www.jusletter.ch

Franziska Sprecher

Seltene Krankheiten

Eine Herausforderung für das schweizerische Gesundheitsrecht

Der Beitrag widmet sich dem durch technologische Entwicklungen herausgeforderten schweizerischen Gesundheitsrecht. Am Beispiel der seltenen Krankheiten wird aufgezeigt, dass das geltende Recht der medizinisch-technischen Realität hinterherhinkt und den Bedürfnissen von Menschen mit seltenen Krankheiten nur unzureichend gerecht wird. Es gilt abzuwarten, ob die demnächst vom BAG vorzulegende nationale Strategie für seltene Krankheiten den Betroffenen zu einem rechtsgleichen und transparenten Zugang zum Gesundheitswesen verhilft.

Beitragsarten: Wissenschaftliche Beiträge
Rechtsgebiete: Heilmittel, Medizinprodukte, Lebensmittel; Gesundheitssystem, Gesundheitspolitik; Gesundheitsrecht; Patientenrechte, Persönlichkeitsrechte

Zitiervorschlag: Franziska Sprecher, Seltene Krankheiten, in: Jusletter 19. Mai 2014

Inhaltsübersicht

1 Einleitung
2 Übersicht
3 Teil 1: Seltene Krankheiten – eine Einführung
3.1 Ausgangspunkt: «Myozyme-Fall des Bundesgerichts»
3.2 Seltene Krankheiten – Merkmale
3.3 Seltene Krankheiten und ihr Bezug zu technologischen Neuerungen
3.4 Seltene Krankheiten – Die Situation der Betroffenen
4 Teil 2: Recht als Rahmenordnung
4.1 Relevanz der Menschen- und Grundrechte für seltene Krankheiten
4.2 Völkerrecht
4.2.1 WHO Verfassung
4.2.2 UNO Pakt I
4.2.3 UNO Kinderrechtskonvention
4.2.4 Biomedizinkonvention des Europarates
4.2.5 Gleichbehandlung und Nichtdiskriminierung im Gesundheitsbereich
4.3 Schweizerisches Verfassungsrecht
4.3.1 Kompetenzaufteilung und Ausgangslage
4.3.2 Grundrechtliche Rahmenbedingungen der Gesundheitsversorgung
4.3.3 Bedeutung der Rechtsgleichheit in der Gesundheitsversorgung
4.3.4 Art. 35 BV
4.3.5 Art. 41 BV
4.4 Kostenübernahme bei seltenen Krankheiten im Allgemeinen
4.4.1 Einführung und Grundlagen
4.4.2 Leistungskataloge, WZW-Kriterien
4.5 Kostenübernahme bei seltenen Krankheiten: besondere Herausforderungen
4.5.1 (Fehlende) Klassifikation
4.5.2 (Fehlendes) Zusammenspiel von OKP und IV
4.5.3 Kostenübernahme für Arzneimittel bei seltenen Krankheiten
4.5.4 Kostenübernahme für Analysen bei seltenen Krankheiten
5 Teil 3: Die Herausforderung erkennen und annehmen
5.1 Die besonderen Bedürfnisse seltener Krankheiten erkennen und ihnen gerecht werden
5.2 Nationale Strategie für seltene Krankheiten
6 Literatur

1 Einleitung

[Rz 1] Der Beitrag widmet sich dem durch *technologische Entwicklungen* herausgeforderten schweizerischen Gesundheitsrecht. Technologiesprünge können die Medizin stark verändern und bringen Neuerungen bei der Behandlung (Prävention, Diagnose und Therapie) von Patienten mit sich, welche nicht von Beginn an mit dem bestehenden Gesundheitswesen und dem ihm zu Grunde liegenden Gesundheitsrecht kompatibel sind. Dies kann für betroffene Patientinnen und Patienten mit Nachteilen verbunden sein.

[Rz 2] Da sich die mit solchen Entwicklungen einhergehenden Herausforderungen bei den *seltenen Krankheiten* besonders deutlich zeigen, bilden diese den Schwerpunkt des vorliegenden Beitrags.

2 Übersicht

[Rz 3] Der erste Teil umfasst eine Einführung zu seltenen Krankheiten und den damit verbundenen Anforderungen an das Gesundheitssystem und das Gesundheitsrecht. Dabei wird der Bezug zu den angesprochenen technologischen Entwicklungen hergestellt und eine erste Bestandsaufnahme zur Situation in der Schweiz vorgenommen. Im Anschluss daran widmet sich der zweite Teil den rechtlichen Rahmenbedingungen für seltene Krankheiten, wobei sich der Beitrag – aus Gründen des Umfangs – auf ausgewählte völker- und verfassungsrechtliche Grundlagen sowie die Problematik der Kostenübernahme beschränkt. Der abschliessende dritte Teil fasst die Situation der von seltenen Krankheiten Betroffenen in der Schweiz zusammen und zeigt auf, welchen Herausforderungen und Aufgaben sich das schweizerische Gesundheitsrecht zu stellen hat.

3 Teil 1: Seltene Krankheiten – eine Einführung

3.1 Ausgangspunkt: «Myozyme-Fall des Bundesgerichts»

[Rz 4] Seltene Krankheiten und die damit verbundenen Herausforderungen für die Betroffenen, aber auch für das gesamte Gesundheitssystem, traten im Jahr 2010 durch den in den Medien[1] diskutierten «Myozyme-Fall» des Bundesgerichtes[2] ins Bewusstsein einer breiten Öffentlichkeit. Die auch in juristischen Fachkreisen intensiv geführte Diskussion, brachte u.a. eine vertiefte Auseinandersetzung mit den Rahmenbedingungen seltener Krankheiten in der Schweiz.[3]

[Rz 5] Der Fall betraf eine 70jährige Frau, welche an der erst 2007 diagnostizierten, seltenen und erblich bedingten Stoffwechselkrankheit Morbus Pompe leidet. Diese seltene Krankheit führt aufgrund eines fehlenden Enzyms zu irreversiblem Muskelschwund. Die Krankenkasse der Morbus Pompe Patientin verweigerte nach sechs Monaten aufgrund der enormen Kosten die Vergütung der weiteren Therapie mit dem Arzneimittel «Myozyme». Zum Zeitpunkt des Entscheids war Myozyme in der Schweiz (heilmittelrechtlich) zwar zugelassen, jedoch (noch) nicht im Pflichtleistungskatalog (Spezialitätenliste)[4] der sozialen Krankenpflegeversicherung (OKP) aufgeführt. Für Morbus Pompe steht keine alternative Behandlung zur Verfügung.

[Rz 6] Das Bundesgericht hatte zu klären, ob der off label use[5] von Myozyme zulässig ist und die Kosten (pro Jahr ca. 500'000 CHF) durch die OKP zu tragen sind. Das Bundesgericht kam zum Schluss, dass selbst dann, wenn ein hoher therapeutischer Nutzen von Myozyme erwiesen wäre,

---

1 Siehe u.a. Markus Felber, Was darf ein Jahr Leben kosten? Neue Zürcher Zeitung vom 23. Dezember 2010; Christoph Forster, Morbus Pompe: Pharmaindustrie macht Druck, Aargauer Zeitung vom 14. März 2011; Iwan Städler, Heikler Entscheid ums Bezahlen eines 300'000 Franken teuren Heilmittels, Tages Anzeiger vom 21. Mai 2011. Siehe auch die Hinweise auf weitere Pressebeiträge bei Widrig/Tag, Rn. 17.

