



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

Office fédéral de la santé publique OFSP
Unité de direction Assurance maladie et accidents

Etat 4 mai 2015

Plan de mise en œuvre du concept national maladies rares

Table des matières

1	CONTEXTE	3
1.1	INTRODUCTION	3
1.2	BREF APERÇU DU CONCEPT NATIONAL MALADIES RARES	3
2	PLAN DE MISE EN ŒUVRE	3
2.1	INTRODUCTION	3
2.2	PROJET N°1 : CENTRES DE RÉFÉRENCE, SOUTIEN AUX PATIENTS, REGISTRES ET SYSTÈMES DE CODAGES	4
2.2.1	<i>Mesure 1 : Processus de désignation des centres de référence</i>	4
2.2.2	<i>Mesure 2 : Désignation et publication d'une liste des centres de référence</i>	5
2.2.3	<i>Mesure 6 : Système de codage</i>	5
2.2.4	<i>Mesure 10 : Coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence</i>	5
2.2.5	<i>Mesure 17 : Registres</i>	6
2.3	PROJET N°2 : PRISE EN CHARGE	6
2.3.1	<i>Mesure 13 : Collaborations</i>	6
2.3.2	<i>Mesure 14 : Prise en charge</i>	7
2.3.3	<i>Mesure 15 : Révision de la liste des infirmités congénitales et LMIC</i>	7
2.4	PROJET N° 3 : INFORMATION, IMPLICATION DES ORGANISATIONS DE PATIENTS	7
2.4.1	<i>Mesure 3 : Plateformes d'information</i>	8
2.4.2	<i>Mesure 4 : Récolte et diffusion de l'information</i>	8
2.4.3	<i>Mesure 5 : Information</i>	8
2.4.4	<i>Mesure 9 : Coordinateurs cantonaux</i>	9
2.4.5	<i>Mesure 11 : Proches aidants</i>	9
2.4.6	<i>Mesure 12 : Entraide</i>	9
2.4.7	<i>Mesure 18 : Implication des organisations des patients</i>	10
2.5	PROJET N° 4 : FORMATION, RECHERCHE	10
2.5.1	<i>Mesure 7 : Formation et transfert de compétences</i>	10
2.5.2	<i>Mesure 8 : Formation</i>	11
2.5.3	<i>Mesure 16 : Recherche</i>	11
2.6	FINANCEMENT DE LA MISE EN ŒUVRE	11
3	CONCLUSION	11
4	ANNEXES	13
	ANNEXE 1: TABLEAU RECAPITULATIF DU PLAN DE MISE EN ŒUVRE DU CONCEPT NATIONAL MALADIES RARES	13
	ANNEXE 2 : CALENDRIER DU PLAN DE MISE EN ŒUVRE DU CONCEPT MALADIES RARES	17

1 Contexte

1.1 Introduction

Le 15 octobre 2014, le Conseil fédéral a adopté le concept national maladies rares¹ s'inscrivant dans sa stratégie politique « Santé2020 » et a chargé le Département fédéral de l'intérieur (DFI) de l'élaboration d'un plan de mise en œuvre. Dans ce cadre, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a élaboré, de concert avec les acteurs concernés, un plan de mise en œuvre des 19 mesures concrètes contenues dans le concept national maladies rares.

1.2 Bref aperçu du concept national maladies rares

Le concept national maladies rares a été rédigé en réponse aux postulats 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares » et 11.4025 « Commission pour les cas extrêmes en matière de santé » en vue d'améliorer la situation des personnes souffrant d'une maladie rare ou de leurs proches.

Chargé de la préparation des travaux d'élaboration, l'OFSP a réuni les acteurs concernés en 2011 et 2012, pour établir une vue d'ensemble des enjeux liés à la thématique des maladies rares. S'en sont suivis quatre ateliers, en 2013 et 2014, auxquels les différents acteurs concernés ont également été conviés. Lors du premier atelier, une analyse approfondie du problème a été établie. Ceci, en prenant en compte des interviews de patients effectués par l'OFSP pour mieux comprendre les enjeux et problèmes auxquels ils doivent faire face et pour permettre la définition de mesures répondant à leurs besoins. Les deux ateliers suivants étaient consacrés à l'élaboration des objectifs. Lors du dernier atelier, 19 mesures concrètes ont pu être établies.

Les objectifs contenus dans le concept concernent notamment le fait de poser un diagnostic en temps utile, d'assurer une prise en charge de qualité tout au long de l'évolution de la maladie, de soutenir et de renforcer les ressources à disposition des patients et de leur entourage, d'assurer un soutien socioprofessionnel aux patients afin de les soutenir dans leurs démarches administratives, ainsi qu'encourager une participation active et ciblée de la Suisse aux projets de recherche internationaux.

Quant aux mesures contenues dans le concept, il s'agit notamment de la désignation de centres de référence pour des maladies (ou groupes de maladies) qui requièrent une attention particulière. Ces centres doivent garantir aux patients l'accès à des traitements de qualité tout au long de la maladie, en particulier, lors du passage de la pédiatrie à la médecine adulte. Ils offrent également aux professionnels de la santé la possibilité de suivre des formations continues. D'autres mesures concernent les coordinateurs dans les cantons et dans les hôpitaux, qui auront notamment pour tâche de guider les patients dans leurs démarches administratives et de trouver des moyens pour soutenir et décharger leurs proches.

2 Plan de mise en œuvre

2.1 Introduction

De concert avec d'autres acteurs, tels que l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS), la Conférence des directeurs et directrices de la santé (CDS), l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM), le Fonds national suisse (FNS), Proraris et Orphanet, l'OFSP a coordonné les travaux d'élaboration du plan de mise en œuvre du concept national maladies rares. Dans ce cadre, l'OFSP a organisé un workshop réunissant tous les acteurs concernés le 21 octobre 2014 et a mené des

¹ Concept national maladies rares, accessible sous www.bag.admin.ch >Thèmes > Maladies et Médecine > Maladies Rares

discussions bilatérales avec certains acteurs². Ces discussions ont permis de définir le calendrier et les activités de mise en œuvre du concept maladies rares. Quant aux responsabilités des différents acteurs, le plan de mise en œuvre se base sur le concept national maladies rares. Cependant, certaines modifications ont été entreprises.

Ce plan de mise en œuvre s'articule en quatre projets, lesquels reprennent les mesures prévues par le concept. Un groupe de travail est constitué pour chaque projet.

La mesure 19, qui prévoit la définition des processus nécessaires à l'évaluation de la mise en œuvre du concept et à l'actualisation de ses éléments clés, est une mesure transversale. En effet elle concerne l'ensemble des projets sur toute leur durée. Cette mesure est mise sous l'entière responsabilité de l'OFSP, qui aura notamment pour tâche d'assurer un suivi régulier des groupes de travail, en organisant par exemple quatre ateliers de mise au point et de coordination en 2016 et en 2017. La rédaction de rapports de monitoring et de controlling ainsi qu'une évaluation de la mise en œuvre par un service externe seront également nécessaires.

Les responsabilités pour la mise en œuvre des mesures sont subdivisées en trois catégories :

- Organe responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures (R);
- Organisations en charge qui, compte tenu de leur compétence légale, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures (EC);
- Partenaires-clés qui, du fait de leurs connaissances spécifiques, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures (PC).

2.2 Projet n°1 : Centres de référence, soutien aux patients, registres et systèmes de codages

Le projet n°1 regroupe les mesures 1, 2, 6, 10 et 17 du concept national maladies rares et concerne les thématiques suivantes : les centres de référence, le soutien aux patients, les registres et le système de codage du concept national maladies rares. L'objectif global de ce projet est d'atténuer les difficultés liées à la rareté de la maladie lors de la prise en charge des patients, en mettant en place l'information spécialisée et en désignant les spécialistes.

Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), de l'Office fédéral de la statistique (OFS), de la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS), de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM), du Groupe des 15 (G15), de Proraris et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions mentionnées expressément, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

2.2.1 Mesure 1 : Processus de désignation des centres de référence

Objectif

L'objectif de la mesure 1 est l'élaboration d'un rapport qui définit le processus de désignation des centres de référence. Dans un premier temps, le groupe de travail fait un état général de la situation, établit, dans la mesure du possible, des catégories de maladies rares qui requièrent une attention particulière et valide les critères des centres de référence proposés par l'ASSM³. Dans un deuxième temps, le processus est établi. Finalement, le processus est mis en œuvre par la mesure 2 (désignation des centres de référence et publication d'une liste de ces centres).

² L'OFSP a rencontré, l'OFAS, la CDS, le FNS, le groupe des 15 en novembre et en décembre 2014 et ASSM Proraris et Orphanet en janvier 2015. Le « groupe des 15 » (G-15) représente les 5 hôpitaux universitaires de Bâle, Berne, Genève, Lausanne et Zurich. Il est constitué des 5 directeurs généraux, des directeurs médicaux ainsi que des 5 doyens des facultés de médecine.

³ « Maladies rares » : *Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de références*, 2014. Disponible sur www.samw.ch > Publications > Recommandations.

Responsabilités

La CDS, avec le soutien de l'ASSM et du G15, est en charge des travaux. L'ASSM, le G15 et Proraris, sont les partenaires clés et auront ainsi un rôle déterminant à jouer, de par leurs connaissances spécifiques.

Délai

Le rapport de désignation est établi d'ici juin 2015.

2.2.2 Mesure 2 : Désignation et publication d'une liste des centres de référence

Objectif

La mesure 2 prévoit que des centres de référence soient désignés par le groupe de travail, selon des critères tels que l'expertise, la qualité des prestations de soins, le travail en réseau, la formation, l'établissement de guidelines, l'engagement concernant la recherche et la gestion des données. La publication d'une liste de ces centres de référence est également prévue dans cette mesure.

Responsabilités

La CDS, avec le soutien de l'ASSM et du G15, est en charge des travaux. L'ASSM, le G15 sont également les partenaires clés et auront ainsi un rôle déterminant à jouer, de par leurs connaissances spécifiques.

Délai

Pour la fin juin 2017, les centres de référence sont désignés et la liste est publiée.

