

Sicherung des Zugangs zu Diagnose und Therapien bei Niemann-Pick.

Niemann-Pick ist eine seltene vererbte und tödliche Stoffwechselkrankheit. Die Krankheit unterteilt sich in drei Typen mit jeweils verschiedenen Ursachen und verschiedenem Verlauf (vgl. Tabelle). Am Beispiel von Niemann-Pick zeigt sich deutlich, wo es bei den seltenen Krankheiten sehr grossen und dringlichen Handlungsbedarf gibt. Insbesondere der rechtsgleiche Zugang zu Diagnose und Therapie sowie die klinische Dokumentation und internationale Vernetzung sind bei einer Krankheit, die so selten ist wie Niemann-Pick, von entscheidender Wichtigkeit. Bei Niemann-Pick zeigt sich ein Phänomen, das alle Krankheiten, nicht nur die seltenen betrifft: Je besser wir eine Krankheit verstehen, umso mehr sehen wir individuelle Unterschiede. Die zentrale Herausforderung besteht damit darin, Rechtsgleichheit zu schaffen und dennoch dem Einzelfall gerecht werden zu können.

Typ	A	B	C
Was	Mangel eines Enzyms	Mangel eines Enzyms	Cholesterintransport-Mangel
Wo	v. A. neurologische Symptome	v. A. Lunge, Leber, Milz	v. A. neurologische Symptome
Lebenserwartung	eingeschränkt	eingeschränkt	etwa 30 Jahre
Wie viele	unklar	unklar	18 bestätigte Fälle

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten hätte die Situation der Betroffenen bis 2020 verbessern sollen. Doch auch heute sind die darin formulierten Ziele wie Zugang zu Diagnose und Therapien sowie deren Vergütung und die Beteiligung an der internationalen Forschung noch nicht erreicht. Damit ist auch die Gleichstellung nicht sichergestellt von Patienten mit seltenen zu denjenigen mit häufigen Krankheiten.

Handlungsbedarf

Betroffene von seltenen Krankheiten haben die gleichen Rechte. Sie können nichts dafür, dass ihre Krankheit selten ist.

Das WZW-Prinzip, das die Wirksamkeit, die Zweckmässigkeit und die Wirtschaftlichkeit einer Behandlung bewertet, indem sie sie mit anderen Behandlungsoptionen beziehungsweise im Falle der Wirksamkeit mit Placebo vergleicht, ist im Bereich der seltenen Krankheiten nicht umsetzbar. Ethisch ist eine Placebo-Behandlung im Falle einer tödlichen Krankheit nicht vertretbar, die tiefen bis sehr tiefen Fallzahlen lassen keine statistischen Erhebungen zu und Optionen gibt es in der Regel nicht. Die meisten Betroffenen sind froh, wenn es überhaupt einen Therapieansatz gibt, der eine Linderung der Symptome oder auch nur eine Verlangsamung der Verschlechterung erreicht. Der Zugang zu diesen Therapien geschieht heute – auch hier: wenn überhaupt – über die Einzelfallvergütung die der Artikel 71a – 71d KVV ermöglicht. Das Problem dabei ist, dass dieser Zugang bis heute nicht rechtsgleich ist. Was beispielsweise bei Niemann-Pick dazu führte, dass

bei drei Kindern derselben Familie mit derselben Diagnose nicht dieselben Leistungen vergütet wurden.

→ Überall, wo in den Sozialversicherungen (IVG, KVG) das WZW-Prinzip angewendet wird, muss die Seltenheit einer Krankheit berücksichtigt werden, um für die Betroffenen von seltenen Krankheiten eine Ungleichbehandlung zu verhindern. Zudem muss die Beurteilung von Einzelfällen effizienter und einheitlicher werden (zu diesem Schluss kommt auch der [Evaluationsbericht des Bundes vom 18.12.2020](#)).

Forschung für seltene Krankheiten ist Grundlagenforschung.