2 Urteil des Schweizerischen Bundesgerichts vom 23. November 2010, BGE 136 V 395.

3 Vgl. dazu (ohne Anspruch auf Vollständigkeit) Baertschi; Biller-Andorno; Dagron; Danis; Dorr Gächter/Meienberger; Goold/Blacksher; Guillod;Huster; Junod/Wasserfallen, Jusletter; Junod/Wasserfallen, SÄZ; Junod/Wasserfallen, HAVE; Felder; Fleck; Kesselring; Kind; Kipfer/Witzmann; Landolt; Marckmann; Poledna/Tschopp; Porz; Raspe; Romanens; Schöne-Seifert; Widrig/Tag.

4 Siehe dazu unten 5.4. und 4.5.3.

5 *Off Label Use*: Die Anwendung fertiger und in der Schweiz zugelassener Arzneimittel, abweichend von der genehmigten und im Arzneimittelkompendium veröffentlichten Fachinformation (z.B. Anwendung eines Arzneimittels in einer nicht registrierten Indikation, Altersgruppe oder Verabreichung in einer von den Fachinformationen abweichenden Dosierung, Applikationsform oder Anwendungsdauer). Zum *Off Label Use*im schweizerischen Recht ausführlich Lachenmeier; Petermann; Widmer.

eine Leistungspflicht der OKP aus Wirtschaftlichkeitsgründen, d.h. mangels eines angemessenen Verhältnisses zwischen Nutzen und Kosten, abzulehnen sei.

[Rz 7] Dieses als «Jahrhundertentscheid»[6] bezeichnete und zugleich umstrittene Urteil des Bundesgerichtes hat verschiedene Entwicklungen in Gang gesetzt,[7] insbesondere im Bereich der seltenen Krankheiten. Das Urteil wird daher an verschiedenen Stellen im nachfolgenden Beitrag Erwähnung finden.

3.2 Seltene Krankheiten – Merkmale

[Rz 8] Eine Krankheit gilt als selten, wenn von ihr höchstens eine unter 2'000 Personen betroffen ist.[8] Zunehmend wird auch von *ultra seltenen Krankheiten* gesprochen. Diese weisen eine Prävalenz von 1 zu 10'000 oder sogar 1 zu 100'000 auf.

[Rz 9] Heute sind ca. 30'000 Krankheiten bekannt, wovon 6'000–8'000 zu den seltenen Krankheiten gezählt werden.[9] Betroffen sind 6–8% der Bevölkerung, das sind rund 500'000 Menschen in der Schweiz und rund 30 Millionen Menschen in Europa.[10]

[Rz 10] Sind seltene Krankheiten in ihrem Erscheinungsbild äusserst heterogen, so finden sich doch folgende gemeinsame Merkmale: Sie sind überwiegend chronisch, fortschreitend invalidisierend oder lebensbedrohlich.[11] So wird heute beispielsweise davon ausgegangen, dass seltene Krankheiten für rund 35% der Todesfälle im ersten Lebensjahr verantwortlich sind.[12] Mit 80% der seltenen Krankheiten geht eine verkürzte Lebenserwartung einher. Die Mehrzahl der seltenen Krankheiten ist nicht heilbar und/oder es steht keine zufriedenstellende Therapie zur Verfügung.[13] Ein weiteres gemeinsames Merkmal seltener Krankheiten ist, – und da ist der zuvor angesprochene Bundesgerichtsentscheid nicht repräsentativ – dass überwiegend Kinder betroffen sind.

[Rz 11] Die Erklärung für diese Kumulation schwerwiegender Umstände ist zum grössten Teil in den Ursachen für seltene Krankheiten zu finden. Seltene Krankheiten sind in den überwiegenden Fällen (~80%) genetisch bedingt.[14] Sie bestehen von Geburt an und manifestieren sich in den allermeisten Fällen im Kindesalter. Weiter können auch seltene Infektions- und Tumorkrankheiten

---

6 Poledna/Tschopp, Rn. 28.

7 Widrig/Tag, Rn. 17 mit Bezug auf die Versorgungsdebatte in der Schweiz.

8 Als orphan disease gilt eine Krankheit in der EU, wenn weniger als 230'000 Patienten pro Jahr oder 5 pro 10'000 Einwohner davon betroffen sind (Erwägungsgrund 5 der Verordnung (EG) Nr. 141/2000des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden, ABl. L 18 vom 22. Januar 2000, S. 1–5). In den USA sind es 200'000 Patienten pro Jahr oder 7,5 pro 10'000 Einwohner, in Japan weniger als 50'000 Patienten pro Jahr oder 4 pro 10'000 Einwohner und in Australien weniger als 2'000 Patienten pro Jahr oder rund 1 pro 10'000 Einwohner. Vgl. dazu Hagn/Schöffski; Roll/Stargardt/Schreyögg, 505. Siehe auch die Informationen auf der Internetseite von EURODIS (http://www.eurordis.org, alle Internetquellen zuletzt besucht im Mai 2014). EURODIS ist eine auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten tätige nicht-staatliche Organisation, die aus einer Allianz von Patientenorganisationen und Einzelpersonen gebildet wird.

9 Hagn/Schöffski; Wetterauer/Schuster, 519.

10 Hagn/Schöffski, 42; Roll/Stargardt/Schreyögg, 505; Lazor/D'Amato Sizonenko, SÄZ 2008.

11 Lazor/D'Amato Sizonenko, SÄZ 2011.

12 Tabin.

13 Hagn/Schöffski, 414; Wetterauer/Schuster, 519. Es ist davon auszugehen, dass über 90% aller von seltenen Krankheiten Betroffener keine geeigneten Medikamente zur Verfügung haben. Vgl. Lahrtz, 33 mit Verweis auf die Aussage von D'Amato Sizonenko.

14 Lazor/D'Amato Sizonenko,SÄZ 2008, 1083.

sowie Autoimmunreaktionen und Umwelteinflüsse zu seltenen Krankheiten führen.

[Rz 12] Da die Mehrheit der seltenen Krankheiten nicht heilbar und die überwiegende Zahl genetisch bedingt ist, kommt einer frühzeitigen und richtigen Diagnose eine grosse Bedeutung zu. Eine solche erfordert in der Regel aufwändige diagnostische Abklärungen. Oftmals lässt sich eine genaue Diagnose nur mit Hilfe einer genetischen Untersuchung stellen.[15] Die richtige Diagnose bildet nicht nur die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention, sie verhindert auch die Anwendung nicht indizierter medizinischer Massnahmen und die Geburt weiterer betroffener Kinder[16]. Die oftmals lange Phase der Ungewissheit bis zur richtigen Diagnose stellt für die Betroffenen und ihre Angehörigen eine grosse Belastung dar. Umso schwerer wiegt in diesem Zusammenhang, dass sich Krankenkassen und die Invalidenversicherung (IV) nicht selten – zu Unrecht – weigern, die Kosten für (gen-)diagnostische Abklärungen zu übernehmen und die Versorgung Betroffener mit geeigneten Arzneimitteln oft mit Rechtsunsicherheit verbunden ist (vgl. dazu hinten 4.5.).

