

Prio.Swiss
Frau Saskia Schenker, designierte Direktorin
Gutenbergstrasse 14
3011 Bern

Bern, 28. Februar 2025

Ansprechpartnerin: Christine Guckert

Direktwahl

E-Mail:

031 306 93 87

christine.guckert@kosekschweiz.ch

Anlaufstellen im Bereich der seltenen Krankheiten

Sehr geehrte Frau Schenker, sehr geehrte Damen und Herren

Anlässlich des internationalen Tages der Seltene Krankheiten am 28. Februar, möchten die Schweizer Zentren für seltene Krankheiten zusammen mit der Nationalen Koordination seltene Krankheiten (kosek) und der Patientenorganisation ProRaris auf das Thema Seltene Krankheiten aufmerksam und Angebote für Fachpersonen und Betroffene breiter bekannt machen.

In der Schweiz sind zwischen 500'000 und 600'000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Oft bleiben Betroffene jahrelang ohne korrekte Diagnose, werden von Fachperson zu Fachperson geschickt und haben entsprechend oft keinen Zugang zu einer angemessenen Behandlung. Um diese Situation zu verbessern und die Zeit bis zur Diagnose zu verkürzen, haben Spitäler, unter dem Anstoss der kosek, sogenannte «Zentren für seltene Krankheiten» geschaffen. Zusätzlich wurden Helplines eingerichtet, damit Betroffene und ihre Angehörigen einen niederschweligen Zugang zu Informationen und Beratung erhalten. Die Dienstleistungen der Helplines sind für die Anfragenden kostenlos. Das Angebot entlastet ausserdem niedergelassene Ärztinnen und Ärzte bei der zeitaufwändigen Recherche sowie bei der Beratung von Personen mit seltenen Krankheiten und Patientinnen und Patienten ohne Diagnose.

Zentren für seltene Krankheiten als Anlaufstelle für Menschen ohne Diagnose

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

In der Schweiz gibt es neun Zentren für seltene Krankheiten. Diese wurden 2020 und 2021 durch die Nationale Koordination seltene Krankheiten (kosek) anerkannt und stellen eine schweizweite Versorgung in allen drei Sprachregionen sicher. Ihr vorrangiges Ziel ist es, Betroffene zu einer korrekten Diagnose zu verhelfen, bzw. die Zeit bis zur Diagnose zu verkürzen. Daneben engagieren sie sich auch in der Vernetzung der Akteure innerhalb ihrer Region und organisieren Informationsangebote für Betroffene und bilden die Schnittstelle zum Schweizer Register für seltene Krankheiten.

- Kontaktangaben der **Zentren für seltene Krankheiten**:
<https://www.kosekschweiz.ch/spezialisierte-angebote/anlaufstelle>



Helplines beantworten Fragen und geben Sicherheit

Helplines beantworten ein breites Spektrum an Fragen von Betroffenen, Angehörigen, Menschen ohne Diagnose und Fachpersonen. Sie unterstützen so Betroffene auch konkret bei der Vorbereitung von Abklärungen im Zentrum für seltene Krankheiten.

Netzwerke und Referenzzentren

Die kosek verfolgt für die spezialisierte Versorgung einen Netzwerkansatz: In fachspezifischen Netzwerken für seltene Krankheiten organisieren Fachleute und Fachkliniken die Expertise für die entsprechenden Krankheiten und Krankheitsgruppen. Wichtiger Bestandteil der Netzwerke sind die Referenzzentren für seltene Krankheiten. Sie nehmen in der Versorgung eine Schlüsselrolle ein, denn in diesen Zentren bündelt sich die Expertise für spezifische Krankheitsbereiche.

In den Netzwerken sprechen die beteiligten Fachpersonen die Versorgung innerhalb der Schweiz ab, erarbeiten Richtlinien zur Behandlung oder koordinieren die Weiterbildung.

Im Dezember 2024 hat die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) fünfundzwanzig spezialisierte Behandlungszentren in der Schweiz als kosek-Referenzzentren anerkannt.

- Kontaktangaben der **Netzwerke und Referenzzentren**:
<https://www.kosekschweiz.ch/spezialisierte-angebote/netzwerke-bilden>

Wir sind Ihnen dankbar, wenn Sie Ihre Mitglieder über diese Angebote informieren und stehen für weitere Informationen gern zu Verfügung.

Freundliche Grüsse

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Präsident kosek

Martin Knoblauch
Vizepräsident kosek
Vorstandsmitglied ProRaris

Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer
Vorsitz der Koordinationsgruppe der Zentren für seltene Krankheiten

«Ist es etwas Seltenes?» Eine gemeinsame Informationskampagne

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

[Link zur Kampagne](#)

Prio.Swiss
Mme Saskia Schenker, Directrice élue
Gutenbergstrasse 14
3011 Berne

Berne, le 28 février 2025
Contact: Christine Guckert Delasoie

Ligne directe: 031 306 93 87
E-Mail: Christine.guckert@kosekschweiz.ch

Points de contact dans le domaine des maladies rares

Chère Madame, Mesdames et Messieurs,

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, le 28 février, les Centres suisses pour maladies rares, la Coordination nationale des maladies rares (kosek) et l'organisation de patients ProRaris souhaitent attirer l'attention sur le thème des maladies rares et faire connaître plus largement les offres destinées aux professionnel-le-s et aux personnes concernées.