2.2.3 Mesure 6 : Système de codage

Objectif

L'objectif de cette mesure est que la manière de coder les maladies rares et leurs traitements soient définis par les autorités compétentes en étroite collaboration avec les experts, de manière à générer des connaissances.

Le but du groupe de travail est d'identifier les outils de codage adéquats, de les mettre à disposition et d'évaluer l'efficacité de ces outils.

Responsabilités

L'OFS est en charge de la mise en œuvre.

Délais

La manière de procéder devra être définie pour le deuxième trimestre 2015 et un plan d'action établi pour la fin de l'année 2015. Quant à la mise en œuvre, elle s'achèvera d'ici la fin 2017, selon une première estimation.

2.2.4 Mesure 10 : Coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence

Objectif

L'objectif de la mesure 10 est que des coordinateurs maladies rares soient mis en place en milieu hospitalier. Leur rôle est de coordonner et de simplifier la prise en charge médicale par les différentes spécialités. Une attention particulière sera portée à la transition entre la pédiatrie et la médecine adulte. Cette mesure doit permettre aux patients d'avoir une personne de contact qui les aiguille entre les différents services.

Responsabilités

Pour cette mesure, les centres de référence sont en charge des travaux et Proraris tient le rôle de partenaire clé.

Délai

A la fin juin 2017, les coordinateurs maladies rares seront mis en place dans les centres de référence et les hôpitaux.

2.2.5 Mesure 17 : Registres

Objectif

L'objectif de la mesure 17 est l'établissement de registres, qui inclut la définition des règles relatives aux données contenues dans les registres (collecte, enregistrement et utilisation), du rôle et des activités des différents acteurs et de la mise en place des outils de codage, tout cela, en collaboration avec les acteurs concernés sur le plan national et international.

Responsabilités

Les centres de référence sont en charge des travaux. De plus, l'OFS et Proraris, de par leurs connaissances spécifiques endossent le rôle de partenaires clé.

Délais

D'ici la fin 2015, une décision de principe sera prise quant au contenu de ces registres. Suite à cette décision de principe, les travaux seront définis et prévus. Il est prévu de finaliser les travaux à la fin de l'année 2017.

2.3 Projet n°2 : Prise en charge

Le projet n°2 regroupe les mesures 13, 14 et 15 du concept national maladies rares et concerne la thématique de la prise en charge des prestations fournies aux patients et la liste des infirmités congénitales ainsi que celle des médicaments en matière de maladies congénitales (LMIC). Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, l'OFAS, des médecins-conseils, de la Société Suisse de Génétique Médicale (SGMG), des assureurs et de l'industrie pharmaceutique.

L'OFSP est, ici aussi, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

2.3.1 Mesure 13 : Collaboration

Objectif

La mesure 13 prévoit d'une part que des procédures standardisées soient mises en place pour améliorer la collaboration entre médecins, médecins-conseils et assurances pour le remboursement de médicaments selon les articles 71a et 71b OAMal. Il sera défini, dans le cadre d'un groupe de travail, dans quelle mesure les processus devront être standardisés. Pour permettre une mise en œuvre meilleure et plus rapide, il s'agit en particulier de définir des formulaires homogènes relatifs à la prise en charge, de recourir systématiquement aux nouveaux instruments d'évaluation de l'utilité et de documenter les évaluations au cas par cas.

La liste des analyses génétiques contient d'ores et déjà des analyses dans le domaine des maladies rares. Cependant, l'OFSP va prendre des mesures en vue de promouvoir une prise en charge plus homogène.

Responsabilités

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et les médecins-conseils, la SGMG, les assureurs, l'industrie pharmaceutique et les centres spécialisés sont les partenaires clés.

Délai

Le délai pour la mise en œuvre de cette mesure est le milieu de l'année 2016.

2.3.2 Mesure 14 : Evaluation de la prise en charge des analyses génétiques pour les proches de personnes souffrant d'une maladie rare

Objectif

L'objectif de la mesure 14 est que la prise en charge des analyses génétiques pour les proches de patients souffrant d'une maladie rare soit examinée. L'état de la situation juridique actuelle et des possibilités d'amélioration existantes seront exposés dans un rapport.

Responsabilités

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et les médecins-conseils et la SGMG sont les partenaires clé.

Délai

Les travaux sont en cours et les premiers résultats sont attendus fin 2015. La fin des travaux est prévue pour le deuxième trimestre 2016.

2.3.3 Mesure 15 : Révision de la liste des infirmités congénitales et LMIC

Objectif

L'objectif de la mesure 15 est la mise à jour de la liste des infirmités congénitales et l'actualisation de la LMIC. La mise à jour de la liste des infirmités congénitales fera partie intégrante du projet « Optimisation des mesures médicales » de l'OFAS, qui est lui-même une partie du projet de « Développement de l'AI ». Une fois que la liste des infirmités congénitales sera révisée, l'OFSP entreprendra les modifications de mise à jour opportunes de la LMIC. Des mesures permettant de réduire les problèmes survenant lors du passage de l'AI à l'assurance obligatoire des soins (AOS) ont déjà été mises en place⁴.

Responsabilités

L'OFAS et l'OFSP sont en charge de la mise en œuvre de cette mesure, chacun pour la partie qui le concerne.

Délai

Le délai pour la révision de la liste des infirmités congénitales n'est pas défini à ce jour. La mise à jour de la LMIC s'en suivra.

2.4 Projet n° 3 : Information, implication des organisations de patients

Ce projet regroupe les mesures 3, 4, 5, 9, 11, 12 et 18 du concept national maladies rares et concerne la thématique de l'accès et du partage de l'information. Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, de la CDS, de la FMH, de Proraris, du Secrétariat d'Etat à la formation, à la recherche et à l'innovation (SEFRI) et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions expressément mentionnées, responsable de la coordination et de

⁴ Voir à ce sujet, notamment, la réponse du Conseil fédéral du 19.11.2014 à L'Ip 14.3992 « Fin du remboursement des médicaments lors du passage des mesures médicales de l'AI au régime LAMal pour les assurés ayant atteint l'âge de 20 ans ».

l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

2.4.1 Mesure 3 : Plateformes d'information

Objectif

L'objectif de la mesure 3 est la mise à disposition de plateformes d'information aux professionnels de la santé, aux patients et à leurs proches. Ainsi, les ressources disponibles aux patients et à leur entourage sont soutenues et renforcées en permettant une prise en charge optimale. L'accès à l'information par le biais des organisations de patients ou d'autres réseaux d'information est facilité. Les proches sont soutenus dans leur rôle de soignants et les organisations de patients le sont dans leur rôle de plateforme d'échange d'informations et dans leur participation à l'élaboration de concepts de prise en charge thérapeutique.

Pour atteindre cet objectif, le groupe de travail devra, dans un premier temps, garantir et attribuer le financement de la plateforme existante Orphanet. Ensuite, il s'agira de mettre en place des instruments de codification et des banques de données car ils améliorent aussi l'échange d'informations et sont utiles aux projets de recherche. En raison du grand nombre de maladies rares, les connaissances en termes d'épidémiologie, d'évolution et de traitements sont souvent lacunaires.

Responsabilités

La CDS est en charge de la mise en œuvre.

Délai

Le délai prévu pour la mise en œuvre de cette mesure est fin 2017.

2.4.2 Mesure 4 : Récolte et diffusion de l'information

Objectif

L'objectif de la mesure 4 et du groupe de travail est la récolte et la diffusion de l'information. Pour ce faire, le groupe de travail devra lancer les études nécessaires pour déterminer les informations requises et la population cible. Une stratégie de communication adéquate devra également être mise en place. Dans sa stratégie globale «Santé2020 », le Conseil fédéral s'est fixé comme objectif de renforcer les droits des patients et des assurés. Dans ce cadre, des synergies communes seront développées.

Responsabilités

La CDS est en charge de la mise en œuvre et Proraris en est le partenaire-clé. Les organisations de patients récoltent et diffusent l'information.

Délai

Le délai pour la mise en œuvre de cette mesure est prévu pour la fin 2017.

2.4.3 Mesure 5 : Information

Objectif

L'objectif de la mesure 5 est que les professionnels de la santé soient informés de manière adéquate sur les structures mises en place pour prendre en charge les patients atteints de maladies rares (notamment les centres de référence) afin d'y référer leurs patients.

Le groupe de travail devra élaborer les outils adéquats à la circulation des informations et adaptés aux besoins des professionnels de la santé concernés. Ces outils devront ensuite être mis à disposition des utilisateurs finaux. Une évaluation des impacts de ces outils devra être menée.

Responsabilités

La CDS est en charge de la mise en œuvre et la FMH endosse le rôle de partenaire-clé.

Délais

Un plan d'action devra être mis en place pour la fin 2015. Pour la fin du troisième trimestre 2016 l'élaboration des outils nécessaires devra être terminée et pour la fin de l'année 2017 ces outils devront être à la disposition des professionnels de la santé.

2.4.4 Mesure 9 : Coordinateurs cantonaux

Objectif

L'objectif de la mesure 9 est que des coordinateurs maladies rares soient mis en place dans les cantons, pour soutenir les personnes concernées (patients et proches) dans leurs démarches juridiques, administratives et socioprofessionnelles.

Responsabilités

Pour cette mesure, les cantons sont en charge des travaux. Proraris est, quant à elle, partenaire clé.

Délai

En ce qui concerne le délai, les coordinateurs maladies rares seront en place dans les cantons d'ici la fin juin 2017.

2.4.5 Mesure 11 : Proches aidants

Objectif

L'objectif de la mesure 11 est que des possibilités de soutien et de décharge pour les personnes qui prennent soin d'un proche soient définies.

Responsabilités

Pour cette mesure, l'OFSP et la CDS sont responsables des travaux de mise en œuvre.

Délais

Les travaux sont actuellement en cours dans le cadre du projet « Soutien aux proches aidants ». Plus particulièrement, le Conseil fédéral a approuvé le Plan d'action de soutien et décharge en faveur des proches aidants en décembre 2014⁵. La mesure 11 est intégrée dans la réalisation dudit Plan d'action.

