



Stellungnahme der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (SGP) zur Vernehmlassung des Bundesgesetzes über Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheit

Kontakt: praesident@porphyria.ch

Einleitung

Als Patientenorganisation für eine Gruppe von acht seltenen angeborenen Krankheiten, welche den Aufbau des roten Blutfarbstoffs betreffen und zusammen als Porphyrien bezeichnet werden, vertritt die SGP die Interessen von ca. 700 PatientInnen, welche aktuell am Schweizerischen Referenzzentrum für Porphyrien am Stadtspital Zürich Triemli in Behandlung sind. Der Vorstand der SGP besteht aus Vertretern der verschiedenen Unterformen der Porphyrien sowie medizinischen und wissenschaftlichen Beiräten aus dem Referenzzentrum.

Die SGP begrüßt ausdrücklich die Schaffung und Unterstützung des Registers für seltene Krankheiten und Strukturen zur Informationsbeschaffung und -verbreitung bzw. eines Gesetzes, welches diese Aufgaben nachhaltig fördert. Wir sehen darin eine grundlegende Massnahme zur Verbesserung der Diagnose, Versorgung und Lebensqualität der Betroffenen und ihrer Familien und eine Entlastung auf gesellschaftlicher Ebene, denn unzureichendes Verständnis für seltene Krankheiten und unversorgte PatientInnen führen zu Aufwänden und Kosten. Das geplante Gesetz scheint uns grundsätzlich geeignet, die bezeichneten Aufgaben zu erfüllen. Dennoch bleiben in unserer Einschätzung gewisse Lücken und Möglichkeiten zur Verbesserung, die wir im Folgenden ausführen möchten.

Stellungnahme

Thema	Kommentar/ Vorschlag
<p>Der Titel des Gesetzes und diverse Begrifflichkeiten sind aus Patientensicht unglücklich gewählt und weichen in der Wortwahl vom vergleichbaren Bundesgesetz über die Registrierung von Krebserkrankungen ab</p> <p>Am Gesetzentwurf fallen als problematisch wahrgenommene Begriffe auf, wie im Titel Massnahmen zur «Bekämpfung» von seltenen Krankheiten, und die unter «Zweck» (Kapitel 1) genannte «Überwachung» und «Verbreitung und Entwicklung». Mit «Bekämpfung» könnte im weitesten Sinne auch die Selektion genetischer Anlagen in der Bevölkerung und eugenisches Gedankengut gemeint sein. Im aktuellen gesellschaftlichen Klima mit weltweiter Erstarkung von populistischen Kräften mit polarisierenden, teils menschenfeindlichen Weltanschauungen empfinden wir die Wortwahl als sehr unglücklich. Es fällt zudem auf, dass beim ähnlich gelagerten Bundesgesetz über die Registrierung von Krebserkrankungen eine insgesamt neutralere Sprache verwendet wird: Zweck des Gesetzes ist z.B. die «Erhebung, Registrierung und Auswertung» und die Unterstützung der «Versorgungsplanung» und «Forschung». Es genügt unserer Ansicht nach nicht, die Bedeutung der Begriffe im erläuternden Bericht näher auszuführen, vor allem ist die unterschiedliche Ausdrucksweise im Vergleich zum Gesetz zum</p>	<p>Verwendung einer insgesamt neutralen Sprache, z.B. Angleichung der Begrifflichkeiten an die im Bundesgesetz über die Registrierung von Krebserkrankungen verwendeten.</p>

Krebsregister nicht notwendig und schlüssig und sollte deshalb anglichen werden.	
Der Aufwand für die rückwirkende Meldepflicht ist für die Spitäler nicht ohne finanzielle Unterstützung leistbar	
Die vorgesehene rückwirkende Erfassung aller diagnostizierten PatientInnen ist für die Kliniken nicht ohne Finanzhilfe leistbar. Anders als im Gesetzesentwurf angedeutet sind schon heute die Aufwände, die auf Seiten der medizinischen Leistungserbringer entstehen, nicht ausreichend in den aktuellen Tarifsystemen abgebildet und abrechenbar. Dies beinhaltet u.a. die Kodierung, die Führung von krankheitsspezifischen Registern, Aktenstudien, spezifische Beratungstätigkeiten, bestimmte Diagnostik, zeitaufwändige Anträge zur Einzelfallvergütung, Bearbeitung von Rückfragen von Versicherungen und den transdisziplinären Austausch. Alle diese notwendigen Tätigkeiten werden aktuell querfinanziert bzw. die Kosten fallen woanders an. In unserer Einschätzung ist eine rückwirkende Meldung weder auf Seiten der Spitäler noch auf Seiten des Registers (Stellenprozente wie aktuell vorgesehen) leistbar.	Wir empfehlen eine prospektive Meldung von PatientInnen, welche durch die benannten Meldestellen informiert wurden und der Weitergabe der Informationen zustimmen oder diese ablehnen können.
Die vorgesehene automatische Meldung sensibler persönlicher Daten kann negative Auswirkungen auf das Arzt-Patient Verhältnis haben	
Wir können die Überlegung grundsätzlich nachvollziehen, dass im Sinne der möglichst vollständigen Erfassung von PatientInnen mit Seltenen Krankheiten eine automatische Meldepflicht eingeführt	Leistungserbringer sollten verpflichtet werden, Daten an das Register für

