

1. Ostschweizer Symposium

Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Krankheiten erkennen
und ihre Teilhabe an Forschungsprojekten fördern

Dr. med. Therese Stutz Steiger, MSc

Co-Vizepräsidentin ProRaris

Outline

- Ergänzende Bemerkungen zu meiner Biographie, Vorstellung von ProRaris
- Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Krankheiten erkennen
- Teilhabe an Forschungsprojekten:
 - Welche Forschungsprojekte kommen in Frage?
 - Vorläufige theoretische Vorstellungen
 - Umsetzung in die Praxis: Nachholbedarf
- Schlussfragen

Aus meinem Lebenslauf

- Diagnose kurz nach der Geburt:
Osteogenesis imperfecta
- Über 20 Frakturen, vorwiegend Beine:
Oberschenkel
- Viele Spitalaufenthalte mit Narkosen
- Posttraumatische Störungen (erst spät diagnostiziert)
- Nach zahlreichen Korrekturoperationen
gehfähig
- Medizinstudium in Bern
- Masterstudium in London
- Laufbahn im BAG (Zick-Zack)
- Mitbegründerin von SVOI-ASOI1986
(Ehrenmitglied), Co-Vizepräsidentin von
ProRaris, ex-Präsidentin von Agile
- Berufliche Mitgliedschaften: Public
Health Schweiz (Ehrenmitglied), Ärzte
für Umweltschutz bis 2020);
- Frühpensioniert (seit 10 Jahren)
- Aktuell: ehrenamtliche, freiwillige
Aktivitäten, z.B. Vertreterin von ProRaris
in der Fachgruppe Versorgung der kosek,
Mitglied SG BOND
- Projekte: meingleichgewicht, (Vorstand)
aktuell Belia (Altersprojekt);

professional



patient with disability

Seltene Krankheiten: In der Summe häufig

PRORARIS

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

- Definition: 1 oder weniger Betroffene unter 2'000 Personen
- 6'000 – 8'000 bisher bekannte seltene Krankheiten
- Gemäss BAG 7.2% Betroffene in CH / entspricht 600'000 (mehr als Diabetes)
- 80% genetischen Ursprungs, jedoch nur bei 50% ist das betroffene Gen bekannt
- >50% im Kindesalter
- 95% ohne spezifische Behandlungsmöglichkeit
- Die Krankheiten sind oft schwerwiegend, invalidierend oder tödlich, und verlaufen meist fortschreitend und chronisch
- Motorische, sensorische und mentale Beeinträchtigungen
- Interdisziplinäre Behandlungen nötig

Schwierigkeiten

PRORARIS

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

- Erkennen der Krankheit (Diagnosestellung)
- Fehlende Innovation, Forschung und Behandlungsmöglichkeiten
- Fehlen von spezifischen medizinischen Strukturen
- Unklare Kostenübernahme durch Krankenversicherung und IV
- Schulische und berufliche Integration
- Fehlen psychosozialer Unterstützung

ProRaris

Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz

PRORARIS

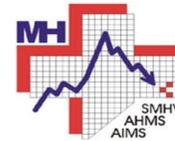
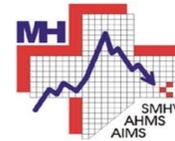
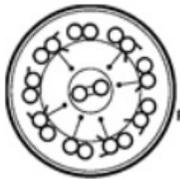
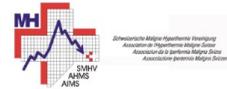
Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

- Gründung am 26. Juni 2010 als gemeinnütziger Verein
- Mitglieder: Patientenorganisationen, isolierte Patienten ohne krankheitsspezifische Patientenorganisation und Stiftungen
- Präsidium/ Vorstand (ehrenamtlich): selbst Betroffene, Angehörige und Fachpersonen aus dem Bereich seltene Krankheiten

Ziel:

Den Patienten mit seltenen Krankheiten eine Stimme geben und das Thema Seltene Krankheiten auf die politische Agenda bringen!