[Rz 13] Ihre Seltenheit und der grosse Forschungsbedarf sind weitere verbindende Merkmale der ansonsten sehr heterogenen seltenen Krankheiten. Nur gerade 10–30% der seltenen Krankheiten werden heute erforscht.[17]

[Rz 14] Die Bezeichnung als «verwaiste» Krankheiten (orphan diseases)[18] kommt denn auch daher, dass ihre Erforschung sowie die Entwicklung und Markteinführung von passenden Arzneimitteln (Orphan Drugs) aufgrund der kleinen Patientenpopulationen lange vernachlässigt wurde bzw. als unrentabel galt.[19] Aufgrund der «verwaisten» Forschungsfelder herrscht ein Mangel an Therapien für seltene Krankheiten.[20] Es ist davon auszugehen, dass heute lediglich 5% aller von einer seltenen Krankheit Betroffenen geeignete Medikamente zur Verfügung haben.[21] Seit der Einführung diverser Instrumente der Forschungsförderung durch die USA und die EU[22] hat sich die Situation jedoch verändert. Heute können Investitionen in den Bereich von Orphan Drugs durchaus lohnenswert sein.[23] Auswertungen zeigen, dass die Förderinstrumente zu einer Zunahme neuer Orphan Drugs führen.[24] Die Analysen zeigen aber auch, dass neue Orphan Drugs vorrangig in Bereichen entwickelt werden, die auch durch andere Patientengruppen stark nachgefragt werden oder bei welchen in Zukunft eine steigende Nachfrage zu erwarten ist (z.B. Onkologie) und mit welchen entsprechend (hohe) Gewinne erzielt werden können.[25]

---

15 Dabei ist allerdings auch darauf hinzuweisen, dass noch lange nicht die Funktion aller Gene bekannt ist.

16 Wird ein Kind mit einer seltenen Krankheit geboren, kann mit Blick auf ein mögliches Geschwisterkind durch genetische Untersuchungen die Familienplanung unterstützt und dabei abgeklärt werden, ob auch das Geschwisterkind den familiären Gendefekt aufweisen und daher an der seltenen Krankheit leiden wird.

17 Interview von Adrian Ritter mit Matthias Baumgartner, Professor für Stoffwechselkrankheiten am Kinderspital Zürich, Seltene Krankheiten – Die Waisenkinder der Medizin, UZH News 15. März 2010.

18 In den Empfehlungen der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) vom März 2014 «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren (abrufbar unter http://www.samw.ch/de/Publikationen/Empfehlungen.html), wird darauf hingewiesen, dass der Begriff «Seltene Krankheiten» einen politischen Hintergrund habe und nicht auf einem wissenschaftlichen Konzept beruhe und daher «tendenziell etwas Willkürliches bzw. Subjektives» habe.

19 Hagn/Schöffski, 414.

20 Hagn/Schöffski, 414 m.w.Nw. Zur besonderen Betroffenheit von Kindern vgl. Sprecher, AJP, 1748.

21 Lahrtz, 34 mit Verweis auf die Aussage von D'Amato Sizonenko.

22 Vgl. Hinweise in Fn. 61.

23 Breitinger; Lahrtz.

24 Catapano/Padula; Enzmann/Lütz, 500. Für weitere Länder siehe die Studie von Roll/Stargardt/Schreyögg.

25 Boos/Schrey/Henschel/Krischke, 175 ff.; Entzmann/Lütz, 506 f.; Hagn/Schöffski, 421; Hasselmann, 74 ff. u.a.

[Rz 15] In der Folge dürfen seltene Krankheiten nicht nur nach ihrer Prävalenz in selten und ultra selten unterteilt werden. Erforderlich ist vielmehr eine differenziertere Betrachtungsweise. Es gilt die Frage nach dem *Unterstützungsbedarf* der Betroffenen zu stellen. Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) unterscheidet in ihren Empfehlungen vom März 2014 mit Verweis auf Gerechtigkeitsgründe besonders benachteiligte Betroffene («*vernachlässigte seltene Krankheiten*») und seltene Krankheiten, deren Betroffene bereits relativ gut betreut sind («*gut betreute seltene Krankheiten*»).[26] Für die Ermittlung der Unterstützungsbedürftigkeit einer seltenen Krankheit ist u.a. relevant, ob bereits ein klar definiertes und einfach zugängliches diagnostisches Procedere besteht, ob eine Therapie etabliert und die Kosten von der Krankenversicherung oder der IV (vgl. dazu unten 4.4.) vergütet werden, inwieweit die Expertise zu einer seltenen Krankheit verbreitet und (in der Schweiz oder sonst wo auf der Welt) verfügbar ist und ob die über die medizinische Versorgung hinaus bestehenden Bedürfnisse der Betroffenen (z.B. psychologische Unterstützung, Integration in die Arbeitswelt/Schule, Rehabilitation) erkannt und gedeckt sind.[27] Noch längst nicht alle seltenen Krankheiten verfügen über eigene Patientengruppierungen und Interessensvertretungen, die über die nötigen personellen und finanziellen Mittel verfügen, um sich auf der politischen Bühne, bei der Pharmaindustrie, bei Geldgebern und in der Forschung für «ihre Krankheit» einzusetzen. Meist hängt es vom Engagement einzelner Betroffener und/oder dem grossen Einsatz von Eltern kranker Kinder und/oder den besonderen Bemühungen von Ärzten und weiteren Experten ab, ob eine bestimmte seltene Krankheit in das Bewusstsein einer breiten Öffentlichkeit gelangt und in der Folge Anerkennung und Beachtung findet sowie letztendlich die dringend benötigten Mittel für die Forschung und ungedeckte Behandlungskosten erhält.

3.3 Seltene Krankheiten und ihr Bezug zu technologischen Neuerungen

[Rz 16] Ein grosser Schritt nach vorne haben viele seltene Krankheiten der Entschlüsselung des menschlichen Genoms vor über zehn Jahren und der daraus hervorgegangenen technologischen Entwicklung zu verdanken. Die als bahnbrechend zu bezeichnende Einführung von Ultra-Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (next generation sequencing, NGS), die die Bestimmung der Abfolge der einzelnen Nukleotidbasen A, T, G, und C des ganzen menschlichen Erbguts (whole-genome) oder dessen kodierenden Bereichs (whole-exome) immer schneller und günstiger ermöglichen, hat der Medizin ganz neue Wege eröffnet.[28] Durch die Möglichkeiten genetischer Untersuchungen wird immer mehr über die Ursachen, Eigenschaften und Zusammenhänge verschiedener Krankheiten bekannt.[29] Erst diese neuen Technologien und die dadurch möglich gewordenen diagnostischen Verfahren brachten zum Vorschein, dass viele bis dahin nicht erklärbare Leiden genetischen Ursprungs sind. In einem bisher noch nie dagewesenen Tempo werden heute neue Gene als Ursache für seltene Krankheiten entdeckt.

