

Medienmitteilung, 21.02.2024

## **Beschleunigung der Diagnosefindung für Betroffene von seltenen Krankheiten**

**Am 29. Februar 2024 ist der Tag der Seltene Krankheiten. Die Zentren für seltene Krankheiten nehmen zusammen mit der Nationalen Koordination seltene Krankheiten (kosek) und der Patientenorganisation ProRaris diesen Tag zum Anlass, um auf das Thema Seltene Krankheiten aufmerksam und Angebote für Fachpersonen und Betroffene breiter bekannt zu machen.**

In der Schweiz sind zwischen 500'000 und 600'000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Oft bleiben Betroffene jahrelang ohne korrekte Diagnose, werden von Fachperson zu Fachperson geschickt und haben entsprechend oft keinen Zugang zu einer angemessenen Behandlung.

Um diese Situation zu verbessern und die Zeit bis zur Diagnose zu verkürzen, haben Spitäler sogenannte «Zentren für seltene Krankheiten» geschaffen. Zusätzlich wurden Helplines eingerichtet, damit Betroffene und ihre Angehörigen einen niederschweligen Zugang zu Information und Beratung erhalten. Das Angebot entlastet ausserdem niedergelassene Ärzt:innen bei der Recherche sowie bei der Beratung von Personen mit seltenen Krankheiten und Patient:innen ohne Diagnose.

### **Zentren für seltene Krankheit als Anlaufstellen für Menschen ohne Diagnose**

Zentren für seltene Krankheiten bündeln die vorhandene Expertise innerhalb eines Spitals, um Personen mit komplexen Symptomen zu einer Diagnose zu verhelfen und eine entsprechende Versorgung zu ermöglichen. In interdisziplinären Boards werden Patientenbefunde von verschiedenen Fachspezialist:innen gemeinsam besprochen, das weitere Vorgehen in der Abklärung festgelegt sowie Therapieansätze und Unterstützungsmassnahmen vorgeschlagen.

In der Schweiz gibt es neun Zentren für seltene Krankheiten. Diese wurden 2020 und 2021 durch die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) anerkannt und stellen eine schweizweite Versorgung in allen drei Landesregionen sicher. Ihr vorrangiges Ziel ist es, Betroffene zu einer korrekten Diagnose zu verhelfen. Daneben engagieren sie sich auch in der Vernetzung der Akteure und der Weiterbildung zu seltenen Krankheiten innerhalb ihrer Region und organisieren Informationsangebote für Betroffene.

### **Die Helplines beantworten Fragen und geben Sicherheit**

Helplines beantworten ein breites Spektrum an Fragen von Betroffenen, Angehörigen, Menschen ohne Diagnose und Fachpersonen: «Helplines können im Informationsdschungel eine praktische Hilfestellung bieten. Sie haben das nötige Wissen, um Betroffene und Zuweiser an die richtige Fachstelle weiterzuleiten» sagt Beatrice Reimann von der Patient:innenorganisation für seltene Krankheiten in der italienischen Schweiz. Sie unterstützen so Betroffene auch konkret bei der Vorbereitung von Abklärungen im Zentrum für seltene Krankheiten.

## Von der Bedeutung einer Diagnose

Eine Diagnose für das eigene Leiden zur erhalten, ist für viele Betroffene enorm wichtig. «Nach fünf Jahren ist es ein starkes Gefühl, von einem Arzt zu hören, dass meine subjektiven Empfindungen einen Namen haben. Sie sind real und nicht «nur in meinem Kopf», wie mir oft gesagt wurde.» beschreibt Mélanie Gillard, diesen wichtigen Wendepunkt als Betroffene.

Eine Diagnose gibt dem Leiden der Betroffenen einen Namen und gibt Ihnen auf Fachseite oft erst einen klaren Ansprechpartner. Dies ist für das gesamte Setting enorm wichtig. Die Krankenversicherung legt allerdings den Betroffenen auf dem Weg zur Diagnose zusätzliche Steine in den Weg: So werden diagnostische Analysen von der Krankenversicherung nicht vergütet, wenn für eine Krankheit keine anerkannte Therapie besteht. Da für 95% der seltenen Krankheiten keine Therapien bestehen, sind Betroffene oft damit konfrontiert, dass diagnostische Abklärungen von den Krankenkassen nicht übernommen werden. «Politisch ist die generelle Übernahme von Diagnosekosten nicht gelöst» meint Dr. Matthias Michel, Ständerat und Ko-Präsident der Interessensgemeinschaft (IG) für seltene Krankheiten. «Die IG Seltene Krankheiten setzt sich für eine rechtzeitige Diagnostik ein. Ein erster Schritt ist die laufende Umsetzung der Motion [für eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten](#); dazu gehören auch diagnostische Zentren und Referenzzentren für seltene Krankheiten. Persönlich unterstütze ich zielführende Lösungen».

### Auskünfte

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen, Präsident kosek  
Telefon: 079 785 04 36 – E-Mail: [jbwasserfallen@bluewin.ch](mailto:jbwasserfallen@bluewin.ch)

Christine Guckert Delasoie, Geschäftsstelle kosek  
Telefon: 031 306 93 87 – E-Mail: [christine.guckert@kosekschweiz.ch](mailto:christine.guckert@kosekschweiz.ch)

**Die Kontaktangaben der Zentren für seltene Krankheiten finden Sie auf der Webseite der kosek:** <https://www.kosekschweiz.ch/anlaufstellen/zentrenseltenekrankheiten>

Auf Wunsch vermitteln wir Patientenkontakte sowie Ärzt:innen und Forschende für Interviews:

Christine Guckert Delasoie, Geschäftsstelle kosek  
Telefon: 031 306 93 87 – E-Mail: [christine.guckert@kosekschweiz.ch](mailto:christine.guckert@kosekschweiz.ch)

### «Ist es etwas Seltenes?» Eine gemeinsame Informationskampagne

Anlässlich des Internationalen Tags der seltenen Krankheiten am 29. Februar 2024 – ein seltener Tag – haben die neun anerkannten Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) zusammen mit der Nationalen Koordination seltene Krankheiten (kosek) und ProRaris unter dem Motto «Ist es etwas Seltenes?» eine nationale Informationskampagne lanciert. Ein Flyer macht auf die Angebote für Menschen ohne Diagnose aufmerksam.

[Link zur Kampagne](#)