<p>werden soll. Dadurch würden den Meldestellen u.a. keine Aufwände für die Aufklärung der PatientInnen entstehen. Dies wird heute schon in dieser Form beispielsweise bei einigen Infektionskrankheiten und der Registrierung von Krebserkrankungen so gehandhabt. Allerdings sehen wir einen grundsätzlichen Unterschied zu den seltenen Krankheiten, welche grösstenteils genetisch bedingt sind und vererbt werden. Genetische Daten werden als besonders sensibel eingestuft, weswegen aktuell u.a. eine dokumentierte Aufklärung durch eine Fachperson und ein unterschriebenes Einverständnis der Patientinnen oder ihrer rechtlichen Vertreter vorliegen müssen, um die Diagnostik durchführen zu dürfen. Das Dokument zum Einverständnis regelt im Detail welche Gene analysiert werden, was mit den Resultaten und dem verbleibenden Material geschehen soll und wer Zugriff auf die generierten Resultate und Informationen hat. Die Resultate dürfen z.B. nicht ohne Einverständnis des Patienten an andere Spitäler etc. weitergegeben werden. Die im Gesetzesentwurf vorgesehene Weitergabe genau dieser Informationen ohne das Einverständnis des Patienten steht daher im Widerspruch zu anderen aktuellen Vorgaben. Wir sehen ein Risiko, dass sich die geplante Weitergabe von persönlichen Daten inklusive genetischen Resultaten negativ auf das Vertrauensverhältnis zwischen Patienten und Behandler auswirkt. Der Behandler hat mit der</p>	<p>seltene Krankheiten zu liefern. Die Weitergabe sollte aber nur nach Information der betroffenen PatientInnen erfolgen und deren Einverständnis voraussetzen.</p>
--	---

Aufklärung zum Test den Schutz der Daten und den vordefinierten Umgang mit den Resultaten verbindlich zugesichert und käme mit der neuen Regelung in einen Konflikt. Patienten können es als Vertrauensbruch empfinden, wenn diese sensible Daten ohne Einverständnis an weitere Stellen gemeldet werden. Mögliche Konsequenzen sind beispielsweise, dass sich Familienmitglieder gegen eine genetische Abklärung entscheiden. Bei den akuten Porphyrien würde dies bedeuten, dass keine Aufklärung über die Triggerfaktoren für akute Porphyrie-Attacken erfolgt und es zu schweren Stoffwechselkrisen kommen kann, mit möglichen Folgen wie Behandlung auf der Intensivstation und langfristiger Behinderung.

Die Benennung der meldenden Stellen muss an die vorhandene Fachexpertise geknüpft sein

Wir begrüssen, dass Meldestellen benannt werden sollen. Am Beispiel der Porphyrien wird deutlich, warum die Wahl der meldenden Stellen an Fachexpertise gekoppelt sind sollte: Es existieren eine Reihe weiterer, häufigerer Erkrankungen wie z.B. Lebererkrankungen oder Vergiftungen mit Schwermetallen, welche zu einer erhöhten Akkumulation und/oder Ausscheidung von Vorläuferstoffen des roten Blutfarbstoffs (Porphyrine) führen. Die Unterscheidung zu den Porphyrien ist möglich, erfordert aber vertieftes Wissen und Erfahrung in der Interpretation der Laborresultate und der klinischen Präsentation. Es stellen sich

Wir empfehlen, spezialisierte Zentren mit Expertise zu benennen, welche die Meldungen durchführen. Idealerweise wären dies primär die von der Kosek ausgewiesenen Referenzzentren.

<p>immer wieder PatientInnen mit einer Fehldiagnose einer Porphyrie-Form im Stadtspital Triemli vor, bei denen eindeutige andere Ursachen für die Beschwerden identifiziert werden können und oftmals eine Porphyrie ausgeschlossen werden kann.</p> <p>Falsche Diagnosen können schwerwiegende Konsequenzen wie verpasste wahre Diagnosen und falsche Behandlung bedeuten.</p> <p>Im Kontext des Registers würden solche Einträge u.a. die Qualität der erhobenen Daten gefährden.</p>	
<p>Die Kodierung mittels ORPHACodes nur als Übergangslösung ist nicht zielführend und verschlechtert die Datenqualität und behindert den internationalen Austausch</p>	
<p>Im Gesetzesentwurf ist vorgesehen, die Meldung an das Register nur übergangsweise mittels ORPHACodes durchzuführen, und das neue Kodierungssystem ICD-11 bei seinem Inkrafttreten zu verwenden. ICD-11 deckt jedoch, wie die Vorgängerversionen, nur einen kleinen Teil der bekannten seltenen Krankheiten ab und ist nicht flexibel bei der Entdeckung neuer seltenen Krankheiten und/oder bei Re-Klassifikationen aufgrund neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse. Die Verwendung von ICD-11 würde daher einem Qualitätsverlust gleichkommen.</p> <p>ORPHACodes dagegen sind spezifisch für die Bedürfnisse und Umstände bei den seltenen Krankheiten entwickelt worden und internationaler Standard. Gerade bei den seltenen Krankheiten ist die internationale Zusammenarbeit und Vergleichbarkeit von Datensätzen auch in Registern von zentraler Bedeutung. Die</p>	Konsequente Verwendung von ORPHACodes als qualitative beste Möglichkeit zur Kodierung seltener Krankheiten und Angleichung an internationale Standards.

