referenzzentren für Seltene Krankheiten
- Anerkennung der Register für Seltene Krankheiten
- Internationale Vernetzung (Versorgung und Forschung)
- Einbezug Forschungsfragen
- Klärung Finanzierung der Aufgaben von Referenzzentren



## Zusammenfassung:

- Sehr ambitionierter Zeitplan
- Vieles erreicht
- Zwei Punkte von 19 massiv verzögert, da an Referenzzentren geknüpft
- Knacknüsse erkannt und (fast) bewältigt.
  
- Ziel ist erreichbar bis 2019
  
- **ALLE BETEILIGTEN WOLLEN DAS ZIEL ERREICHEN !**



# Fragen?



Herzlichen Dank für  
Ihre  
Aufmerksamkeit!