2.4.6 Mesure 12 : Entraide

Objectif

L'objectif de cette mesure est de soutenir les organisations de patients dans leur rôle d'entraide des personnes touchées par une maladie rare. Il s'agit ici pour le groupe de travail de définir des mécanismes d'entraide.

Responsabilités

Proraris est en charge de la mise en œuvre.

Délai

Les mécanismes devront être définis jusqu'à la mi-2016.

⁵ Pour plus d'informations quant au projet « Soutien aux proches aidants » voir www.bag.admin.ch > Thèmes > La politique de la santé > Soins et assistance prodigués aux proches.

2.4.7 Mesure 18 : Implication des organisations de patients

Objectifs

L'objectif de la mesure 18 est l'implication des patients et des organisations de patients dans l'élaboration de registres et de programmes de recherche. Ceux-ci bénéficient de connaissances particulières au vu de leurs expériences et de leur vécu. Dans ce cadre, les données récoltées par les organisations de patients sont utilisées et partagées avec les acteurs concernés (hôpitaux, centres de référence etc.). Un état des lieux des différents registres déjà existants est établi, les données utiles à collecter et le mode de collecte défini. Un système de collecte d'informations nécessaires et adéquates est mis sur pied en coordination avec les travaux entrepris par l'Union européenne.

Responsabilités

Les centres de référence sont en charge de la mise en œuvre de la mesure. Proraris est, quant à elle, le partenaire clé de par ses connaissances spécifiques. En ce qui concerne la partie « recherche » de cette mesure, le SEFRI est en charge des travaux de mise en œuvre et partenaire clé. En ce qui concerne la partie « registres » de cette mesure, les centres de référence sont en charge de la mise en œuvre.

Délai

Cette mesure sera mise en œuvre d'ici la fin 2017.

2.5 Projet n° 4 : Formation, recherche

Ce projet regroupe les mesures 7, 8 et 16 et vise à améliorer la formation et le transfert de compétences des professionnels de santé par le biais d'universités et de centres de référence. Il vise aussi à promouvoir la participation de la Suisse de manière active et ciblée aux efforts de recherche pour mieux connaître l'épidémiologie et afin d'améliorer les méthodes diagnostiques et thérapeutiques des maladies rares.

Les connaissances de l'épidémiologie et de l'évolution des maladies rares sont développées et les outils nécessaires disponibles. La collaboration internationale entre professionnels et établissements (accès aux groupes d'experts, participation aux réseaux et accès à la recherche) est assurée. La coopération internationale dans le domaine de la recherche est encouragée et la soumission des projets de recherche concernant les maladies rares dans le cadre des programmes nationaux et internationaux est ciblée. Les centres de référence contribuent à la recherche en vue d'améliorer les connaissances concernant les maladies rares et à l'optimisation du diagnostic, du traitement et de la prise en charge

Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, du SEFRI, de l'ASSM, du Groupe des 15, du FNS et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions expressément mentionnées, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

2.5.1 Mesure 7 : Formation et transfert de compétences

Objectif

L'objectif de cette mesure est d'améliorer la formation et le transfert des compétences des professionnels de santé par le biais des universités et des centres de référence. Pour ce faire, les universités et les centres de référence s'investissent dans le transfert du savoir et identifient les moyens nécessaires.

Le groupe de travail devra mettre sur pied une table ronde avec les vice-décanats des facultés de médecine et les responsables des centres de référence afin d'établir une liste des possibilités existantes.

Responsabilités

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et l'ISFM/FMHet le SEFRI endossent le rôle de partenaires-clé.

Délais

L'approche à adopter sera disponible pour la fin du deuxième trimestre 2015 alors qu'une planification plus concrète sera définie pour la fin de l'année 2015. L'approche sera mise en place par la suite et les travaux seront finalisés fin 2017.

2.5.2 Mesure 8 : Formation

Objectif

La mesure 8 prévoit que les centres de référence proposent des formations post-grades dans leurs domaines de spécialité. Cette mesure est en lien direct avec la mesure 7 et se déroule de la même manière et avec les mêmes acteurs. Par conséquent, un renvoi est fait à la mesure 7.

2.5.3 Mesure 16 : Recherche

Objectif

L'objectif de cette mesure est de promouvoir la recherche relative aux maladies rares à l'échelle nationale de façon à faciliter la participation aux efforts de recherche internationaux dans le domaine des maladies rares et de donner accès aux études internationales aux patients qui désirent y participer.

Le groupe de travail devra évaluer les mesures à prendre afin de permettre aux patients d'être informés des études en cours. Il devra également trouver des solutions pour mettre l'accent sur les maladies rares dans l'allocation des fonds à disposition pour la recherche.

Responsabilités

Le SEFRI est responsable de la coordination et de l'avancement des travaux et en charge de la mise en œuvre. Le FNS, l'ASSM, le G15 et les centres de référence en sont les partenaires-clé.

Délai

La promotion de la recherche se fera de manière continue et ceci par le biais des moyens de financement actuellement en place.

2.6 Financement de la mise en œuvre

Pour élaborer le présent plan de mise en œuvre, l'OFSP a tenu compte des principes de financement adoptés par le Conseil fédéral dans le cadre de sa stratégie globale « Santé2020 ». Il s'agissait notamment de respecter la répartition des rôles entre la Confédération et les cantons et donc, d'éviter les transferts de charges entre ces deux niveaux.

Le plan de mise en œuvre prévoit que chaque acteur prenne en charge les ressources nécessaires pour les activités de mise en œuvre qu'il entreprend. Des exceptions à ce principe sont possibles, pour autant qu'elles soient justifiées.

3 Conclusion

Le plan de mise en œuvre du concept national maladies rares s'articule en quatre projets qui regroupent les mesures établies dans le concept national maladies rares. Il définit les responsabilités des acteurs, les objectifs à atteindre et fixe des délais. Une mesure sera atteinte d'ici la mi 2015 (M1), d'autres à la mi 2016 (M13 et M14), à la mi 2017 (M2, M9 et M10) et les suivantes à la fin 2017 (M3-M8, M11, M12,

M16). La mise en œuvre est dès lors échelonnée sur trois ans et couvre la période 2015-2017. Cette méthodologie se justifie par la diversité des thèmes qui nécessitent une approche multisectorielle coordonnée. Par exemple, pour que les coordinateurs au sein des centres de référence puissent être déployés, ceux-ci doivent passer à travers un processus de désignation. Par ailleurs, les coordinateurs seront chargés de contribuer à la récolte et au partage de l'information qui, dans un premier temps, demande d'être mise à disposition.

L'OFSP et les acteurs mettront en œuvre un plan dont l'objectif principal est de répondre aux besoins de la population vulnérable que constitue les patients atteints d'une maladie rare et leurs proches. Les organisations de patients joueront un rôle actif dans cette mise en œuvre, en soutenant l'OFSP dans ces démarches. Orphanet permettra également d'améliorer les connaissances en matière de maladies rares en Suisse. De nombreux acteurs seront également impliqués dans la mise en œuvre de ce plan et leur engagement est essentiel pour atteindre les objectifs fixés de manière coordonnée. Fondé sur une approche multisectorielle, le plan répond ainsi aux défis posés par cette multitude de maladies aux apparences diverses.



4 Annexes

Annexe 1 : Tableau récapitulatif du plan de mise en œuvre du concept national maladies rares

Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
Projet n°1 : Centres de référence, soutien aux patients, registres et systèmes de codages				
M 1 - Etablir un processus de désignation	R : OFSP EC : CDS (ASSM, G15) PC : ASSM, G15, Proraris	Rapport qui définit le processus de désignation des centres	<ul style="list-style-type: none"> Etat des lieux permettant d'établir un processus Etablir dans la mesure du possible des catégories de maladies Valider les critères centres de référence Décision concernant processus adéquat 	Q 2 2015 : Constitution du groupe travail, Rapport d'état des lieux et décision du processus de désignation
M 2 - Etablissement des centres de référence	R : OFSP EC : CDS (ASSM, G15) PC : ASSM, G15	Liste des centres désignés	<ul style="list-style-type: none"> Désignation des centres de référence Publication de la liste 	Q 4 2017 : Désignation des centres de référence principaux et mise en place des centres de référence
M 6 – Un système de codage efficace est mis en place (voir aussi M 17)	R : OFSP EC : OFS	Les maladies rares sont enregistrées/codées de manière à générer une connaissance	<ul style="list-style-type: none"> Identification des outils de codage adéquats (registres, ICD 11) Mise en place des outils au sein des hôpitaux concernés Evaluation de l'efficacité des outils 	Q2 2015 : définition de la manière à procéder Q4 2015 : plan d'action établi 2016-2017 : mise en œuvre
M10 - Les coordinateurs maladies rares sont en place dans les hôpitaux	R : OFSP EC : centres de référence PC : Proraris	Les patients savent vers qui se tourner et les coordinateurs coordonnent les visites dans les différents services.	<ul style="list-style-type: none"> Identifier les coordinateurs dans les hôpitaux Former les coordinateurs Evaluer leur performance 	Q 2 2017 : A être continué par la suite