---

mit Verweis auf die Studie von Thomson Reuters: Gaze L./Breen J., The economic power of orphan drugs, New York 2012. Siehe auch Lahrtz, 34.

26 SAMW Empfehlungen «Seltene Krankheiten» 2014 (Fn. 18), 2.

27 SAMW Empfehlungen «Seltene Krankheiten» 2014 (Fn. 18), 2.

28 Matyas/Spiegel; Niedenzu Sophie, Wenn Gene die Therapie bestimmen, derStandard, 28. Dezember 2012; Genombasierte Forschung: «Kein Stein wird auf dem anderen bleiben», derStandard, 9. April 2014.

29 Vgl. dazu auch Alan Niederer, Die Diagnose beginnt im Erbgut, NZZ, 26. Februar 2013.

[Rz 17] Eine Folge davon ist, dass seltene Krankheiten in dem Sinne zunehmen, als dass viele bisher als komplexe «Volks»-Krankheiten geltende Leiden neu als eine Summe von seltenen Krankheiten betrachtet werden müssen. Leiden, die ursprünglich als ein Krankheitsbild galten, werden nach der Ermittlung ihrer genetischen Ursachen und Zusammenhänge in eine Vielzahl von Krankheiten unterteilt.[30] So ist beispielsweise Brustkrebs nicht einfach Brustkrebs, sondern kann mit Hilfe genetischer Untersuchungen in Untergruppen unterteilt und jeweils angepasst behandelt werden. Auch bei der Behandlung von HIV[31] sind auf einer genetischen Untersuchung beruhende angepasste Therapien längst Standard.

[Rz 18] Damit revolutionieren die neuen technologischen Möglichkeiten der Humangenetik die traditionelle Einteilung von Krankheiten.[32] Diagnosen und Therapie auf der Grundlage genetischer Ursachen/Veranlagungen und individueller Merkmale des Einzelnen spielen zunehmend eine wichtige Rolle (Stichwort: personalisierte bzw. stratifizierte Medizin[33]). Als Folge davon müssen mehr Patientengruppen und damit (Unter-)Arten von Krankheiten unterschieden werden. Durch die zunehmende Untergliederung von Krankheiten nimmt die Anzahl Patientinnen und Patienten pro Krankheit ab, wodurch mehr Krankheiten als selten eingestuft werden. Das wiederum hat Auswirkungen auf das Design von Studien und damit die Entwicklung und Zulassung von Arzneimitteln.[34]

[Rz 19] Generell lässt sich sagen, dass diese Entwicklung in Richtung einer «personalisierten» Medizin aus Sicht des einzelnen Patienten vielversprechend ist, jedoch im Widerspruch zu den derzeit im Gesundheitswesen bestehenden Abläufen und Verfahren steht. Das heutige Gesundheitswesen und mit ihm das geltende Gesundheitsrecht sind auf Standardisierung ausgelegt. In der Folge wird insb. das Vergütungssystem den neusten Erkenntnissen aus dem Bereich der «personalisierten Medizin» und neueren technologischen Entwicklungen nicht gerecht, da das System auf die Vergütung massgeschneiderter medizinischer Leistungen und die rasche Implementierung von Innovationen nicht ausgerichtet ist.[35]

3.4 Seltene Krankheiten – Die Situation der Betroffenen

[Rz 20] Dank einer in Europa und der Schweiz im Jahr 2010 durchgeführten Umfrage zu 18 seltenen Krankheiten bei 12'000 Betroffenen sind Daten über das Ausmass der Schwierigkeiten und die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Krankheiten bekannt.[36] So wurde u.a. bei 43% der Befragten zuerst eine falsche Diagnose gestellt. Diese hatte in 79% der Fälle eine unangemessene Behandlung zur Folge. Bei 16% waren dies sogar chirurgische Eingriffe. Bei 69% ist davon auszugehen, dass die verspätete Diagnose negative physische und psychische Folgen sowie auch die

30 Lazor/D'Amato Sizonenko, SÄZ 2011.

31 Humane Immundefizienz-Virus.

32 TA-Swiss, Vorausschauende Heilkunde, Kurzfassung der TA-Swiss-Studie «Personalisierte Medizin», 9, abrufbar unter https://www.ta-swiss.ch/?redirect=getfile.php&cmd[getfile][uid]=2622.

33 Vgl. Anne Eckhardtet al., Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung, Zürich 2014, abrufbar unter http://www.vdf.ethz.ch/service/3591/3592_Personalisierte-Medizin_OA.pdf. Siehe auch Positionspapier der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), Potenzial und Grenzen von «Individualisierter Medizin», 2012, abrufbar unter http://www.samw.ch/de/Publikationen/Positionspapiere.html.

34 Vgl. dazu TA-Swiss (Fn. 32), 7.

35 Vgl. dazu TA-Swiss (Fn. 32), 7.

36 Eurodis.

Geburt weiterer kranker Kinder nach sich zog. 75% der Befragten erachteten eine psychologische Unterstützung und Beratung rund um die Mitteilung der Diagnose für notwendig, aber nur 23% hatten diese erhalten. In 94% der Fälle entsprach die medizinische Behandlung den Erwartungen der Patienten, doch der Zugang zu diesen Leistungen war in 12% der Fälle schwierig oder sehr schwierig. Für weitere 12% war er gar unmöglich. Bei 30% der Befragten stellten die persönlichen Kosten ein Problem dar.

[Rz 21] Dieser kurze Einblick in die Resultate der Studie zeigt, dass die Versorgung der von seltenen Krankheiten Betroffener in Europa und auch in der Schweiz nicht optimal ist. Als besondere Herausforderungen gelten heute insbesondere die frühzeitige und richtige Diagnosestellung, der Zugang aller Betroffenen zu den nötigen medizinischen Leistungen (Diagnose, Prävention und Therapie) und deren Vergütung durch Sozialversicherungen. Aber auch das mangelnde Wissen und/oder fehlendes Interesse der Entscheidungsträger und der grosse Forschungsbedarf sowie der oftmals nicht adäquate Umgang mit Betroffenen in der Gesellschaft, in der Schule und im Beruf, zeigen einen grossen Handlungsbedarf auf.[37]

[Rz 22] Aufgrund ihrer Seltenheit und Komplexität erfordern seltene Krankheiten i.d.R. eine *multidisziplinäre und hochspezialisierte Behandlung*.[38] Tatsache ist, dass es aufgrund der enormen Heterogenität dieser Krankheiten nicht «die Spezialistin bzw. den Spezialisten für alle seltenen Krankheiten» geben kann. Vielmehr braucht es Teams von eng vernetzten Fachleuten, die abseits von persönlichen Ambitionen und über kantonale und nationale Grenzen hinweg zum Wohl der betroffenen Patientinnen und Patienten zusammen arbeiten.[39]

[Rz 23] Doch ist es im bestehenden, trotz aller Zentralisierungstendenzen noch immer stark föderalistisch geprägten schweizerischen Gesundheitssystem eine Tatsache, dass die eigenständige Rolle der Kantone und der Wettbewerb zwischen den verschiedenen Standorten bis jetzt eine effektive Zusammenarbeit verhindern. Die nach wie vor weitreichenden kantonalen Zuständigkeiten im Gesundheitsbereich erschweren im Bereich der seltenen Krankheiten die notwendige Schaffung und Nutzung von Synergien und damit einen effizienten Mitteleinsatz zum Wohl der Betroffenen.[40] Dies und weitere Umstände[41] haben letztendlich zur Folge, dass wohl die Mehrheit der Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der Schweiz aktuell nicht optimal betreut und versorgt werden.