ProRaris Allianz Seltener Krankheiten

PRORARIS

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

Vorstand ab Juni 2022:

- Präsidentin: Yvonne Feri
- Vize-Präsidentin: Dr. Therese Stutz
- Vize-Präsident: Dr. Alfred Wiesbauer
- Kassiererin: Susanne Fournier
- Vorstandsmitglied: Stephan Sieber
- Vorstandsmitglied: Martin Knoblauch
- Vorstandsmitglied: Prof.em.Sandro Rusconi
- Vorstandsmitglied: Dr. Olivier Menzel



Geschäftsstelle:

- Geschäftsführerin (80%): Dr. Jacqueline de Sá
- Sekretärin (ca. 20%): Sarah Menzel



T. Stutz Steiger, MD MSc

Meilensteine

PRORARIS

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

- Feb. 2011: 1. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz
- Sep. 2014: Nationales Konzept Seltene Krankheiten (NKSK)
- Mai 2015: Umsetzungsplanung NKSK und Bezeichnung von ProRaris als Schlüsselpartner
- Juni 2017: Gründung Nationale Koordination Seltene Krankheiten kosek
- Sep. 2018: Gründung UniRares / Auflösung Juni 2022
- Juni 2020: Anerkennung von 6 Zentren für Seltene Krankheiten (ZSK) / 3 weitere ZSK werden im Juni 2021 anerkannt (regionale und sprachliche Abdeckung)
- Januar 2021: Schweizer Register für Seltene Krankheiten nimmt Arbeiten auf
- Sep. 2021: Die Motion 21.3978 für die Finanzierung der Public Health Projekte im Rahmen des NKSK wird eingereicht und am 1. Juni 2022 von beiden Räten angenommen.
- Dez. 2021: Unsere ehemalige Präsidentin Anne Françoise Auberson erhält Ehrendoktorat für ihr Engagement für Menschen mit Seltenen Krankheiten
- Dez. 2021: Pilotprojekte neuromuskuläre Krankheiten und Stoffwechselkrankheiten werden anerkannt.
- April 2022: Die ergänzende Motion 22.3379 zur Finanzierung der Patientenorganisationen im Bereich Seltene Krankheiten wird eingereicht. Annahme am 1. Juni 2022 im Nationalrat. Behandlung im Ständerat am 12.12.2022
- Oktober 2022: Anerkennungsprozesses für Krankheits(gruppen)spezifische Referenzzentren lanciert.

Unsere Ziele

PRORARIS

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

- Allen Patienten mit einer seltenen Krankheit Zugang zu medizinischer und psychosozialer Betreuung ermöglichen.
- Die betroffenen Kreise für alle Belange der seltenen Krankheiten sensibilisieren.
- Betroffene durch den Einbezug ihrer Erfahrung und Expertise bei der Umsetzung der Massnahmen im Nationalen Konzept beteiligen.

Vernetzungen von ProRaris

PRORARIS

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

- Alle Gremien der kosek (Vorstand, Ausschuss (nur temporär), Fachgruppe Versorgung, Koordinationsgruppe)
- Register für Seltene Krankheiten (Vorstand, Patientenboard)
- BAG (Koordinationsgruppe Nationales Konzept Seltene Krankheiten)
- Begleitgruppe Evaluation Einzelfallvergütung
- Swissmedic Stakeholder-Arbeitsgruppe Patienten- und Konsumentenorganisationen (langfristiges Ziel Patienten in allen Stufen des Zulassungsprozesses und bereits bei der Studienplanung einbeziehen, formell und nicht nur informell, so wie es bereits ausländische Behörden machen)
- Prof. S. Rusconi ist als ProRaris-Vertretung der Versicherten in der Eidgenössischen Arzneimittelkommission (berät das BAG bei der Aufnahme von neuen Medikamenten in die Spezialitätenliste)

Beteiligung am Lobbying

PRORARIS

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

- Rare Disease Action Forum (im Vorstand, Stakeholdergruppe mit dem Ziel den Access zu Medikamenten für Seltene Krankheiten in der CH zu verbessern)
- IG Seltene Krankheiten (Ziel: seltene Krankheiten auf die politische Agenda bringen)
-

Bedürfnisse...