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
M17 – Des registres sont établis	R : OFSP EC : centres de référence PC : OFS, Proraris	Les règles relatives à la collecte, l'enregistrement et l'utilisation des données contenues dans le registre sont définies. Les rôles et activités des différents acteurs sont établis. Les registres sont utilisés et récoltent des données spécifiques. Les outils de codage sont mis en place	<ul style="list-style-type: none">• Evaluation des possibilités existantes, de collecte, d'enregistrement et d'utilisation des données contenues dans les registres• Coordination au niveau national et international avec les autres acteurs concernés (OMS ICD 11, registres EU)	Q4 2015 : décision de principe dans quelle direction on veut aller Q4 2017 : Mise en œuvre du plan d'action
Projet n°2 : Prise en charge, Liste des infirmités congénitales et LMIC				
M13 - Les procédures standardisées sont en place et la collaboration améliorée	R : OFSP EC : OFSP PC : médecins-conseils et SGMG, assureurs, industrie pharmaceutique, centres spécialisés dans les analyses	Des formulaires de demande de remboursement sont élaborés et mis en œuvre. Recommandations à l'attention du DFI en matière de prise en charge des analyses génétiques	<ul style="list-style-type: none">• Définition des informations qui doivent être demandées par le biais du formulaire.• Elaboration des formulaires• Informer les potentiels utilisateurs des formulaires• Evaluer l'impact des outils proposés	Q2 2016 Mise en œuvre
M14 - Examen de la prise en charge des analyses génétiques des proches	R : OFSP EC : OFSP PC : médecins-conseils et centres spécialisés d'analyses,	Rapport sur la situation juridique actuelle et les possibilités d'amélioration	<ul style="list-style-type: none">• Réunions entre acteurs	Q2 2016 Rapport
M15 - La liste des infirmités congénitales et la liste LMIC sont revues	R : OFAS EC : OFAS, OFSP	Actualisation des listes	<ul style="list-style-type: none">• Mise à jour de la liste des infirmités congénitales dans le cadre du projet « Optimisation des mesures médicales »	Ouvert
Projet n°3 : Information, Implication des organisations de patients				
M 3 - Financement des plateformes d'information	R : OFSP EC : CDS	Les plateformes d'informations sont mises à disposition des professionnels de santé, patients et leurs proches	<ul style="list-style-type: none">• Définir les créanciers à court et à long terme et garantir le financement des plateformes existantes• Attribuer le financement aux plateformes• Etablir d'autres outils d'information (cantons, médecins de famille et pédiatres)• Entraide	Fin 2017 : mise en œuvre
M 4 – Contribution à la récolte d'information par les organisations de patient et les soutenir dans cette	R : OFSP EC : CDS PC : Proraris	Les organisations de patients récoltent et diffusent l'information	<ul style="list-style-type: none">• Lancement d'études afin de mieux cerner l'information requise	Q 4 2017 : Elaboration des priorités et d'une stratégie de communication



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
tâche			<ul style="list-style-type: none"> • Définir la population cible et préparer une stratégie de communication adéquate • Récolte et partage d'information de la part des organisations de patients • Assurer le financement 	
M 5 - Information des professionnels de santé	R : OFSP EC : CDS PC : FMH	Les professionnels de santé sont informés de manière adéquate et sont en mesure de poser un diagnostic en temps utiles	<ul style="list-style-type: none"> • Elaboration d'outils de dissémination adaptés aux cibles • Dissémination des outils développés • Mesure et évaluation de l'impact des outils • Plans de continuation et de dissémination 	Q 2 2015 : Développement d'un plan d'action Q 3 2016 : Elaboration des outils Q4 2017 : Dissémination
M9 - Les coordinateurs maladies rares sont en place dans les cantons	R+EC : Cantons PC: Proraris	Les patients et leurs proches savent vers qui se tourner et sont aiguillés vers les services compétents	<ul style="list-style-type: none"> • Identifier les coordinateurs dans les cantons • Former les coordinateurs • Evaluer leur performance 	Q 2 2017 : A être continué par la suite
M11 - Les possibilités de soutien et de décharge pour les personnes qui prennent soin d'un proche sont définies	R : OFSP/CDS EC : OFSP/CDS	Mise en œuvre un Plan d'action de « Soutien et de décharge en faveur des proches » aidants avec les quatre champs d'actions : 1. information et données 2. qualité des offres de décharge et accès aux prestations 3. compatibilité entre activité professionnelle et prise en charge d'un proche malade et en situation de dépendance 4. congé pour tâches d'assistance à examiner	<ul style="list-style-type: none"> • Intégrer cette mesure dans la mise en œuvre du Plan d'action de « Soutien et de décharge en faveur des proches » 	Ouvert
M12 - Les organisations de patients sont promues dans leur rôle d'entraide	R : OFSP EC : Proraris	Les organisations de patients sont soutenues et en mesure de promouvoir l'entraide entre personnes concernées	<ul style="list-style-type: none"> • Des mécanismes d'entraide sont définis 	En continu



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
M18 - Les patients et organisations de patients sont impliqués dans l'élaboration de registres et de programmes de recherche.	R : OFSP EC : centres de référence PC : Proraris, Recherche : EC, PC : SEFRI Registres : EC : centres de référence	Les données récoltés par les organisations de patients sont utiles et partagées avec les différents acteurs concernés (hôpitaux, centres de référence etc.).	<ul style="list-style-type: none">Etat des lieux des différents registres qui existent déjà et définir des données utiles à collecter et leur modeMise sur pied de systèmes de collecte d'informations utiles et adéquatesCoordination avec l'EU	Q4 2017
Projet n° 4 : Formation, recherche				
M7 / 8 - Améliorer la formation et le transfert de compétences des professionnels de santé par le biais d'universités et des centres de référence	R : OFSP EC : OFSP PC : ISFM/FMH et SEFRI	Les universités et centres de référence s'investissent dans le transfert de savoir et identifient les moyens nécessaires dans les curriculums	<ul style="list-style-type: none">Table ronde avec le vice-décanat des facultés de médecine et des responsables des centres de référence afin de définir les possibilités entre acteurs pour promouvoir le sujet	Q1 2015 : Table ronde et définition de l'approche concernant la mise en œuvre Q4 2017 : planification plus concrète
M16 - La recherche est promue à l'échelle nationale et internationale	R : SEFRI, OFSP EC : SEFRI, PC : FNS, ASSM, G15, centres de référence	Les patients qui souhaitent participer à des études internationales y ont accès. Les organes de financement de la recherche sont sensibilisés à la thématique maladies rares Les chercheurs soumettent des projets qui remplissent les critères de financement	<ul style="list-style-type: none">Mesures prises afin de permettre aux patients Suisses d'être informés des études en cours (information)Réunion OFSP, SEFRI, FNS afin de mettre l'accent sur les maladies rares dans l'allocation des fonds de recherche à disposition	En continu



Annexe 2 : Calendrier du plan de mise en œuvre du concept maladies rares

	2015				2016				2017			
Mesures	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4
M1 Processus de désignation												
M2 Etablissement centres de référence												
M3 Financement des plateformes d'information												
M4 Récolte d'information												
M5 Information des professionnels de santé												
M6 Codage (voir aussi M 17)												
M7/8 Formation												
M9 Coordinateurs maladies rares (cantons)												
M10 Coordinateurs maladies rares (hôpitaux)												
M11 Soutien aux proches aidants												
M12 Entraide												
M13 Procédures standardisées												
M14 Analyses génétiques des proches												
M15 Liste des infirmités congénitales/GGML												
M16 Recherche												
M17 Registres												
M18 Organisations de patients (registres et recherche)												
M19 Pérennité (mesure transversale, en continu)												

Légende des couleurs :

Projet 1		Projet 2		Projet 3		Projet 4	
----------	--	----------	--	----------	--	----------	--



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

Office fédéral de la santé publique OFSP

Unité de direction Assurance maladie et accidents

Stand 4. Mai 2015

Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten

Inhalt

1	HINTERGRUND	3
1.1	EINLEITUNG	3
1.2	KURZER ÜBERBLICK ÜBER DAS NATIONALE KONZEPT SELTENE KRANKHEITEN	3
2	UMSETZUNGSPLANUNG	3
2.1	EINLEITUNG	3
2.2	PROJEKT NR. 1: REFERENZZENTREN, PATIENTEN-UNTERSTÜTZUNG, REGISTER UND KODIERUNGSSYSTEME	4
2.2.1	<i>Massnahme 1: Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren</i>	4
2.2.2	<i>Massnahme 2: Bezeichnung und Publikation einer Liste der Referenzzentren</i>	5
2.2.3	<i>Massnahme 6: Kodierungssystem</i>	5
2.2.4	<i>Massnahme 10: Spitalkoordinatoren in den Referenzzentren</i>	5
2.2.5	<i>Massnahme 17: Register</i>	6
2.3	PROJEKT NR. 2: KOSTENÜBERNAHME	6
2.3.1	<i>Massnahme 13: Zusammenarbeit</i>	6
2.3.2	<i>Massnahme 14: Kostenübernahme</i>	7
2.3.3	<i>Massnahme 15: Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen und der GGML</i>	7
2.4	PROJEKT NR. 3: INFORMATION, EINBINDUNG DER PATIENTENORGANISATIONEN	7
2.4.1	<i>Massnahme 3: Informationsplattformen</i>	8
2.4.2	<i>Massnahme 4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen</i>	8
2.4.3	<i>Massnahme 5: Information</i>	8
2.4.4	<i>Massnahme 9: Kantonale Koordinatoren</i>	9
2.4.5	<i>Massnahme 11: Angehörigenpflege</i>	9
2.4.6	<i>Massnahme 12: Selbsthilfe</i>	9
2.4.7	<i>Massnahme 18: Einbindung der Patientenorganisationen</i>	10
2.5	PROJEKT NR. 4: AUSBILDUNG, FORSCHUNG	10
2.5.1	<i>Massnahme 7: Ausbildung und Wissenstransfer</i>	10
2.5.2	<i>Massnahme 8: Ausbildung</i>	11
2.5.3	<i>Massnahme 16: Forschung</i>	11
2.6	FINANZIERUNG DER UMSETZUNG	11
3	SCHLUSSFOLGERUNG	11
4	ANHÄNGE	13
	ANHANG 1: ÜBERSICHT ÜBER DIE UMSETZUNGSPLANUNG NATIONALES KONZEPT SELTENE KRANKHEITEN	13
	ANHANG 2: ZEITPLAN FÜR DIE UMSETZUNG DES KONZEPTS SELTENE KRANKHEITEN	17

1 Hintergrund

1.1 Einleitung

Am 15. Oktober 2014 hat der Bundesrat ein nationales Konzept zu seltenen Krankheiten¹ als Teil der gesundheitspolitischen Prioritäten «Gesundheit 2020» verabschiedet und das Eidgenössische Departement des Innern (EDI) mit der Erarbeitung einer Umsetzungsplanung beauftragt. In diesem Rahmen hat das Bundesamt für Gesundheit (BAG) zusammen mit den betroffenen Akteuren einen Plan zur Umsetzung der 19 konkreten Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten erstellt.