4 Teil 2: Recht als Rahmenordnung

[Rz 24] Nach der voran gegangenen Einführung in die Problematik der seltenen Krankheiten und den damit verbundenen Herausforderungen widmet sich der zweite Teil des Beitrags ausgesuchten Aspekten der rechtlichen Rahmenbedingungen von seltenen Krankheiten in der Schweiz. Ein-

37 Vgl. dazu den Erfahrungsbericht und die Analyse von de Kalbermatten.

38 Tabin, 17

39 Als Vorreiter können die Universitätsspitäler CHUV Lausanne und HUG Genf erwähnt werden, die seit einiger Zeit im Bereich der seltenen Krankheiten eng zusammenarbeiten und ein gemeinsames Internetportal (http://www.info-maladies-rares.ch/) und seit Februar 2014 eine Helpline betreiben.

40 Vgl. zu verschiedenen Aspekten dieser Diskussion auch Hösly, 87 f., 93 f.; Poledna, Rn. 19, 25.

41 Fehlende bzw. mangelhafte Koordination zwischen dem Gesundheitssystem und den Sozialversicherungen, unterschiedliche Vergütungspraxis der Krankenversicherungen, kantonal unterschiedliche Praxis der IV-Stellen. Vgl. dazu hinten IV.5.

gegangen wird auf ausgesuchte relevante völker- und verfassungsrechtliche Grundlagen des Gesundheitssystems sowie die zentrale Frage der Kostenübernahme[42]. Themen wie die Forschung, Orphan Drugs und deren Förderung bleiben grösstenteils ausgeklammert.[43]

4.1 Relevanz der Menschen- und Grundrechte für seltene Krankheiten

[Rz 25] Die grosse Bedeutung von Menschen- und Grundrechten im Zusammenhang mit medizinischen Fragestellungen liegt auf der Hand. Kaum ein Aspekt des menschlichen Daseins ist so persönlichkeitsnah und intim, wie die physische und psychische Verfassung eines Menschen und die damit zusammenhängenden Rechtsverhältnisse und Rechtsfragen.[44] Diese grosse Persönlichkeitsnähe induziert einen menschen- und grundrechtlichen Einstieg in die rechtlichen Rahmenbedingungen von seltenen Krankheiten. Dabei gilt es als erstes den internationalen Rahmen des Rechts zu betrachten. Einerseits enthält dieser verbindliche und unverbindliche Vorgaben für die nationale Rechtsetzung im Gesundheitsbereich. Andererseits erfordert die globale Dimension von Gesundheitsproblemen und die zunehmende Vernetzung und Mobilität der Menschen die Regelung zahlreicher gesundheitsrechtlicher Fragen auf internationaler Ebene oder zumindest ein international koordiniertes Vorgehen.[45] Aufgrund der Seltenheit und des grossen Forschungsmankos ist der Bedarf nach weltweiter Zusammenarbeit bei seltenen Krankheiten besonders ausgeprägt.

4.2 Völkerrecht

[Rz 26] Auf völkerrechtlicher Ebene finden sich diverse Regelungen, die bei der Ausgestaltung des nationalen Gesundheitswesens und seiner rechtlichen Ordnung als Leitlinien dienen und den nationalen Rechtsetzer binden.

[Rz 27] Das Recht auf Gesundheit ist ein Menschenrecht fundamentaler Art, da es die unverzichtbare Grundlage für die Wahrnehmung und Ausübung vieler anderer Menschenrechte darstellt.[46] Neben gesundheitsspezifischen Normen im internationalen Recht (vgl. nachfolgende exemplarische Übersicht) bestehen zahlreiche weitere menschenrechtliche Bestimmungen (z.B. Menschenwürdegebot, Recht auf Leben, Schutz der Persönlichkeit), denen im nationalen gesundheitsrechtlichen Kontext zwingend Achtung zu verschaffen ist.[47]

---

42 Bonafé et al.: «Ein zentrales Problem besteht im Festlegen von Regeln zur Vergütung der diagnostischen Tests und der spezifischen, oft sehr teuren Therapien.»

43 Vgl. dazu Sprecher, AJP, 1746; Sprecher, Orphan drugs.

44 Vgl. Gächter/Rütsche,Rn. 142.

45 Vgl. Gächter/Rütsche, Rn. 82 ff.

46 Riedel, 21.

47 Z.B. Allgemeine Erklärung der Menschenrechte durch die Vereinten Nationen, 10. Dezember 1948, Art. 22 (Recht auf soziale Sicherheit), Art. 25 Abs. 1 (Recht auf Wohlfahrt); Konvention zum Schutze der Menschenrechte und Grundfreiheiten vom 4. November 1950 (EMRK), SR 0.101: Art. 2 (Recht auf Leben), 3 (Verbot der Folter und unmenschlicher sowie erniedrigender Behandlung und Bestrafung) und 8 (Schutz des Privat- und Familienlebens). Siehe auch Gächter/Rütsche, Rn. 86 ff.

4.2.1 WHO Verfassung

[Rz 28] Das Recht auf das höchstmögliche Mass an Gesundheit und einen rechtsgleichen und diskriminierungsfreien Zugang zu Gesundheitsleistungen wurde zum ersten Mal 1946 in der Präambel der Verfassung der Weltgesundheitsorganisation (WHO)[48] statuiert.[49]

4.2.2 UNO Pakt I

[Rz 29] Völkervertraglich ist *Art. 12* des Internationalen Pakts über wirtschaftliche, soziale und kulturelle Rechte[50] die erste und zentrale Norm, mit der sich die Mitgliedstaaten verpflichten, das Recht eines jeden auf das für ihn erreichbare Höchstmass an körperlicher und geistiger Gesundheit anzuerkennen. Zudem haben die Staaten einen diskriminierungsfreien Zugang zu den vorhandenen Gesundheitseinrichtungen zu gewährleisten.[51]

4.2.3 UNO Kinderrechtskonvention

[Rz 30] Mit Blick auf Kinder und Jugendliche, die von seltenen Krankheiten besonders betroffen sind, ist *Art. 24* der Kinderrechtskonvention hervorzuheben.[52] Gemäss diesem anerkennen die Vertragsstaaten u.a. das Recht eines jeden Kindes auf das erreichbare Höchstmass an Gesundheit und sein Recht auf einen diskriminierungsfreien Zugang zu medizinischen Einrichtungen (Art. 24 Abs. 1 KRK).[53] Der Anspruch auf den höchst möglichen Gesundheitsstandard hängt von unterschiedlichen Einflussfaktoren[54] ab, die es bei der Auslegung und Anwendung von Art. 24 KRK zu berücksichtigen gilt.[55] Unabhängig davon verlangt der Kinderrechtsausschuss, dass besonders verletztbaren Gruppen von Kindern ein besonderes Mass an Schutz gewährt wird. Das gilt speziell für behinderte Kinder, für die ein umfassendes Gesundheitssystem geschaffen werden soll, so dass u.a. eine frühe Erkennung von Behinderungen möglich ist.[56] Aus dem Wortlaut von Art. 24 KRK geht klar hervor, dass keinem Kind das Recht auf Zugang zu Gesundheitsdiensten vorenthalten werden darf. In Verbindung und in Ergänzung zu Art. 2 Abs. 1 KRK bedeutet dies, dass es auch beim Gesundheitsschutz von Kindern keine Diskriminierung geben darf.[57] Vielmehr müssen die Vertragsstaaten besonders bedrohten Gruppen – zu welchen wohl auch Kinder mit seltenen Krankheiten zu zählen sind – besondere Aufmerksamkeit zukommen lassen.[58]

