

Jahresbericht 2024 des Präsidenten

März 2025

Liebe Mitglieder, liebe Spender und Spenderinnen, liebe Freundinnen und Freunde,

Letztes Jahr haben wir Markus verabschiedet, dieses Jahr hat uns Simon verlassen.

Unser Verein wurde gegründet, um sie und ihre Familien zu begleiten. Die Hauptlast bleibt bei den Eltern. Wir können nicht anders als mit der Fatalität der Krankheit zu leben.

2024 brachte für den Verein viele Informationen aber, wie bereits angedeutet, die Zukunft bleibt ungewiss...

Zwei Medikamente wurden inzwischen vom FDA in den USA zugelassen:

Aqneursa N-Acetyl-D-Leucine von IntraBio

Myplyffa Chaperone von Zevra

Aber sie sind noch lange nicht in der Schweiz anerkannt und werden wahrscheinlich viel kosten. Ob sie alleine die gewünschten Erfolge bringen ist eine andere Frage.

International ist INPDA (International Niemann Pick Disease Alliance) immer besser organisiert. Selbsthilfe Gruppe Deutschland ist besonders dynamisch und unterstützt unsere Schweizer Mitglieder, die bei ihr eingetragen sind.

NPSuisse hat sich 2024 für die Forschung mit der Weiterführung des Loire Valley Meetings in Form vom Reuss Valley Meeting eingebracht. Fast alle Vorträge und ein kurzes Video sind auf unserer Webseite zu finden. Am Tag der Seltenen Krankheiten durfte NPSuisse in Bern einen Vortrag über NP-C halten. Im September bin ich bei Swissmedic und ICMRA (International Coalition of Medicine Regulatory Authorities) in Lugano und beim Itinerare Research Meeting Uni-Zürich im November für ein Referat eingeladen worden. Selten konnte NPSuisse seitens Awareness so viel erreichen wie in 2024. Aber damit wurde für unsere Patienten noch wenig bewirkt.

In der heutigen wirtschaftlichen Lage sollen generell für seltene Krankheiten die Gesamtkosten für unsere Gesellschaft vernünftig gehalten werden. Es geht nicht nur um Medikamente. Viele andere Kosten für Kinder und Erwachsene wie z.B. Physio, Logo, Ergo oder Einrichtungen, Wohnen, Leben, Hilfe zu Hause etc. spielen eine Rolle.

Was fehlt, ist ein Begriff für «vernünftige Quality of Life für chronisch-krankte Patienten mit einer lebensbedrohenden Zukunft». Ein wichtiger Parameter im Leben unserer Patienten ist die Zeit: Nicht ein Lebensjahr, sondern die gesamten Jahre im Leben mit der Krankheit. Unser Gesundheitssystem funktioniert leider nicht nach diesem Prinzip.

Wichtig ist es sich zu merken, dass das Bessere der Feind des Guten ist.

Teure vollüberprüfte Medikamente, die zu spät auf den Markt kommen oder grundsätzlich zu spät beim Patienten angewendet werden, verlieren ihr Potenzial an Wirksamkeit, denn die Krankheit schreitet mit der Zeit voran. Je früher die Behandlung für unsere Generation und die kommenden beginnt, desto besser.

Es ist uns bewusst, dass die Medikamentenpreise nicht unbegrenzt steigen dürfen. Verglichen mit alten günstigen Medikamenten entsprechen neue Medikamente manchmal den eventuell erwarteten Vorteilen nicht, mindestens was die zusätzlichen Kosten anbetrifft.

Aber rasche Investitionen am Anfang der Krankheit sind für einen möglichst günstigen Verlauf der Krankheit und die Gesamtkosten Reduzierung massgebend.

Eine Überwachung des Verlaufs und eine statistische Analyse der Krankheitscores, wie dies in der Schweiz zurzeit nach der Diagnose durchgeführt wird, bringen medizinisch wenig.

Preise der Medikamente von seltenen Krankheiten lassen sich durch eine liberale Pharma-Marktwirtschaft, welche quasi-monopolistisch funktioniert und, besonders in der Schweiz, die gesundheitsmässig isoliert steht, schwer bestimmen.

Was Niemann-Pick Typ C anbetrifft, begrenzen sich die Sparübungen hauptsächlich auf die Verzögerung von Entscheidungen, welche für die Krankheit und besonders für die Lebensqualität zukünftige Konsequenzen haben werden und die auf längere Zeit der Gesellschaft teuer zu stehen kommen dürften.