1.2 Kurzer Überblick über das Nationale Konzept Seltene Krankheiten

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten ist die Antwort auf die Postulate 10.4055 «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» und 11.4025 «Härtefallkommission Gesundheit», die die Verbesserung der Situation von Menschen mit einer seltenen Krankheit und ihrer Angehörigen bezwecken.

Das mit der Vorbereitung der Arbeiten für das Konzept beauftragte BAG hat 2011 und 2012 zusammen mit den betroffenen Akteuren eine Gesamtübersicht über die mit der Thematik seltene Krankheiten verbundenen Herausforderungen erarbeitet. Im Anschluss daran wurden 2013 und 2014 vier Workshops organisiert, an welche die verschiedenen betroffenen Akteure ebenfalls eingeladen wurden. Am ersten Workshop wurde eine vertiefte Problemanalyse erstellt. Dabei wurde die vom BAG durchgeführte Befragung von Betroffenen berücksichtigt, um die Herausforderungen und Probleme besser zu verstehen, mit denen Betroffene konfrontiert sind, und um ihren Bedürfnissen entsprechende Massnahmen zu definieren. Der zweite und der dritte Workshop dienten der Erarbeitung der Ziele. Anlässlich des vierten Workshops konnten 19 konkrete Massnahmen erarbeitet werden.

Im Konzept werden die folgenden Ziele definiert: Stellen der Diagnose innert nützlicher Frist, Sicherstellung einer qualitativ guten Versorgung über den gesamten Krankheitsverlauf, Unterstützung und Stärkung der für Patientinnen und Patienten und Angehörige verfügbaren Ressourcen, Sicherstellung einer sozioprofessionellen Unterstützung der Patientinnen und Patienten in administrativen Belangen sowie Förderung einer aktiven und gezielten Beteiligung der Schweiz an der internationalen Forschung.

Hinsichtlich der im Konzept enthaltenen Massnahmen erfordert insbesondere die Bezeichnung von Referenzzentren für Krankheiten (oder Krankheitsgruppen), besonderes Augenmerk. Diese Zentren müssen den Patientinnen und Patienten den Zugang zu einer guten Behandlung während der gesamten Krankheitsdauer gewährleisten, insbesondere beim Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin. Zudem bieten sie dem Gesundheitspersonal Weiterbildungsmöglichkeiten. Weitere Massnahmen betreffen die Koordinatorinnen und Koordinatoren in den Kantonen und Spitälern. Sie sollen die Patientinnen und Patienten vor allem bei den administrativen Schritten zur Seite stehen und Möglichkeiten zur Unterstützung und Entlastung der Angehörigen finden.

2 Umsetzungsplanung

2.1 Einleitung

Zusammen mit anderen Akteuren, wie dem Bundesamt für Sozialversicherungen (BSV), der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), dem Schweizerischen Nationalfonds

¹ Nationales Konzept Seltene Krankheiten, zu finden unter www.bag.admin.ch >Themen > Krankheiten und Medizin > Seltene Krankheiten

(SNF), Proraris und Orphanet koordiniert das BAG die Erarbeitung der Umsetzungsplanung zum Nationalen Konzept Seltene Krankheiten. In diesem Rahmen hat das BAG am 21. Oktober 2014 einen Workshop mit allen betroffenen Akteuren durchgeführt und mit bestimmten Akteuren² bilaterale Gespräche geführt. In diesen Gesprächen konnten der Zeitplan und die Aktivitäten für die Umsetzung des Konzepts Seltene Krankheiten definiert werden. Was die Verantwortlichkeiten betrifft, stützt sich die Umsetzungsplanung grundsätzlich auf das verabschiedete Konzept. Es wurden seither jedoch gewisse Änderungen vorgenommen.

Diese Umsetzungsplanung ist in vier Projekte gegliedert, welche die im Konzept definierten Massnahmen umfassen. Für jedes Projekt wird eine Arbeitsgruppe gebildet.

Massnahme 19 sieht vor, dass die notwendigen Prozesse definiert werden, um die Umsetzung des Konzepts zu evaluieren und seine Schlüsselemente zu aktualisieren. Dabei handelt es sich um eine Querschnittsmassnahme, die alle Projekte über die gesamte Projektdauer betrifft. Sie liegt in der ausschliesslichen Zuständigkeit des BAG, das die Arbeitsgruppen begleitet und 2016 und 2017 insbesondere vier Konzeptions- und Koordinationsworkshops organisiert. Ausserdem ist vorgesehen, dass Monitoring- und Controlling-Berichte erstellt werden und die Umsetzung durch eine externe Stelle evaluiert wird.

Die Zuständigkeiten für die Umsetzung der Massnahmen sind in drei Kategorien gegliedert:

- Für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten zur Umsetzung der einzelnen Massnahmen verantwortliches Organ (V);
- Beteiligte Organisationen, welche aufgrund ihrer rechtlichen Zuständigkeit massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind (B);
- Schlüsselpartner, welche aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an der Umsetzung einer bestimmten Massnahme beteiligt sind (S).

2.2 Projekt Nr. 1: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssysteme

Das Projekt Nr. 1 umfasst die Massnahmen 1, 2, 6, 10 und 17 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die folgenden Themenbereiche: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssystem des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten. Das Gesamtziel dieses Projekts besteht darin, bei der Versorgung der Patientinnen und Patienten die mit der Seltenheit der Krankheit verbundenen Schwierigkeiten zu vermindern. Dazu sollen Fachinformationen bereitgestellt und Spezialisten bezeichnet werden.

Zur Arbeitsgruppe, die für dieses Projekt eingesetzt wurde, gehören das Bundesamt für Gesundheit (BAG), das Bundesamt für Statistik (BFS), die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), die Gruppe der 15 (G15), Proraris und die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts zuständig.

2.2.1 Massnahme 1: Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren

Ziel

Das Ziel der Massnahme 1 ist die Ausarbeitung eines Berichts, in dem der Prozess für die Bezeichnung der Referenzzentren definiert wird. In einer ersten Phase nimmt die Arbeitsgruppe eine Bestandesaufnahme der Situation vor, erstellt, soweit möglich, Kategorien von seltenen Krankheiten, die besondere

² Das BAG hat sich im November und Dezember 2014 mit dem BSV, der GDK, dem SNF und der Gruppe der 15 und im Januar 2015 mit der SAMW, Proraris und Orphanet getroffen. Die « Groupe des 15 » (G-15) nimmt die Interessenvertretung der fünf Universitätsspitäler Basel, Bern, Genf, Lausanne und Zürich wahr und besteht aus den Generaldirektoren und den Medizinischen Direktoren sowie aus den Dekanen der medizinischen Fakultäten.

Aufmerksamkeit erfordern, und validiert die von der SAMW vorgeschlagenen Kriterien für Referenzzentren³. In einer zweiten Phase wird der Prozess festgelegt. Schliesslich wird der Prozess durch die Massnahme 2 (Bezeichnung der Referenzzentren und Publikation einer Liste dieser Zentren) umgesetzt.

Zuständigkeiten

Für diese Arbeiten ist die GDK mit Unterstützung der SAMW und der G15 zuständig. Die SAMW, die G15 und Proraris sind die Schlüsselpartner und aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an dieser Massnahme beteiligt.

Frist

Der Bericht, in dem der Bezeichnungsprozess definiert wird, wird bis Juni 2015 ausgearbeitet.

2.2.2 Massnahme 2: Bezeichnung und Publikation einer Liste der Referenzzentren

Ziel

Massnahme 2 sieht vor, dass die Arbeitsgruppe Referenzzentren bezeichnet. Dabei stützt sie sich auf Kriterien wie Expertise, Qualität der Versorgungsleistungen, Vernetzung, Aus-, Weiter- und Fortbildung, Erstellung von Guidelines, Engagement für die Forschung und Datenmanagement. In dieser Massnahme ist auch vorgesehen, dass eine Liste dieser Referenzzentren publiziert wird.

Zuständigkeiten

Für diese Arbeiten ist die GDK mit Unterstützung der SAMW und der G15 zuständig. Die SAMW und die G15 sind ebenfalls Schlüsselpartner und aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse massgeblich an dieser Massnahme beteiligt.

Frist

Bis Ende Juni 2017 sind die Referenzzentren bezeichnet und die Liste publiziert.

2.2.3 Massnahme 6: Kodierungssystem

Ziel

Diese Massnahme bezweckt, dass die Art und Weise der Kodierung der seltenen Krankheiten und ihrer Behandlungen von den zuständigen Behörden in enger Zusammenarbeit mit den Experten definiert werden, um Wissen zu generieren.

Ziel der Arbeitsgruppe ist die Bestimmung der geeigneten Kodierungsinstrumente, ihre Bereitstellung und die Evaluation der Wirksamkeit dieser Instrumente.

Zuständigkeiten

Das BFS ist für die Umsetzung zuständig.

Fristen

Die Vorgehensweise sollte für das zweite Quartal 2015, ein Aktionsplan bis Ende 2015 vorliegen. Die Umsetzung wird gemäss einer ersten Schätzung Ende 2017 abgeschlossen sein.

2.2.4 Massnahme 10: Spitalkoordinatoren in den Referenzzentren

Ziel

Die Massnahme 10 verfolgt das Ziel, dass Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Spitälern eingesetzt werden. Sie haben die Aufgabe, die medizinische Betreuung durch die verschiedenen Spezialisierungen zu koordinieren und zu vereinfachen. Ein besonderes Augenmerk wird dem Übergang von

³ «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren, 2014. Zu finden unter > Publikationen > Empfehlungen.

der Kinder- zur Erwachsenenmedizin gelten. Dank dieser Massnahme sollen die Patientinnen und Patienten über einen Ansprechpartner verfügen, der die Vermittlung zwischen den verschiedenen Diensten übernimmt.

Zuständigkeiten

Die Referenzzentren sind für die Arbeiten im Rahmen dieser Massnahme zuständig. Proraris ist der Schlüsselpartner.

Frist

Ende Juni 2017 sind die Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Referenzzentren und Spitälern eingesetzt.