---

48 Verfassung der Weltgesundheitsorganisation vom 22. Juli 1946, SR 0.810.1. 3. Absatz Präambel WHO Verfassung: «Der Besitz des bestmöglichen Gesundheitszustandes bildet eines der Grundrechte jedes menschlichen Wesens, ohne Unterschied der Rasse, der Religion, der politischen Anschauung und der wirtschaftlichen oder sozialen Stellung.»

49 Riedel, 21.

50 Internationaler Pakt über wirtschaftliche, soziale und kulturelle Rechte vom 16. Dezember 1966, SR0.103.1.

51 Zum Inhalt und der Tragweite von Art. 12 UNO-Pakt I vgl. Bognuda,*passim*(insb. 2. Kapitel); Riedel, 28 ff.

52 Übereinkommen vom 20. November 1989 über die Rechte des Kindes (KRK), SR 0.107. Vgl. dazu Bognuda, Rn. 511 ff. Zur Situation von Kindern mit seltenen Krankheiten in der Schweiz vgl. die Beiträge in Paediatrica 5/2013, insb. Pellaud; Hofersowie den Beitrag von De Kalbermatten.

53 Schmahl, 210 ff.

54 Schmahl, Art. 24 Rn. 5 nennt u.a. die biologischen Vorbedingungen und Lebensumstände eines Kindes, der Eltern und der Familie, aber auch Umwelteinflüsse und kulturelle Traditionen.

55 Schmahl, Art. 24 Rn. 5.

56 Schmahl, Art. 24 Rn. 5.

57 Schmahl, Art. 24 Rn. 8

58 Schmahl, Art. 24 Rn. 8.

4.2.4 Biomedizinkonvention des Europarates

[Rz 31] Eine besondere Stellung kommt der Biomedizinkonvention des Europarates zu.[59] Sie enthält *verbindliche Regeln* für den Bereich der Medizin. Die Vertragsstaaten der Konvention verpflichten sich u.a., für einen rechtsgleichen Zugang zu einer Gesundheitsversorgung von angemessener Qualität besorgt zu sein (Art. 3 Biomedizinkonvention). Verboten ist jegliche Diskriminierung einer Person aufgrund ihres genetischen Erbes (Art. 11 Biomedizinkonvention[60]).

4.2.5 Gleichbehandlung und Nichtdiskriminierung im Gesundheitsbereich

[Rz 32] Auch wenn sich auf völkerrechtlicher Ebene[61] (noch) keine Regelungen finden, die sich explizit auf seltene Krankheiten beziehen, so ist das in zahlreichen Menschenrechtsverträgen enthaltene Diskriminierungsverbot und die Pflicht zur Gewährleistung eines rechtsgleichen Zuganges zu einer qualitativ angemessenen Gesundheitsversorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten zentral. Mit Blick auf die überwiegend genetischen Ursachen von seltenen Krankheiten kommt Art. 11 der Biomedizinkonvention eine besondere Bedeutung zu, da er explizit jegliche Diskriminierung im Zusammenhang mit dem genetischen Erbe einer Person verbietet. Die rechtlichen Rahmenbedingungen der nationalen Gesundheitssysteme (inkl. den Vergütungssystemen) sind daher so auszugestalten, dass Menschen mit genetisch bedingten Gesundheitsproblemen den gleichen Zugang zu medizinischer Versorgung haben wie Menschen mit erworbenen Erkrankungen. Der Umstand, dass sich Gesundheitsprobleme oftmals nicht eindeutig einer Ursache zuordnen lassen und genetisch bedingte Störungen in gewissen Fällen erst durch äussere Einflüsse ausgelöst werden, untermalt den Anspruch auf Gleichbehandlung und Nichtdiskriminierung im Gesundheitswesen.

4.3 Schweizerisches Verfassungsrecht

4.3.1 Kompetenzaufteilung und Ausgangslage

[Rz 33] Der Schutz der Gesundheit und die Sicherstellung der Gesundheitsversorgung der Bevölkerung ist in der Schweiz eine Staatsaufgabe, die sich der Bund, die Kantone und die Gemeinden teilen.[62] Weder auf Ebene des Bundes noch auf jener der Kantone existiert eine umfassende Grundnorm bzw. eine eigentliche Gesundheitsverfassung.[63] Traditionell liegt das Gesundheitswesen im Kompetenzbereich der Kantone. Doch hat der Bund in besonders wichtigen Bereichen

---

[59] Übereinkommen vom 4. April 1997 zum Schutz der Menschenrechte und der Menschenwürde im Hinblick auf die Anwendung von Biologie und Medizin (Übereinkommen über Menschenrechte und Biomedizin), SR 0.810.2. Siehe auch Gächter/Rütsche, Rn. 94 ff.

[60] Art. 11 Biomedizinkonvention: «Jede Form von Diskriminierung einer Person wegen ihres genetischen Erbes ist verboten.»

[61] Andere Länder (insb. USA) aber auch die EU sind im Bereich der seltenen Krankheiten längst gesetzgeberisch tätig geworden und haben Instrumente zur Forschungsförderung und nationale Strategien für eine bessere Betreuung von Betroffenen implementiert. Vgl. dazu u.a. SprecherAJP und Orphan Drugs m.w.Nw. sowie Roll/Stargardt/Schreyögg; Wetterauer/Schuster.

[62] Gächter/Rütsche, Rn. 99 ff.; Poledna/Berger, Rn. 27 ff.

[63] Vgl. Poledna, Rn. 19 ff.

eine Regelungskompetenz (vgl. Art. 118 der Bundesverfassung[64] ff.).[65] Die Folge sind zahlreiche Schnittstellen und Überschneidungen bei Aufgabenverteilung zwischen dem Bund, den Kantonen und den Gemeinden im Gesundheitsbereich.[66]

[Rz 34] In Bereichen mit kleinen Fallzahlen und medizinischen Bedürfnissen, die eine hochspezialisierte und stark vernetzte Medizin erfordern, stellen diese historisch gewachsenen Strukturen des schweizerischen Gesundheitswesens eine Herausforderung dar.[67] Entsprechend den völker- und verfassungsrechtlichen Vorgaben ist dieses rechtlich und praktisch so auszugestalten, dass eine rechtsgleiche und diskriminierungsfreie Versorgung aller Patientinnen und Patienten gewährleistet werden kann. Die zentrale Rolle der Grund- und Menschenrechte bei der Ausgestaltung des Gesundheitswesens und des Gesundheitsrechts wird durch die Tatsache unterstrichen, dass ein Grossteil der medizinischen Leistungen vom Staat bereitgestellt oder subventioniert wird.