En Suisse, entre 500'000 et 600'000 personnes sont atteintes d'une maladie rare. Souvent, les personnes concernées restent des années sans diagnostic correct, sont envoyées de spécialiste en spécialiste, et n'ont donc souvent pas accès rapidement à un traitement approprié, lorsqu'il existe.

Afin d'améliorer cette situation et de réduire le temps nécessaire au diagnostic, les hôpitaux ont mis en place des « Centres pour maladies rares ». De plus, des lignes d'assistance (helplines) permettent aux personnes concernées et à leurs proches d'accéder facilement à l'information et au conseil. Les services des lignes d'assistance sont gratuits pour les personnes qui les sollicitent. L'offre permet en outre de soulager les médecins installés dans leurs tâches de recherche de diagnostic et de conseil aux personnes atteintes de maladies rares et aux patient-e-s sans diagnostic.

Les Centres suisses pour maladies rares comme points de contact pour les personnes sans diagnostic

Les Centres pour maladies rares rassemblent l'expertise disponible au sein d'un hôpital afin d'aider les personnes présentant des symptômes complexes à obtenir un diagnostic. Au sein de comités interdisciplinaires, les résultats des analyses des patient-e-s sont discutés par différents spécialistes, la suite de la procédure d'évaluation est définie, et des approches thérapeutiques et des mesures de soutien sont proposées.

La Suisse compte neuf Centres pour maladies rares. Ils ont été reconnus en 2020 et 2021 par la Coordination nationale maladies rares (kosek) et assurent une prise en charge dans toute la Suisse, dans les trois régions linguistiques du pays. Leur objectif principal est d'aider les personnes concernées à obtenir un diagnostic correct, respectivement de raccourcir le délai de diagnostic et à assurer une prise en charge appropriée. Ils s'engagent également dans la mise en réseau des acteurs dans leur région, organisent les démarches d'information pour les personnes concernées et constituent l'interface avec le Registre suisse des maladies rares.

- Informations concernant les **Centres pour maladies rares** : <https://www.kosekschweiz.ch/fr/offre-specialisee/centresmaladiesrares>



Les helplines répondent aux questions et offrent un soutien

Les lignes d'assistance téléphonique, ou helplines, répondent à un large éventail de questions posées par les personnes concernées, leurs proches, les personnes restées sans diagnostic malgré des examens approfondis et les spécialistes. Elles apportent également un soutien concret aux personnes concernées lors de la préparation à une consultation dans le Centre pour maladies rares.

Les réseaux et Centres de référence

Pour une prise en charge spécialisée des maladies rares, la kosek veut mettre en place une approche en réseau : dans des réseaux spécifiques concernant les maladies et groupes de maladies rares, les spécialistes et les cliniques spécialisées organisent les ressources nécessaires à la prise en charge des maladies qui relèvent de leur compétence. Les Centres de références pour les maladies rares constituent un élément important de ces réseaux. Ils jouent un rôle essentiel dans la prise en charge, puisqu'ils concentrent les expertises liées aux différents domaines thérapeutiques.

Dans les réseaux, les spécialistes impliqués s'entendent sur la prise en charge dans toute la Suisse, établissent des directives pour le traitement de patients ou encore coordonnent la formation continue.

En décembre 2024, la Coordination nationale des maladies rares (kosek) a reconnu vingt-cinq centres de traitement spécialisés en Suisse comme Centres de référence kosek.

- Informations concernant les réseaux et **Centres de référence** :
<https://www.kosekschweiz.ch/fr/offre-specialisee/r%C3%A9seaux-et-centres-de-r%C3%A9f%C3%A9rence>

Nous vous prions de bien vouloir informer vos membres de l'existence de ces offres et restons à votre disposition pour toute information complémentaire.

Avec nos meilleures salutations,

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Président de la kosek

M. Martin Knoblauch
Vice-Président kosek

Prof. Jean-Marc Nuoffer
Responsable du groupe de coordination des
Centres pour Maladies Rares

« Et si c'était une maladie rare ? » Une campagne d'information commune

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, le 29 février, les neuf Centres pour maladies rares (CMR) reconnus mènent une campagne d'information nationale en collaboration avec la Coordination nationale des maladies rares (kosek) et ProRaris sous le slogan « Et si c'était une maladie rare ? » Un flyer attire l'attention sur les offres destinées aux personnes sans diagnostic.

[Lien vers la campagne commune](#)