2.2.5 Massnahme 17: Register

Ziel

Das Ziel der Massnahme 17 ist der Aufbau von Registern und die Festlegung der Regeln für die darin enthaltenen Daten (Sammlung, Speicherung und Nutzung), die Rolle und die Tätigkeiten der verschiedenen Akteure sowie die Einführung der Kodierungssysteme in Zusammenarbeit mit den betroffenen Akteuren auf nationaler und internationaler Ebene.

Zuständigkeiten

Die Referenzzentren sind für die Arbeiten verantwortlich. Das BFS und Proraris nehmen aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse die Aufgabe der Schlüsselpartner wahr.

Fristen

Bis Ende 2015 ist ein Grundsatzentscheid bezüglich des Inhalts dieser Register getroffen. Anschliessend werden die Arbeiten definiert und voraussichtlich bis Ende 2017 abgeschlossen werden.

2.3 Projekt Nr. 2: Kostenübernahme

Das Projekt Nr. 2 umfasst die Massnahmen 13, 14 und 15 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die Übernahme der Kosten der für die Patientinnen und Patienten erbrachten Leistungen, die Geburtsgebrechenliste und die Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML). Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, das BSV, die Vertrauensärzte, die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), die Versicherer und die Pharmaindustrie.

Auch hier ist das BAG für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts zuständig.

2.3.1 Massnahme 13: Zusammenarbeit

Ziel

Massnahme 13 sieht einerseits die Einführung standardisierter Verfahren für eine verbesserte Zusammenarbeit zwischen Ärzteschaft, Vertrauensärzten und Versicherungen für die Vergütung von Arzneimitteln, welche nicht auf der Spezialitätenliste aufgeführt sind, nach Artikel 71a und 71b KVV vor. Im Rahmen einer Arbeitsgruppe wird festgelegt, wie die Prozesse zu standardisieren sind. Es gilt, für eine verbesserte und raschere Umsetzung insbesondere einheitliche Kostengutspracheformulare zu sorgen, die neu entwickelten Instrumente für die Nutzenbeurteilung systematisch einzusetzen und Einzelfallbeurteilungen zu dokumentieren.

Die Liste der genetischen Analysen enthält bereits Analysen im Bereich der seltenen genetischen Krankheiten. Das BAG wird jedoch Massnahmen ergreifen, um eine Vereinheitlichung der Kostengutsprache zu fördern.

Zuständigkeiten

Das BAG ist für die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner sind die Vertrauensärzte, die SGMG, die Versicherer, die Pharmaindustrie und spezialisierte Zentren.

Frist

Diese Massnahmen sollen bis Mitte 2016 umgesetzt werden.

2.3.2 Massnahme 14: Prüfung der Kostenübernahme von genetischen Analysen für die Angehörigen von Personen mit einer seltenen Krankheit

Ziel

Das Ziel der Massnahme 14 besteht darin, die Kostenübernahme von genetischen Analysen für die Angehörigen von Personen mit einer seltenen Krankheit zu prüfen. In einem Bericht soll die gegenwärtige rechtliche Situation und bestehende Verbesserungsmöglichkeiten erörtert werden.

Zuständigkeiten

Das BAG ist zuständig für die Umsetzung. Schlüsselpartner sind die Vertrauensärzte und die SGMG.

Frist

Die Arbeiten sind im Gange, und die ersten Ergebnisse werden Ende 2015 erwartet. Die Arbeiten sollen bis Ende des 2. Quartals 2016 abgeschlossen sein.

2.3.3 Massnahme 15: Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen und der GGML

Ziel

Ziel der Massnahme 15 ist die Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen und der Geburtsgebrechenmedikamentenliste. Die Revision der Geburtsgebrechenliste erfolgt im Rahmen des Projekts «Optimierung der medizinischen Massnahmen» des BSV, welches selbst im Projekt „Weiterentwicklung der IV“ integriert ist. Nach der Überarbeitung der Geburtsgebrechenliste wird das BAG die GGML entsprechend anpassen. Massnahmen zur Verringerung der Probleme beim Übergang von der IV zur obligatorischen Krankenpflegeversicherung (OKP) sind bereits eingeführt worden⁴.

Zuständigkeiten

Das BAG und das BSV sind für die Umsetzung der sie betreffenden Teile dieser Massnahme zuständig.

Frist

Die Frist für die Überarbeitung der Liste der Geburtsgebrechen steht noch nicht fest. Anschliessend wird die Aktualisierung der GGML folgen.

2.4 Projekt Nr. 3: Information, Einbindung der Patientenorganisationen

Dieses Projekt umfasst die Massnahmen 3, 4, 5, 9, 11, 12 und 18 des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten und betrifft die Themenbereiche Informationszugang und -austausch. Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, die GDK, die FMH, ProRaris, das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation (SBFI) sowie die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG zuständig für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts.

⁴ Vgl. zu dieser Frage insbesondere die Antwort des Bundesrates vom 19.11.2014 auf die Ip 14.3992 «Keine Rückerstattung der Medikamentenkosten nach dem Übergang von der IV ins KVG-Regime für Versicherte nach dem 20. Geburtstag»

2.4.1 Massnahme 3: Informationsplattformen

Ziel

Ziel der Massnahme 3 ist, Gesundheitsfachleuten, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen Informationsplattformen zur Verfügung zu stellen. Die verfügbaren Ressourcen für Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen werden so unterstützt und gestärkt, um eine optimale Versorgung zu ermöglichen. Der Informationszugang über Patientenorganisationen oder andere Informationsnetze wird erleichtert. Die Angehörigen werden in ihrer Rolle als Pflegende unterstützt. Die Patientenorganisationen werden gestärkt in ihrer Rolle als Informationsdrehscheibe und in ihrer Beteiligung an der Weiterentwicklung therapeutischer Behandlungskonzepte.

Um dieses Ziel zu erreichen, muss die Arbeitsgruppe zunächst die Finanzierung der bestehenden Plattform Orphanet sicherstellen und zuweisen. Anschliessend sollen Kodierungsinstrumente und Datenbanken eingerichtet werden, da sie den Informationsaustausch ebenfalls erleichtern und für die Forschungsprojekte nützlich sind. Aufgrund der grossen Anzahl seltener Krankheiten sind die Kenntnisse in den Bereichen Epidemiologie, Entwicklung und Behandlung häufig lückenhaft.

Zuständigkeiten

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig.

Frist

Diese Massnahme soll bis Ende 2017 umgesetzt sein.

2.4.2 Massnahme 4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen

Ziel

Das Ziel von Massnahme 4 und der Arbeitsgruppe besteht darin, Informationen zusammenzutragen und zu verbreiten. Dazu muss die Arbeitsgruppe die nötigen Untersuchungen einleiten, um festzustellen, welche Informationen benötigt werden und wer das Zielpublikum ist. Ausserdem soll eine geeignete Kommunikationsstrategie eingeführt werden. In seiner umfassenden Strategie «Gesundheit2020» hat sich der Bundesrat das Ziel gesetzt, die Rechte von Patientinnen und Patienten und Versicherten zu verstärken. In diesem Rahmen werden Synergien entwickelt werden.

Zuständigkeiten

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig. Proraris ist der Schlüsselpartner. Die Patientenorganisationen tragen Informationen zusammen und verbreiten sie.

Frist

Diese Massnahme soll bis Ende 2017 umgesetzt werden.

2.4.3 Massnahme 5: Information

Ziel

Massnahme 5 bezweckt, dass die Gesundheitsfachleute angemessen über die Strukturen informiert sind, die zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten verfügbar sind (insbesondere die Referenzzentren), damit sie ihre Patientinnen und Patienten an diese Strukturen verweisen können.

Die Arbeitsgruppe muss Instrumente erarbeiten, die für den Informationsaustausch geeignet und auf die Bedürfnisse der betroffenen Gesundheitsfachleute zugeschnitten sind. Diese Instrumente werden anschliessend den Endbenutzern zur Verfügung gestellt werden. Die Wirkung dieser Instrumente soll evaluiert werden.

Zuständigkeiten

Die GDK ist für die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner ist die FMH.

Frist

Bis Ende 2015 muss ein Aktionsplan bereitgestellt werden. Bis Ende des dritten Quartals 2016 soll die Ausarbeitung der notwendigen Instrumente abgeschlossen sein. Bis Ende 2017 müssen diese Instrumente den Gesundheitsfachleuten zur Verfügung stehen.

2.4.4 Massnahme 9: Kantonale Koordinatoren

Ziel

Massnahme 9 bezweckt, Koordinatoren für seltene Krankheiten in den Kantonen zur Unterstützung in juristischen, administrativen und sozioberuflichen Belangen der betroffenen Personen (Patientinnen und Patienten sowie Angehörige) einzusetzen.

Zuständigkeiten

Die Kantone sind für die Arbeiten für diese Massnahme zuständig. Schlüsselpartner ist Proraris.

Frist

Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sollen bis Ende Juni 2017 in den Kantonen eingesetzt werden.

2.4.5 Massnahme 11: Angehörigenpflege

Ziel

Ziel von Massnahme 11 ist die Definition von Massnahmen zur Unterstützung und Entlastung von Personen, die einen Angehörigen betreuen und pflegen.

Zuständigkeiten

Bei dieser Massnahme sind das BAG und die GDK für die Umsetzungsarbeiten zuständig.

Fristen

Die Arbeiten sind im Rahmen des Projekts «Unterstützung für betreuende und pflegende Angehörige» gegenwärtig im Gange. Dazu hat der Bundesrat im Dezember 2014 den Aktionsplan zur Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen verabschiedet⁵. Die Massnahme 11 ist Teil der Realisierung dieses Aktionsplans.

2.4.6 Massnahme 12: Selbsthilfe

Ziel

Ziel dieser Massnahme ist, die Patientenorganisationen in ihrer Rolle zur Selbsthilfe für Personen mit einer seltenen Krankheit zu unterstützen. Die Arbeitsgruppe soll Selbsthilfemechanismen definieren.

Zuständigkeiten

Proraris ist für die Umsetzung zuständig.

