

Schweizer Netzwerk für seltene Krankheiten

Wo können sich Betroffene, Angehörige und Fachpersonen informieren und hinwenden



Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek)

Die kosek ist eine Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation für Betroffene von seltenen Krankheiten in der Schweiz. Mittels einem qualitäts-sichernden Verfahren anerkennt die kosek Versorgungsstrukturen für Menschen ohne Diagnose und Menschen mit einer seltenen Krankheit.

Anlaufstellen für Menschen ohne Diagnose

Zentren für seltene Krankheiten

Zentren für seltene Krankheiten sind interdisziplinäre Anlaufstellen, an die sich Gesundheitsversorger oder Menschen ohne Diagnose und Verdacht auf seltene Krankheiten wenden können.

Die Zentren arbeiten krankheitsübergreifend und koordinieren die Fachexpertise der beteiligten Expertinnen für Kinder und Erwachsene.

Helplines seltene Krankheiten

Die Helplines dienen als Anlaufstelle für Informationen rund um seltene Krankheiten für Betroffene, Angehörige, sowie Gesundheitsfachpersonen. Sie sollen helfen, die

zuständige Einrichtung oder Fachpersonal ausfindig zu machen. Sie weisen die Betroffenen auf bestehende soziale, finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten und Patienten- und Selbsthilfeorganisationen hin. Sie helfen ausserdem, passende Forschungsprojekte zu finden. Die Dienstleistung ist kostenlos (die Anrufe werden zum Normaltarif verrechnet).

Fachspezifische Referenzzentren

In fachspezifischen Netzwerken für seltene Krankheiten organisieren Fachleute und Fachkliniken die Expertise für die entsprechenden Krankheiten. In den Netzwerken nehmen die Referenzzentren eine Schlüsselrolle ein, indem sie die Expertise für spezifische Krankheitsbereiche bündeln. Um Betroffene möglichst wohnortsnah zu betreuen, arbeiten diese Referenzzentren in einem schweizweiten Netzwerk mit anderen Referenzzentren, Spitälern und Fachpersonen sowie mit Patientenorganisationen zusammen.

kosekschweiz.ch

Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Das SRSK ist ein nationales Register für seltene Krankheiten. Das SRSK erfasst Angaben zu möglichst allen Personen mit einer seltenen Krankheit, die in der Schweiz leben und/ oder behandelt werden.

Das übergeordnete Ziel des SRSK ist es, die Versorgungssituation von Personen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz zu verbessern. Um dieses Ziel zu erreichen, sind folgende Massnahmen geplant:

- Wichtige medizinische Informationen von möglichst vielen Betroffenen zusammentragen und auswerten.
- Eine Forschungsplattform für die Durchführung von Studien schaffen, damit Betroffene über geplante Studien informiert sind und zur Teilnahme eingeladen werden können.
- Ärztinnen und Ärzte sowie verantwortliche Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens, wie zum Beispiel das Bundesamt für Gesundheit (BAG), durch jährliche Berichte über aktuelle Ergebnisse informieren.
- Betroffenen und Fachpersonen die Möglichkeit bieten, sich untereinander auszutauschen.

Bei Fragen wenden Sie sich bitte an srd.r.ispm@unibe.ch oder 031 684 48 87.

raredisease.ch

Orphanet

Orphanet wurde 1997 in Frankreich gegründet und umfasst heute ein Konsortium von 40 Partnerländern, darunter auch die Schweiz. Das Schweizer Orphanet-Team ist seit 2001 am Universitätsspital Genf (HUG) ansässig. Orphanet ist frei zugänglich und bietet:

- Eine einheitliche Nomenklatur mit einem Code für jede seltene Krankheit (ORPHAcodes), die als gemeinsame Sprache für das Ökosystem der seltenen Krankheiten dient.
- Eine Wissensdatenbank mit dem gesamten aktuellen wissenschaftlichen Kenntnisstand zu seltenen Krankheiten.
- Eine Enzyklopädie mit Empfehlungen für die klinische Praxis und die Notfallversorgung.
- Einen Katalog mit Expertenressourcen wie Fachzentren, Selbsthilfeorganisationen, klinischen Studien und Forschungsprojekten.

orphanet.ch

ProRaris

ProRaris Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz ist der Dachverband der Patientenorganisationen für Menschen mit einer seltenen Krankheit. Die Organisation setzt sich für einen gleichwertigen Zugang zur medizinischen Versorgung für alle Betroffenen ein.

- ProRaris verlinkt Betroffene von einer seltenen Krankheit miteinander.
- Sie unterstützt isolierte Patientinnen und Patienten, die von keiner anderen Organisation vertreten werden.
- Sie bietet bei komplexen Anfragen eine kostenlose Erstberatung sowie nach Vereinbarung eine umfassendere Patientenberatung an. Dabei geht es meistens um den Zugang zu Therapien.

proraris.ch

Seltene Krankheiten in der Schweiz

Tritt eine Krankheit in weniger als fünf Fällen pro 10'000 Einwohner auf, dann gilt sie als selten. Weltweit sind heute zwischen 6'000 und 8'000 seltene Krankheiten bekannt. Regelmässig werden in der medizinischen Fachliteratur neue seltene Krankheiten beschrieben. In der Schweiz sind ca. 580'000 Personen betroffen (7.2%). Ungefähr 50% davon sind Kinder.

Seltene Krankheiten sind ernste, oft chronische und fortschreitende Krankheiten, die häufig lebensbedrohlich sind. Ein grosser Teil davon ist genetisch bedingt. Bei vielen seltenen Krankheiten können die ersten Symptome schon kurz nach der Geburt oder in früher Kindheit auftreten. Die Erkrankung manifestiert sich bei zirka 50% der seltenen Krankheiten erst im Erwachsenenalter.

Für die meisten seltenen Krankheiten gibt es keine effiziente Therapie. Gleichwohl können angemessene Pflegemassnahmen die Lebensqualität verbessern. Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten werden oft mit ähnlichen Problemen konfrontiert. Schwierigkeiten bestehen vor allem hinsichtlich der Diagnosestellung, der Verfügbarkeit relevanter Informationen und der Zugang zu Facheinrichtungen und Experten. Viele Patientinnen und Patienten erhalten keine Diagnose, da durch den Mangel an ausreichenden wissenschaftlichen und medizinischen Kenntnissen eine seltene Krankheit oftmals nicht erkannt wird. Gerade diese Gruppe von Patientinnen und Patienten ist dem stärksten Leidensdruck ausgesetzt, da für sie der Zugang zu angemessener Unterstützung erschwert ist.