...sind so vielfältig wie die Beeinträchtigungen

Wissenswertes

- Seltene Krankheiten beeinträchtigen:
 - das Verstehen
 - das Sehen
 - das Atmen
 - die Beweglichkeit
 - andere Körperfunktionen
 - die Widerstandskraft

WISSENSWERTES ÜBER SELTENE KRANKHEITEN

ANZAHL BETROFFENER PERSONEN

WELT: 350'000'000
EUROPA: 30'000'000
SCHWEIZ: 580'000

1 PERSON VON 14

SELTENE KRANKHEITEN BEEINTRÄCHTIGEN

DAS VERSTEHEN

Fragiles X-Syndrom, Cri-du-chat-Syndrom, Angelman-Syndrom, Williams-Syndrom

DAS SEHEN

Retinitis pigmentosa, Stargardt-Krankheit, Retinoblastom, Leber, Optikusneuropathie, Keratokonus

DAS ATMEN

Cystische Fibrose, Alpha-1-Proteinmangel, Mukopolysaccharidose, primäre Zilien-Dyskinesie, Lymphangiolyomyomatose, idiopathische Lungenfibrose

DIE WIDERSTANDSKRAFT

Wiskott-Aldrich-Syndrom, chronische Granulomatose

DIE BEWEGLICHKEIT

Duchenne-Muskeldystrophie, Amyotrophe Lateralsklerose, Steinert-Krankheit, Emery-Dreifuss, Muskeldystrophie, Pompe-Krankheit

ANDERE KÖRPERFUNKTIONEN

Marfan-Syndrom, Achondroplasia, Mikropolydactyly, Chorea Huntington, Hämophilie, Porphyrie

DEFINITION

- In Europa spricht man von einer seltenen Krankheit, wenn sie weniger als 1 Person auf 2000 betrifft.
- Die meisten Krankheiten sind schwerwiegend, chronisch, verlaufen fortschreitend und führen zu starken Beeinträchtigungen.

KENNZAHLEN

- > 7000 SELTENE KRANKHEITEN
- 80% GENETISCHEN URSPRUNGS
- > 50% IM KINDESALTER
- 95% OHNE SPEZIFISCHE BEHANDLUNGSMÖGLICHKEIT

DAMIT VERBUNDENE SCHWIERIGKEITEN

- Erkennen der Krankheit
- fehlende Innovation, Forschung und Behandlungsmöglichkeiten
- Fehlen von spezifischen medizinischen Strukturen
- unklare Kostenübernahme durch Versicherung und IV
- schulische und berufliche Integration
- Fehlen psychosozialer Unterstützung

FILME ZUM THEMA SELTENE KRANKHEITEN

- ELEPHANT MAN
Präsenz-Syndrom
- LORENZOS ÖL
Adrenoleukodystrophie
- UNBREAKABLE
Osteogenesis imperfecta

BEKANNTE PERSÖNLICHKEITEN UND IHRE SELTENE KRANKHEIT

- JOHN FITZGERALD KENNEDY
Addison-Krankheit
- STEPHEN HAWKING
Amyotrophe Lateralsklerose
- STEFAN BÜSSER
Cystische Fibrose

MEHR INFORMATIONEN ZU SELTENEN KRANKHEITEN IN DER SCHWEIZ:

PRO RARIS www.genezis.ch

orphanel www.orphanel.ch / www.orpha.net

INFO maladies rares www.info-maladies-rares.ch

KINDERHOSPITAL ZÜRICH www.kiopi.uzh.ch/ta/ta-ipline-selten

In Zusammenarbeit mit:
  

INTERNATIONALE VERANSTALTUNGEN UND NETZWERKE

INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN
IMMER AM (28.) 29. FEBRUAR

EURORDIS
Die Stimme der Menschen mit seltenen Krankheiten in Europa
www.eurordis.org

RARE CONNECT
Menschen mit seltenen Krankheiten verbinden


Bedürfnisse der Patient*innen(1)

- Es gibt keine allgemeinen Antworten
- Bedürfnisse sind abhängig von:
 - Krankheit (Organbefall)
 - Lebensphase
 - Sozialer Situation
 - Psychischer Situation
 - Unterstützungsnetz
 - Leidensdruck (Bsp. anfallsweise Krankheiten)
 - Patient Selfmanagement, Engagement
 - Hilfsmittel (Beschaffung und Einsatz)
 - Health Outcomes

Bedürfnisse (2)

- Verständliche Informationen
- Empathie
- Geduld (Health Professional und Patient*in)
- Shared Decision making

Exkurs

Handlungsfelder guter Betreuung im Alter (Alltag)



Zukunft: Gute Betreuung vernetzen mit wichtigen Bedürfnissen von älteren Menschen

adaptiert von Paul Schiller Stiftung „Impulse für gute Betreuung im Alter“ 2021

Reflexionen zum Unterstützungsnetz

- Wie viele Löcher hat das Netz?