Viele seltene Krankheiten betreffen den Stoffwechsel, den wir bis heute noch nicht komplett verstehen. Durch die Forschung für Menschen, bei denen aufgrund eines Gendefekts untersucht wird, was genau schief läuft oder nicht funktioniert, lernen wir auch mehr darüber, wie unser Körper wirklich funktioniert. Zudem gibt es auch viele seltene Krankheiten, die Parallelen haben zu häufigeren Krankheiten. Zum Beispiel hat Niemann-Pick Ähnlichkeiten

mit Alzheimer. Einige Orphan Drugs wie z.B. Icatibant und Apremilast werden aktuell in klinischen Studien auf ihre Wirksamkeit gegen COVID-19 untersucht (Clinicaltrials.gov 2021).

Die gewonnenen Erkenntnisse sind somit immer weit über den Bereich der seltenen Krankheiten hinaus von grossem Nutzen. Ein Engagement der Schweiz stärkt somit auch das Innovationspotential und den Forschungsstandort Schweiz.

→ *Es braucht Forschung und internationale Vernetzung für den Zugang zu innovativen Therapien im Bereich seltene Krankheiten. Dieser Zugang bringt grossen Nutzen weit über die seltenen Krankheiten hinaus. Zudem braucht es ein Screening von Neugeborenen. Frühe Identifizierung und Intervention schützt vor Spätfolgen und garantiert bestmögliche Begleitung von Anfang an – ohne die Odyssee welche Angehörige in Ungewissheit und mit hoher Kostenfolge heute über sich ergehen lassen müssen.*

Rechtsgleicher Zugang zu Diagnose, Therapie und Vergütung

Die Übernahme von Kosten bei lebenswichtigen Behandlungen müsste für uns in der Schweiz eigentlich selbstverständlich sein. Auch die Deckung von Palliativleistungen, welche zum Ziel haben, Leiden zu mindern, ist heute an sich geregelt. Es sei denn, es handelt sich um eine seltene Krankheit. Hier ist weder das eine noch das andere gedeckt. Und die oft langwierigen und damit kostspieligen Diagnosen eben so wenig. Problematisch ist dabei, dass Vertrauensärzte, welche keine Fachleute im entsprechenden Gebiet sind, Einzelentscheide fällen, die weder konsistent noch kongruent sind. Was die Betroffenen von seltenen Krankheiten fordern, sind keine Sonderrechte, sondern rechtsgleicher Zugang zu Diagnose, Therapie und Vergütung.

→ *Betroffene von seltenen Krankheiten können froh sein, wenn sie überhaupt einen Spezialisten oder eine Spezialistin haben, welche sich mit ihrer Krankheit auskennt. Wenn es um Entscheide der Kostenübernahme geht, müssen ebenfalls Spezialistinnen und Spezialisten zugezogen werden. Notfalls muss es möglich sein, dass dies dieselben sind.*

Notwendige Sofortmassnahmen:

- *Rechtsgleicher Zugang: Vergütungsent-scheide müssen durch Ärzte mitgefällt werden – analog zum Ansatz Swiss Patients Access Pilot (SPAP)*
- *Forschung: Internationale Vernetzung*
- *Diagnose: Durchsetzung Neugeborenen-Screening, um alle zu identifizieren und eine Behandlung zu ermöglichen - erspart auch Odyssee der Angehörigen in Ungewissheit so-wie Kostenfolgen für die Abklärungen!*

Übergeordnetes Ziel: das Nationale Konzept Seltene Krankheiten darf nicht im Sand verlaufen. Es braucht weitere Anstrengungen und insbesondere Grundlagen zur Finanzierung und eine gesetzliche Grundlage, um die Erreichung der Nationalen strategischen Ziele sicher zu stellen.

NPSuisse – selten heisst nicht allein!

NPSuisse ist die Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung. Die Vereinigung wurde im Januar 2011 in Unterägeri gegründet. Der Verein ist politisch und konfessionell neutral. Treibende Kraft hinter NPSuisse sind Eltern von Niemann-Pick-Patienten sowie deren Freunde und Angehörige.

Kontakt:

Christoph Poincilit

Präsident

Waldhofstrasse 25

6314 Unterägeri

Tel. 041 750 47 05

christoph.poincilit@npsuisse.ch

Version: 19.05.2021