Welche zukünftigen Massnahmen sind für seltene Krankheiten generell und besonders für NP-C erwünscht?

-Off-label use

Der Zugang zu Off-label Medikamenten muss sich verbessern. Art 71 genügt nicht. Eine Blockade kommt von den heutigen Gesetzen. Die Pharmaindustrie ist nicht interessiert diese zu lösen. NPSuisse hat konkrete Beispiele und würde sie gerne mit Swissmedic besprechen. Aber Swissmedic berücksichtigt nur die Pharmaindustrie als Gesprächspartner und Auftraggeber.

-Multi-treatment

Ärzte sollen verschiedene Medikamente verschreiben können, auch Off-label. Dazu sollen sie qualifiziert werden und Zugang zu einem internationalen Register haben.

-Early diagnostic

WGS (Whole Genom Sequencing) ist vorhanden und wird immer billiger. Die Zeit bis zur NP-C Diagnose ist immer noch zu viel lang. Ärzte müssen nach ersten Symptomen einen Antrag stellen bevor ein Whole Genome Sequencing erlaubt wird. Da sind die Schäden in den Zellen schon vorhanden. Für NBS (New Born Screening) wäre ein WGS gefolgt von Biomarker Tests im Falle eines NP-C Verdachts die beste Lösung. KI dürfte bei der Diagnose helfen. Aber damit hat man noch keine 100% Sicherheit. Ethische Fragen bleiben offen. Auch wenn das Sequencing privat organisiert wird, stehen schweizerische Gesetze heute im Weg.

-Register

Fortschritte seltener Krankheitsbehandlungen werden nur mit internationalen Registern erreicht. Diese sollen je einer einzigen Krankheit zugewiesen werden und medizinische Daten beinhalten sowie den Patienten gehören. Die statistische Erfassung begrenzt auf die Krankheitsnamen ist Nebensache, denn sie wird der Medizin kaum nützlich sein. Register wie INPDR sind die Zukunft. Dafür sollten Patientenorganisationen und Ärzte vom Bund eine finanzielle Unterstützung bekommen. Eine staatliche Unterstützung dürfte für eine Registerinitiative à la INPDR attraktiv sein.

-Krankenkassen

Die Pharma operiert mit Schaufensterpreisen für teure Medikamente. Die echten Entscheidungen werden vom BAG getroffen. Vertrauensärzte sind nur ein Paravent. Sie können nicht alles über NP-C wissen. Das BAG soll mehr und transparenter für seltene Krankheiten tun.

Alle diese Massnahmen hängen von der Gesundheitspolitik ab.

Herr Christen, zuständig beim BAG für seltene Krankheiten, hat es bestätigt: Er will und kann nur die Entscheidungen vom Parlament umsetzen. Heute sind diese für seltene Krankheiten nicht ausreichend. Die Politik ist gefragt.

NPSuisse wartet immer noch auf eine Vernehmlassung.

NPSuisse wird die Efavirenz Studie in Spanien unterstützen. Sollte diese klinische Studie erfolgreich sein, ist NPSuisse in der Lage, trotz off-label Status, sofort zu beraten.

Solange Aqneursa in der Schweiz nicht zugelassen ist, kann NPSuisse Tanganil privat für unsere NP-C Patienten aus Frankreich beziehen.

NBS wird in der Schweiz für seltene Krankheiten aus rechtlichen und ethischen Gründen schwierig werden. Im Ausland scheint es weniger problematisch zu sein.

Die Präsentation Palliative Care von Raoul Pinter an der GV 2024 steht zur Verfügung. Bitte anfragen.

Dank namhaften Unterstützungen ist es uns gelungen, trotz höherer Kosten das Reuss Valley Meeting gemäss Budget in der Schweiz durchzuführen. Ein grosses Dankeschön an Regula und Michael Werder, welche die Veranstaltung professionell organisiert haben. Danke an AEMO, Selbsthilfe Gruppe Deutschland und NP-C Australien, die finanziell diese einmalige Veranstaltung ermöglicht haben. Es laufen einige Zusammenarbeiten, die nach dem Event angefangen haben.

Und Danke an alle Helfer, Spenderinnen und Spender für Ihre Unterstützung.

Sehr viele seltene Krankheiten haben mehr Probleme sich zu profilieren. NP-C ist in der Schweiz ein Begriff, obwohl einige Patienten sich scheuen mit uns Kontakt aufzunehmen.

Mit Interesse sehen wir den politischen Entwicklungen und Entscheidungen entgegen.

Christoph Poincilit, Präsident von NPSuisse