- Gibt es auch Verfilzungen?



Degrees of patient expertise and involvement

Level of expertise	Description
Lay patients	<ul style="list-style-type: none"> • Have a passive role in their healthcare and no experience with PPI • May be looking to become a member of a patient organization • Have not had medical training or expertise in any profession linked to medicine or the life sciences
Patient actors/partners	<ul style="list-style-type: none"> • Participate in their healthcare (on an individual level) and act as advocates more globally (on a collective level) • Are likely a member of a patient organisation • Do not necessarily have experience with PPI or in the medical field
Patient experts	<ul style="list-style-type: none"> • Have experience with PPI or play an active role in a patient organization (Stutz Steiger 2016) • May be members of a patient organization's committee/board and thus have relevant skills and experience • Can take on multiple roles with or without other patients, can partner with health professionals, and can act as a trainer or research partner • Frequently have medical training or are in a profession linked to medicine or the life sciences

Selbstmanagement

Schmerzen

Bewegung

Ernährung

Erholung

Patientenorganisation

Spezialthema: Schweizer Register für seltene Krankheiten srsk

michaela.fux@ispm.unibe.ch

natalie.bayard@ispm.unibe.ch

<https://www.raredisease.ch>

Informationen zu Patients Involvement in research (klinische Forschung!)

- <https://www.scto.ch/de/patient-and-public-involvement.html>

- **DKF am Unispital Basel:**

<https://dkf.unibas.ch/de/services/patient-and-public-involvement/>

- **CTC des Unispitals Zürich:**

<https://www.usz.ch/forschung/ppi/>

- **HUG in Genf:** Patients as Partners Programm:

<https://www.hug.ch/en/patients-partners>

- **Lausanne:** „Laboratoire des Patients en Oncologie“: <https://patientlab.ch/>

Wichtige Fragen

- Klinische Forschung ist
 - Produkte - orientiert
 - Finanziell relativ gesichert
 - Innovationen lassen sich eher realisieren
- Soziale Forschung (Public Health):
 - Patienten leben nicht nur in der Klinik
 - Handlungsbezogen, Umfeldbezogen
 - Innovationen (PPI) hinken nach, bzw. existieren in der Theorie und lassen sich kaum umsetzen...

Beispiele für Public Patient Involvement PPI im Bereich „Public Health Forschung“

[The impact of patient and public involvement on UK NHS health care: a systematic review](#)

Sandra Herron-Marx

[Mapping the impact of patient and public involvement on health and social care research: a systematic review](#) - Jo Brett, Sophie Staniszewska, Carole Mockford, Sandra Herron-Marx, John Hughes, Colin

Tysall, Rashida Suleman

[Patient and public involvement in health research: Ethical imperative and/or radical challenge](#) - Diana Rose

[Views and opinions: Promoting inclusive, patient-oriented research: a rare disease patient perspective. Regulatory Affairs Watch, issue 6, October 2021](#) - T. Stutz Steiger and O. Menzel

Schlussfragen

- Schenken Sie genug Gehör?
- Glauben Sie den Patienten?
- Umgang mit Ängsten?
- Umgang mit Social Media?
- Umgang mit Daten? (Register)
- Umgang mit Diagnosen?
- Umgang mit Vorsorgeuntersuchungen?
- Umgang mit Krisen (Pandemie)?
- Umgang mit Personalknappheit (Pflegenotstand)?
- Umgang mit ökonomischem Druck?

Kontakt

Geschäftsstelle ProRaris

Chemin de la Riaz 11

1418 Vuarrens

Tel. 021 887 68 86

E-Mail: contact@proraris.ch

Beratungs- und Informationsfunktion für Betroffene und Angehörige,
Behörden, Fachpersonen, Forschende, Medien etc.

PRORARIS



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

„Menschen mit Krankheiten und Beeinträchtigungen und ihre Angehörigen können bei Therapien und Behandlungen aufgrund ihrer tagtäglichen Erfahrungen wertvolle Informationen und Sichtweisen einbringen“

Mein Dank geht an:

Jacqueline de Sá

Sarah Menzel

Olivier Menzel

Cordula Landgraf

Albrecht Popp

Werner Schläfli

T. Stutz Steiger, MD MSc