4.3.2 Grundrechtliche Rahmenbedingungen der Gesundheitsversorgung

[Rz 35] Im schweizerischen Recht findet sich nach herrschender Auffassung *kein individuelles, gerichtlich durchsetzbares (Grund-)Recht auf Gesundheit resp. Gesundheitsversorgung*.[68] Auch besteht keine «geschlossene Gesundheitsverfassung» im Sinne eines in sich geschlossenen Abschnitts der Bundesverfassung, der alle gesundheitsrechtlichen Aspekte des Verfassungsrechts enthält.[69] Wie die Menschenrechtskataloge auf Ebene des Völkerrechts, enthält aber auch der Grundrechtskatalog der BV zahlreiche Bestimmungen, die für die Ausgestaltung der Gesundheitsversorgung und seine rechtlichen Rahmenbedingungen fundamental sind: U.a. Art. 7 BV (Menschenwürde)[70], Art. 10 BV (Recht auf Leben und persönliche Freiheit), Art. 12 BV (Recht auf Hilfe in Notlagen), Art. 13 BV (Schutz der Privatsphäre und Datenschutz), Art. 15 BV (Glaubens- und Gewissensfreiheit), Art. 20 BV (Wissenschaftsfreiheit) und Art. 27 BV (Wirtschaftsfreiheit).[71]

4.3.3 Bedeutung der Rechtsgleichheit in der Gesundheitsversorgung

[Rz 36] Für die grundrechtlichen Rahmenbedingungen der Gesundheitsversorgung im Allgemeinen und von Menschen mit seltenen Krankheiten im Besonderen sind die *Rechtsgleichheit* (Art. 8 Abs. 1 BV[72]) und das *Diskriminierungsverbot* (Art. 8 Abs. 2 BV[73]) von entscheidender Bedeutung.[74] Das Gesundheitsrecht ist so auszugestalten (Gesetzgebung) und anzuwenden (Rechtsan-

---

64 Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft vom 18. April 1999 (BV), SR 101.

65 Poledna/Berger, Rn. 27 ff.

66 Poledna/BergerÜbersicht vor Rn. 27.

67 Poledna, Rn. 19.

68 Poledna, Rn. 35; Widrig/Tag, Rn. 43 m.w.Nw. in Fn. 88.

69 Gächter/Rütsche, Rn. 76 ff.

70 Im Zusammenhang mit Kosten-/Nutzenbewertungen Widrig/Tag, Rn. 41 ff.

71 Gächter/Rütsche, Rn. 142 ff.; Poledna, Rn. 35

72 Gächter/Rütsche, Rn. 150 f.; Schweizer, Art. 8, Rn. 14, 19 ff. Mit Bezug auf Kosten-/Nutzenbewertungen in der Medizin Widrig/Tag, Rn. 37 ff.

73 Kiener/Kälin, 426 ff.; Gächter/Rütsche, Rn. 150 f.; Schweizer, Art. 8, Rn. 43 ff., 70. Mit Bezug auf Kosten-/Nutzenbewertungen in der Medizin Widrig/Tag, Rn. 37 ff.

74 Widrig/Tag, Rn. 37 ff.

wendung), dass alle Menschen, unbesehen ihrer Unterschiede, gleich behandelt werden.[75] Allerdings gewährt der Gleichheitssatz keine Rechtsgleichheit über die Kantons- oder Gemeindegrenzen hinweg. Aus der föderalistischen Staatsstruktur der Schweiz ergibt sich, dass Kantone und der Bund die ihnen zugewiesenen Rechtsgebiete je unterschiedlich regeln dürfen.[76] Der Gleichheitssatz verbietet eine unterschiedliche Behandlung folglich nicht grundsätzlich.[77] Eine absolute Schranke bildet allerdings das Diskriminierungsverbot (Art. 8 Abs. 2 BV).[78] Zudem sind die Anforderungen an die Rechtfertigung einer Differenzierung bzw. einer Gleichbehandlung umso strenger, je stärker der Einzelne in seinen Grundrechten oder Aspekten seiner Persönlichkeit betroffen ist.[79]

[Rz 37] Im Zusammenhang mit Art. 8 BV und unter Verweis auf die zuvor (4.2.4.). hervorgehobene Bedeutung von Art. 11 Biomedizinkonvention, ist zudem auf das auf Gesetzesebene verankerte Verbot der Diskriminierung aufgrund genetischer Eigenschaften in Art. 4 des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen[80] hinzuweisen.

4.3.4 Art. 35 BV

[Rz 38] Neben einer grundrechtskonformen Ausgestaltung der Rechtsordnung (Art. 35 Abs. 1 BV) sind die Grundrechte durch alle staatlichen Akteure (Art. 35 Abs. 2 BV) auf allen Ebenen zu achten.[81] Mit Blick auf seltene Krankheiten und die Fragen der Kostentragung ist besonders zu betonen, dass die Sozialversicherungen, insb. die Krankenversicherungen, eine staatliche Aufgabe ausüben. Krankenversicherungen werden im Bereich der OKP – unabhängig von ihrer Rechtsform und ohne Rücksicht auf eine allfällige staatliche Beteiligung – mit der Erfüllung einer staatlichen Aufgabe beliehen. Als Teil der mittelbaren Staatsverwaltung sind sie einerseits mit hoheitlichen Befugnissen (Verfügungsgewalt) ausgestattet. Andererseits sind sie an die Grundrechte gebunden (Art. 35 Abs. 2 BV) und haben sich an verfassungs- und verwaltungsrechtliche Grundsätze zu halten.[82] Im Bereich der OKP und insb. im Rahmen von Kostenübernahmeentscheidungen haben die Krankenversicherungen somit eine rechtsgleiche[83] und diskriminierungsfreie Behandlung der Versicherten zu gewährleisten und die Würde und Persönlichkeit der Versicherten zu achten.[84] Dem Kostenübernahmeverfahren und -entscheid durch die OKP kommt eine grosse

---

75 Kälin/Kiener, 413 f.; Müller/Schefer, 653; Schweizer, Art. 8, Rn. 12: «Die Gleichheit stellt ein *Grundprizip der Verfassung* dar, dass die gesamte Rechtsordnung durchwirkt und über Konkretisierungen von anderen Verfassungs- und Gesetzesnormen (wie z.B. Art. 41) die zentrale Grundlage für einen gerecht handelnden Staat bildet.»

76 Kälin/Kiener, 414; Müller/Schäfer673; Schweizer, Art. 8, Rn. 24.

77 Kälin/Kiener, 415 ff. mit Prüfschema.

78 Kälin/Kiener, 414. Neben Art. 8 Abs. 2 BV verankert auch Art. 37 Abs. 2 ein verfassungsmässiges Recht, wonach niemand nur wegen seines Bürgerrechts bevorzugt oder benachteiligt werden darf.