<p>Verwendung von ICD-11 widerspricht zudem dem Grundgedanken eines Registers, d.h. der möglichst vollständigen Erfassung aller PatientInnen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz.</p> <p>Die Festlegung der zu meldenden seltenen Krankheiten durch den Bundesrat ist nicht zielführend</p>	
<p>Diese Einschränkung generiert Doppelspurigkeit und Mehraufwände: Die Referenzzentren führen schon heute Listen mit seltenen Krankheiten, die von der Kosek so akzeptiert sind. Eine solche Einschränkung wäre zudem kontraproduktiv: Der Grundgedanken eines Registers ist die möglichst vollständigen Erfassung aller PatientInnen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz.</p>	<p>Alle in der Schweiz vorkommenden seltenen Krankheiten sollten gemeldet werden, basierend auf dem ORPHACode. Dies könnte vom Bundesrat so festgelegt werden.</p>
<p>Die Anzahl Stellen erscheint für die Aufgaben als zu gering bemessen</p>	
<p>Die im Gesetzesentwurf genannten Stellenprozente und Finanzhilfen erscheinen zu gering, um die Einspeisung und Pflege der erhobenen Daten sicherzustellen. In der Schweiz geht man von über 500.000 Betroffenen von seltenen Krankheiten aus. Auch wenn viele noch keine Diagnose haben, werden gerade am Anfang viele Meldungen eingehen, welche nach den aktuellen Plänen alle durch das Register angeschrieben werden müssen. Die Abschätzung über die Anzahl benötigter Ressourcen und Stellenprozente sollte sich an den Erfahrungen mit dem</p>	<p>Die nachhaltige, langfristige und ausreichende Finanzierung des Registers und der Referenzzentren und Informationsstellen sollte sichergestellt werden</p>

<p>Krebsregisterorientieren. Zudem erscheint die Finanzierung, die sich an den Beiträgen der Kantone orientiert und jeweils nur auf eine begrenzte Zeitperiode ausgelegt ist als nicht zuverlässig, was bei einem Langzeitprojekt wie einem Register für oftmals lebenslängliche und erbliche Krankheiten nicht zielführend ist. Zudem sind bei einer kurzfristig ausgelegten und unsicheren Finanzierung Verluste in der Effizienz zu befürchten.</p> <p>Auch die nachhaltige Finanzierung der Patientenorganisationen für PatientInnen mit seltenen Krankheiten sollte sichergestellt werden.</p>	
<p>Versorgungs- und Informationsstrukturen sind nicht vollständig abgebildet und sollten nicht auf Ebene Gesetz festgelegt werden</p>	
<p>Es ist nicht nachvollziehbar, dass z.B. Helplines (welche integraler und wichtiger Bestandteil der Versorgungsstrukturen für seltene Krankheiten sind) explizit genannt werden, die Versorgungsstrukturen insgesamt wie z.B. die von der kosek benannten Referenzzentren und -Netzwerke jedoch keine Erwähnung finden. Gerade diese sollten logische Partner sein bei der Umsetzung des Gesetzes.</p> <p>Zudem erscheint es nicht adäquat Anlaufstellen mit spezifischen Aufgaben schon auf Gesetzebene zu definieren, was nicht pragmatisch erscheint.</p>	Das Gesetz sollte den Rahmen schaffen und die wichtigen Versorgungsstrukturen wie die kosek und z.B. Referenzzentren und -netzwerke nennen, aber keine zu detaillierten Vorgaben in Bezug auf spezifische Anlaufstellen etc. machen. Diese Details können

	pragmatischer und flexibler auf Verordnungsebene geregelt werden.
Patienten werden nicht als Stakeholder aufgezählt, was nicht mehr zeitgemäss ist	
Der Einbezug der Stakeholder wie den Patientenorganisationen ist nicht ausgeführt. Dies entspricht nicht dem aktuellen Stand, auch im internationalen Vergleich.	Der Einbezug von PatientInnen sollte erwähnt und ausgeführt werden

Wir hoffen unsere geteilten Ansichten und Erfahrungen helfen, das Gesetz zu optimieren und zu einer verbesserten und nachhaltigen Diagnostik, Versorgung und Datenerhebung / -auswertung bei den seltenen Krankheiten beizutragen. Wir würden es im Weiteren begrüßen, wenn das Gesetz oder andere Instrumente einen Rahmen inklusive der nachhaltigen Finanzierung von Versorgungs- und Auskunftsstrukturen schaffen würde.

Für Rückfragen und Einbeziehung in den weiteren Prozess stehen wir gerne zur Verfügung.