Frist

Die Mechanismen sollen bis Mitte 2016 definiert werden.

⁵ Mehr Informationen zum Projekt «Unterstützung für betreuende und pflegende Angehörige» sind zu finden unter www.bag.admin.ch > Themen > Gesundheitspolitik > Angehörige in der Betreuung und Pflege

2.4.7 Massnahme 18: Einbindung der Patientenorganisationen

Ziele

Ziel der Massnahme 18 ist, die Patientinnen und Patienten und Patientenorganisationen in die Ausarbeitung von Registern und Forschungsprogrammen einzubeziehen. Aufgrund ihrer Erfahrungen und Erlebnisse verfügen sie über ein besonderes Wissen. In diesem Rahmen werden die von den Patientenorganisationen zusammengetragenen Daten genutzt und mit den betroffenen Akteuren (Spitäler, Referenzzentren etc.) geteilt. Es wird eine Bestandesaufnahme der bereits existierenden Register vorgenommen. Weiter wird definiert, welche nützlichen Daten auf welche Weise gesammelt werden sollen. In Koordination mit den Arbeiten der Europäischen Union wird ein System zur Erfassung der benötigten und geeigneten Informationen aufgebaut.

Zuständigkeiten

Die Referenzzentren sind für die Umsetzung der Massnahme zuständig. ProRaris ist aufgrund ihrer spezifischen Kenntnisse Schlüsselpartner. Das SBFI ist im «Forschungsteil» dieser Massnahme für die Umsetzungsarbeiten zuständig und Schlüsselpartner. Im Teil «Register» dieser Massnahme sind die Referenzzentren zuständig für die Umsetzung.

Frist

Diese Massnahme wird bis Ende 2017 umgesetzt werden.

2.5 Projekt Nr. 4: Ausbildung, Forschung

Dieses Projekt umfasst die Massnahmen 7, 8 und 16 und hat zum Ziel, die Ausbildung und den Wissenstransfer der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren zu verbessern. Ein weiteres Ziel ist die aktive und gezielte Förderung der Beteiligung der Schweiz an der Forschung, um die Epidemiologie besser zu verstehen und die Diagnose- und Therapiemethoden für seltene Krankheiten zu verbessern.

Die Kenntnisse zur Epidemiologie sowie zum Verlauf seltener Krankheiten werden erweitert und die notwendigen Instrumente verfügbar. Die internationale Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachleuten und Institutionen (Zugang zu Expertengruppen, Teilnahme an Netzwerken und Zugang zur Forschung) ist gewährleistet. Die internationale Zusammenarbeit im Forschungsbereich sowie die Einreichung von Forschungsprojekten zu seltenen Krankheiten im Rahmen nationaler und internationaler Programme werden gezielt gefördert. Die Referenzzentren tragen zur Forschung bei, um das Wissen über seltene Krankheiten zu verbessern und die Diagnostik, Behandlung sowie die Versorgung zu optimieren.

Die für dieses Projekt eingesetzte Arbeitsgruppe umfasst das BAG, das SBFI, die SAMW, die Gruppe der 15, den SNF und die Referenzzentren.

Abgesehen von ausdrücklich erwähnten Ausnahmen ist das BAG zuständig für die Koordination und das Vorankommen der Arbeiten zur Umsetzung der verschiedenen Massnahmen dieses Projekts.

2.5.1 Massnahme 7: Ausbildung und Wissenstransfer

Ziel

Ziel dieser Massnahme ist, die Ausbildung und den Wissenstransfer der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren zu verbessern. Dazu engagieren sich die Universitäten und Referenzzentren im Wissenstransfer und bestimmen die benötigten Mittel.

Die Arbeitsgruppe wird ein Rundtischgespräch mit dem Vizedekanat der medizinischen Fakultäten und den Leitern der Referenzzentren einberufen müssen, um eine Liste der bestehenden Möglichkeiten zu erstellen.

Zuständigkeiten

Das BAG ist für die Umsetzung zuständig. Die Rolle der Schlüsselpartner übernehmen das SIWF/FMH bzw. das SBFJ.

Fristen

Bis Ende des zweiten Quartals 2015 soll der Ansatz für die Umsetzung dieser Massnahme definiert sein. Eine konkretere Planung soll bis Ende 2015 vorliegen. Anschliessend wird der Ansatz umgesetzt. Die Arbeiten sollen bis Ende 2017 abgeschlossen werden.

2.5.2 Massnahme 8: Ausbildung

Ziel

Massnahme 8 sieht vor, dass die Referenzzentren in ihren Fachbereichen Weiterbildungen anbieten. Diese Massnahme steht in direktem Zusammenhang zu Massnahme 7 und läuft gleichzeitig mit denselben Akteuren und auf dieselbe Weise ab. Es wird deshalb auf Massnahme 7 verwiesen.

2.5.3 Massnahme 16: Forschung

Ziel

Ziel dieser Massnahme ist, die Forschung zu seltenen Krankheiten auf nationaler Ebene zu fördern, um die Beteiligung an der internationalen Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten zu erleichtern und den Patientinnen und Patienten, die an internationalen Studien teilnehmen wollen, den Zugang dazu zu ermöglichen.

Die Arbeitsgruppe wird beurteilen müssen, welche Massnahmen zu treffen sind, damit die Patientinnen und Patienten über die laufenden Studien informiert sind. Sie wird auch Lösungen finden müssen, um die seltenen Krankheiten bei der Allokation der verfügbaren Forschungsmittel als Priorität zu behandeln.

Zuständigkeiten

Das SBFJ ist für die Koordination und den Fortschritt der Arbeiten sowie die Umsetzung zuständig. Schlüsselpartner sind der SNF, die SAMW, die G15 und die Referenzzentren.

Frist

Die Forschung wird laufend und über die gegenwärtig vorhandenen Finanzierungsmittel gefördert.

2.6 Finanzierung der Umsetzung

Bei der Ausarbeitung dieser Umsetzungsplanung hat das BAG die 2013 vom Bundesrat im Rahmen der Gesamtstrategie «Gesundheit2020» verabschiedeten Finanzierungsgrundsätze berücksichtigt. Dabei handelt es sich insbesondere um den Grundsatz der Aufgabenteilung zwischen Bund und Kantonen, d.h. dass Lastenverschiebungen zwischen den beiden Staatsebenen vermieden werden sollen.

Gemäss der Umsetzungsplanung stellt jeder Akteur die nötigen Mittel für die von ihm unternommenen Umsetzungsaktivitäten selbst bereit. Begründete Ausnahmen von diesem Grundsatz sind möglich.

3 Schlussfolgerung

Die Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten ist in vier Projekte gegliedert, welche die im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten festgelegten Massnahmen umfassen. Sie definiert die Zuständigkeiten der Akteure, die zu erreichenden Ziele und die Fristen. Eine Massnahme (M1) wird bis Mitte 2015, andere (M13 und M14) bis Mitte 2016, andere (M2, M9 und M10) bis Mitte 2017 und wieder andere (M3-M8, M11, M12, M16) bis Ende 2017 umgesetzt sein. Die Umsetzung erfolgt somit gestaffelt

über drei Jahre und umfasst den Zeitraum 2015-2017. Dieses Vorgehen ist durch die Vielfalt der Themen begründet, die einen koordinierten multisektoriellen Ansatz erfordern. Damit beispielsweise die Koordinatoren in den Referenzzentren eingesetzt werden können, müssen diese einen Bezeichnungsprozess durchlaufen. Ausserdem werden die Koordinatoren den Auftrag haben, zur Erfassung und zum Austausch von Informationen beizutragen, die zuerst zur Verfügung gestellt werden müssen.

Das BAG und die Akteure werden einen Plan umsetzen, dessen Hauptziel darin besteht, den Bedürfnissen der vulnerablen Bevölkerungsgruppe der Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit und ihrer Angehörigen nachzukommen. Bei dieser Umsetzung werden die Patientenorganisationen eine aktive Rolle spielen, indem sie das BAG unterstützen. Dank Orphanet wird es auch möglich sein, das Wissen im Bereich der seltenen Krankheiten in der Schweiz zu verbessern. Zahlreiche weitere Akteure werden in die Umsetzung des Plans eingebunden werden. Ihr Engagement ist wesentlich, damit die gesetzten Ziele auf koordinierte Weise erreicht werden können. Mit ihrem multisektoriellen Ansatz geht die Planung auf die Herausforderungen ein, die sich durch diese Vielzahl von Krankheiten mit sehr unterschiedlichen Erscheinungsbildern stellen.



4 Anhänge

Anhang 1: Übersicht über die Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten

Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
Projekt Nr. 1: Referenzzentren, Patienten-Unterstützung, Register und Kodierungssysteme				
M 1 – Erarbeiten eines Prozesses zur Bezeichnung der Referenzzentren	V: BAG B: GDK (SAMW, G15) S: SAMW, G15, Proraris	Bericht, in dem der Prozess für die Bezeichnung der Zentren definiert wird	<ul style="list-style-type: none"> Bestandesaufnahme zur Definition eines Prozesses Soweit wie möglich Festlegung von Krankheitskategorien Validieren der Kriterien für Referenzzentren Entscheid über den geeigneten Prozess 	Q2 2015: Bildung der Arbeitsgruppe, Bericht zur Bestandesaufnahme und Entscheid über den Prozess zur Bezeichnung der Referenzzentren
M 2 – Errichtung der Referenzzentren	V: BAG B: GDK (SAMW, G15) S: SAMW, G15	Liste der bezeichneten Zentren	<ul style="list-style-type: none"> Bezeichnung der Referenzzentren Publikation der Liste 	Q4 2017: Bezeichnung der wichtigsten Referenzzentren und Errichtung der Referenzzentren
M 6 – Ein wirksames Kodierungssystem ist eingeführt (vgl. auch M17)	V: BAG B: BFS	Die seltenen Krankheiten sind so registriert/kodiert, dass Wissen generiert werden kann.	<ul style="list-style-type: none"> Identifikation der geeigneten Kodierungsinstrumente (Register, ICD 11) Bereitstellung der Instrumente in den betroffenen Spitälern Evaluation der Wirksamkeit der Instrumente 	Q2 2015: Definition der Vorgehensweise Q4 2015: Aktionsplan erstellt 2016-2017: Umsetzung
M10 – Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sind in den Spitälern im Einsatz	V: BAG B: Referenzzentren S: Proraris	Die Patientinnen und Patienten wissen, an wen sie sich wenden können, und die Koordinatoren koordinieren die Besuche in den verschiedenen Diensten.	<ul style="list-style-type: none"> Bestimmung der Koordinatoren in den Spitälern Ausbildung der Koordinatoren Evaluation ihrer Leistung 	Q2 2017: Im Anschluss daran fortlaufend



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
M17 – Es werden Register aufgebaut	V: BAG B: Referenzzentren S: BFS, Proraris	Die Regeln zur Sammlung, Speicherung und Nutzung der im Register enthaltenen Daten sind definiert. Die Rollen und Aktivitäten der verschiedenen Akteure stehen fest. Die Register werden genutzt und erfassen spezifische Daten. Die Kodierungsinstrumente sind vorhanden.	<ul style="list-style-type: none"> Evaluation der bestehenden Möglichkeiten zur Sammlung, Speicherung und Nutzung der in den Registern enthaltenen Daten Nationale und internationale Koordination mit den übrigen betroffenen Akteuren (WHO ICD 11, EU-Register) 	Q4 2015: Grundsatzentscheid über die einzuschlagende Richtung Q4 2017: Umsetzung des Aktionsplans
Projekt Nr. 2: Kostenübernahme, Liste der Geburtsgebrechen und GGML				
M13 – Die standardisierten Verfahren sind eingeführt und die Zusammenarbeit verbessert	V: BAG B: BAG S: Vertrauensärzte und SGMG, Versicherer, Pharmaindustrie, spezialisierte Analysezentren	Formulare für Gesuche betreffend Kostengutsprache sind ausgearbeitet und werden verwendet Empfehlungen zuhanden des EDI betreffend die Kostenübernahme von genetischen Analysen.	<ul style="list-style-type: none"> Definition der Informationen, die mit dem Formular erfasst werden müssen. Ausarbeitung der Formulare Information der möglichen Nutzerinnen und Nutzer der Formulare Evaluation der Wirkung der vorgeschlagenen Instrumente 	Q2 2016 Umsetzung
M14 – Prüfung der Kostenübernahme für genetische Analysen bei Angehörigen	V: BAG B: BAG S: Vertrauensärzte und spezialisierte Analysezentren	Bericht über die rechtliche Situation und bestehende Verbesserungsmöglichkeiten	<ul style="list-style-type: none"> Treffen zwischen Akteuren 	Q2 2016 Bericht
M15 – Die Liste der Geburtsgebrechen und die GGML sind überarbeitet	V: BSV B: BSV, BAG	Aktualisierung der Listen	<ul style="list-style-type: none"> Aktualisierung der Liste der Geburtsgebrechen im Rahmen des Projekts «Optimierung der medizinischen Massnahmen» 	Offen
Projekt Nr. 3: Information, Einbindung der Patientenorganisationen				
M 3 – Finanzierung der Informationsplattformen	V: BAG B: GDK	Die Informationsplattformen stehen den Gesundheitsfachleuten, Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen zur Verfügung	<ul style="list-style-type: none"> Bestimmung der kurz- und langfristigen Gläubiger und Sicherstellung der Finanzierung der bestehenden Plattformen Zuweisung der Finanzierung an die Plattformen Erarbeitung anderer Informationsinstrumente (Kantone, Haus- und Kinderärzte) Selbsthilfe 	Q4 2017 Umsetzung



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
M 4 – Beteiligung der Patientenorganisationen am Zusammentragen von Informationen und Unterstützung der Organisationen bei dieser Aufgabe	V: BAG B: GDK S: Proraris	Die Patientenorganisationen tragen Informationen zusammen und verbreiten sie.	<ul style="list-style-type: none"> • Lancieren von Studien, um besser bestimmen zu können, welche Informationen benötigt werden • Festlegung des Zielpublikums und Vorbereitung einer geeigneten Kommunikationsstrategie • Zusammentragen und Austausch von Informationen durch die Patientenorganisationen • Sicherstellung der Finanzierung 	Q4 2017: Ausarbeitung der Prioritäten und einer Kommunikationsstrategie
M 5 - Information der Gesundheitsfachleute	V: BAG B: GDK S: FMH	Die Gesundheitsfachleute werden angemessen informiert und sind in der Lage, innert nützlicher Frist eine Diagnose zu stellen	<ul style="list-style-type: none"> • Erarbeitung von zielpublikumsgerechten Instrumenten für die Verbreitung • Verbreitung der entwickelten Instrumente • Messen und Evaluieren der Wirkung der Instrumente • Pläne zur Fortführung und Verbreitung 	Q2 2015: Entwicklung eines Aktionsplans Q3 2016: Ausarbeitung der Instrumente Q4 2017: Verbreitung
M9 – Die Koordinatoren für seltene Krankheiten sind in den Kantonen eingesetzt	V+B: Kantone S: Proraris	Die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen wissen, an wen sie sich wenden können, und werden an die zuständigen Stellen verwiesen	<ul style="list-style-type: none"> • Bestimmung der Koordinatoren in den Kantonen • Ausbildung der Koordinatoren • Beurteilung ihrer Leistung 	Q2 2017: Im Anschluss daran fortlaufend
M11 – Die Möglichkeiten zur Unterstützung und Betreuung der Personen, die Angehörige betreuen und pflegen, sind definiert	V: BAG/GDK B: BAG/GDK	Umsetzung eines Aktionsplans zur «Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen» mit den folgenden vier Handlungsfeldern: 1. Information und Daten 2. Entlastungsangebote – Qualität und Zugang 3. Vereinbarkeit von Erwerbstätigkeit und Angehörigenbetreuung und -pflege 4. Betreuungsurlaub oder alternative Unterstützungsmöglichkeiten	<ul style="list-style-type: none"> • Integrieren dieser Massnahme in die Umsetzung des Aktionsplans «Unterstützung und Entlastung von pflegenden Angehörigen» 	Offen



Ziele der Massnahmen	Akteure	Erwartete Ergebnisse	Aktivitäten	Zeitplan
M12 – Die Patientenorganisationen werden in ihrer Rolle zur Selbsthilfe gefördert	V: BAG B: Proraris	Die Patientenorganisationen werden unterstützt und sind in der Lage, die Selbsthilfe zwischen den betroffenen Personen zu fördern	<ul style="list-style-type: none"> • Selbsthilfemechanismen sind definiert 	Laufend
M18 – Die Patientinnen und Patienten und Patientenorganisationen werden in die Ausarbeitung von Registern und Forschungsprogrammen einbezogen	V: BAG B: Referenzzentren S: Proraris, Forschung: B, S: SBFI Register: B: Referenzzentren	Die von den Patientenorganisationen zusammengetragenen Daten sind nützlich und werden mit den verschiedenen betroffenen Akteuren (Spitäler, Referenzzentren etc.) geteilt	<ul style="list-style-type: none"> • Bestandesaufnahme der bereits bestehenden Register und Festlegung, welche nützlichen Daten auf welche Weise gesammelt werden sollen • Errichtung von Systemen zur Sammlung von nützlichen und geeigneten Informationen • Koordination mit der EU 	Q4 2017
Projekt Nr. 4: Ausbildung, Forschung				
M7 / 8 – Verbessern der Ausbildung und des Wissenstransfers der Gesundheitsfachleute über Universitäten und Referenzzentren	V: BAG B: BAG S: SIWF/FMH und SBFI	Die Universitäten und Referenzzentren engagieren sich im Wissenstransfer und bestimmen die nötigen Mittel in den Studienprogrammen	<ul style="list-style-type: none"> • Rundtischgespräch mit dem Vizedekanat der medizinischen Fakultäten und den Leitern der Referenzzentren, um die gemeinsamen Möglichkeiten der Akteure bei der Verbreitung des Themas zu bestimmen 	Q1-4 2015: Rundtischgespräch und Definition des Ansatzes für die Umsetzung Q4 2017: konkretere Planung
M16 – Die Forschung wird auf nationaler und internationaler Ebene gefördert	V: SBFI, BAG B: SBFI, S: SNF, SAMW, G15, Referenzzentren	Die Patientinnen und Patienten, die an internationalen Studien teilnehmen wollen, haben Zugang dazu. Die Finanzierungsträger der Forschung sind für die Thematik seltene Krankheiten sensibilisiert. Die Forscher reichen Projekte ein, welche die Finanzierungskriterien erfüllen	<ul style="list-style-type: none"> • Ergreifen von Massnahmen, um die Schweizer Patientinnen und Patienten über die laufenden Studien zu informieren (Information) • Treffen von BAG, SBFI und SNF, um die seltenen Krankheiten bei der Allokation der verfügbaren Forschungsmittel als Priorität zu behandeln 	Laufend



Anhang 2: Zeitplan für die Umsetzung des Konzepts Seltene Krankheiten

Massnahmen	2015				2016				2017			
	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4
M1 Bezeichnungsprozess												
M2 Bezeichnung Referenzzentren												
M3 Finanzierung der Informationsplattformen												
M4 Zusammentragen von Informationen												
M5 Information der Gesundheitsfachleute												
M6 Kodierung (vgl. auch M17)												
M7/8 Ausbildung												
M9 Koordinatoren für seltene Krankheiten (Kantone)												
M10 Koordinatoren für seltene Krankheiten (Spitäler)												
M11 Unterstützung von pflegenden Angehörigen												
M12 Selbsthilfe												
M13 Standardisierte Verfahren												
M14 Genetische Analysen bei Angehörigen												
M15 Geburtsgebrechenliste/GGML												
M16 Forschung												
M17 Register												
M18 Patientenorganisationen (Register und Forschung)												
M19 Nachhaltigkeit (fortlaufende Querschnittsaufgabe)												

Farblegende:

Projekt 1		Projekt 2		Projekt 3		Projekt 4	
-----------	--	-----------	--	-----------	--	-----------	--