79 Müller/Schäfer, 662.

80 Bundesgesetz vom 8. Oktober 2004 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), SR 810.12.

81 Poledna/Berger, Rn. 27; Kälin/Kiener, 45 ff.; Schweizer, Art. 35.

82 Gächter/Rütsche, Rn. 998; Poledna/Berger, Rn. 408 ff.; Schweizer, Art. 35 Rn. 27 f.; Widrig/Tag, Rn. 68.

83 Poledna/Berger, Rn. 412 mit Verweis auf Art. 8 Abs. 1 i.V.m. Art. 35 Abs. 2 BV. Vgl. auch Art. 13 Abs. 2 lit. a (Hervorhebung durch die Autorin): Die Versicherer müssen insbesondere: a. die soziale Krankenversicherung nach dem Grundsatz der Gegenseitigkeit durchführen und die *Gleichbehandlung der Versicherten gewährleisten*[...].

84 Widrig/Tag, Rn. 43: «Dennoch erscheint es unseres Erachtens unverzichtbar, bei Kostenübernahmeentscheidungen dieses grundsätzliche Schutzbedürfnis der Einzigartigkeit und Individualität stets zu berücksichtigen und in die Entscheidung – wie auch die ihr zugrunde liegende Entscheidungsgrundlagen – mit einfliessen zu lassen.»

Bedeutung zu, da er eine faktische Zugangsschranke zu medizinischen Leistungen darstellt.[85]

[Rz 39] Aber auch im privatrechtlichen Bereich (Zusatzversicherungen) entfalten die Grundrechte – sofern sie sich dazu eignen und in einem gewissen Umfang – Wirkung (Art. 35 Abs. 3 BV).[86]

4.3.5 Art. 41 BV

[Rz 40] Aus den in Art. 41 der Bundesverfassung festgehaltenen *Sozialzielen* lassen sich keine direkten Ansprüche auf Leistung ableiten.[87] Doch stellt diese programmatische Norm (neben anderen[88]) für die Akteure im Gesundheitswesen – sei es der Gesetzgeber, die ausführenden Stellen oder auch die Leistungserbringer – Leitgedanken und Orientierungshilfen dar.[89]

4.4 Kostenübernahme bei seltenen Krankheiten im Allgemeinen

4.4.1 Einführung und Grundlagen

[Rz 41] Nach diesen kurzen Ausführungen zu einzelnen Aspekten völker- und grundrechtlicher Rahmenbedingungen seltener Krankheiten steht nachfolgend die Kostenübernahme durch die Sozialversicherungen im Fokus.

[Rz 42] Wie anfänglich erwähnt, ist die Übernahme der Kosten für medizinische Massnahmen für von seltenen Krankheiten Betroffene ein nicht selten leidvolles Thema. Da die erforderlichen Untersuchungen und Therapien für seltene Krankheiten oftmals mit (sehr) hohen Kosten verbunden sind, geht eine fehlende Kostenübernahme durch die Sozialversicherungen mit einem faktischen Ausschluss der Betroffenen von diesen medizinischen Massnahmen einher bzw. macht den Zugang von der finanziellen Leistungsfähigkeit der Betroffenen oder vom Zugang zu Unterstützung von dritter Seite abhängig.[90]

[Rz 43] Bei seltenen Krankheiten sind sowohl die Kostenübernahme durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung wie auch durch die Invalidenversicherung von Bedeutung. Eine Abdeckung über Zusatzversicherungen ist für seltene Krankheiten kaum oder gar nicht relevant.[91] In der Schweiz hat die OKP für die Kosten im Krankheitsfall aufzukommen. Das Ziel und die Aufgabe der IV sind es, im Invaliditätsfall mit Hilfe von Eingliederungsmassnahmen[92] oder Geld-

---

85 Widrig/Tag, Rn. 44.

86 Kälin/Kiener, 51 ff.;Schweizer, Art. 35, Rn. 33 ff.

87 Gächter/Rütsche, Rn. 138; Mastronardi, Vorbem. Art. 41, Rn. 24; Bigler-Eggenberger,Art. 41, Rn. 94 f.

88 Insb. Art. 118 ff. Art. 118 Abs. 1 BV: «Der Bund trifft im Rahmen seiner Zuständigkeiten Massnahmen zum Schutz der Gesundheit.» Vgl. Poledna, Rn. 27 ff.

89 Poledna, Rn. 20, 30; Mastronardi, Vorbem. Art. 41, Rn. 27; Bigler-Eggenberger,Art. 41 Rn. 11 f., 15 ff., 37 ff. Müller/Schefer, 668.

90 Vgl. der Myozyme-Entscheid des Bundesgerichtes, oben 3.1.

91 Oggier, 735.

92 1. *Massnahmen der Frühintervention*: Sie beugen gesundheitsbedingten Problemen am Arbeitsplatz vor. 2. *Eingliederungsmassnahmen*: Sie verbessern oder erhalten die Erwerbsfähigkeit dauernd und wesentlich. Beispiele: Umschulung, Anpassungen am Arbeitsplatz, medizinische Massnahmen, Hilfsmittel. (Vgl. dazu die Internetseite der IV: http://www.ahv-iv.info/iv/00018/00124/index.html?lang=de).

leistungen[93] die Existenzgrundlage zu sichern.[94]

4.4.2 Leistungskataloge, WZW-Kriterien

[Rz 44] Die Übernahme von Kosten für medizinische Massnahmen durch die OKP und die IV wird durch das Recht auf den ersten Blick eindeutig geregelt[95]: Übernommen werden nur Kosten für gesetzlich festgelegte Leistungen.[96] Längst nicht alle medizinischen Angebote, welche erhältlich sind, werden automatisch durch die Sozialversicherungen übernommen. Vielmehr entscheiden in der Schweiz das Eidgenössiche Departement des Innern und das Bundesamt für Gesundheit (mit der Hilfe von Expertengremien[97]) über die Aufnahme neuer medizinischer Mittel und Techniken in den Pflichtleistungskatalog der Sozialversicherungen.[98] Die durch Gesetz und Verordnung festgelegten Leistungskataloge sind abschliessend und zwingend. Es gilt das *Listenprinzip*, welches besagt, dass nur jene Leistungen vergütet werden, die auf bestimmten Listen aufgeführt sind (Positivlisten).[99]

[Rz 45] Arzneimittel, die von den OKP vergütet werden, müssen ärztlich verordnet sein und auf der *Spezialitätenliste* (SL)[100] figurieren.[101]Die Kostenübernahme von Arzneimitteln auf der SL kann zudem auf bestimmte medizinische Indikationen oder mengenmässig eingeschränkt werden (Limitationen).[102] Die OKP übernimmt zudem ärztlich verschriebene Präparate, die in der Apotheke auf der Grundlage von Magistralrezepturen hergestellt werden und deren Wirk- und Hilfsstoffe in der *Arzneimittelliste mit Tarif* (ALT) enthalten sind.[103] In der *Analysenliste* (AL) sind alle Analysen aufgelistet, deren Kosten von der OKP übernommen werden müssen.[104] Die *Mittel- und Gegenstände-Liste* (MiGeL) bildet die gesetzliche Grundlage für die Kostenübernahme von Mitteln und Gegenständen als Pflichtleistungen.[105]

---

93 1. *Invalidenrenten*(Art. 28 des Bundesgesetzes vom 19. Juni 1959 über die Invalidenversicherung (IVG), SR 831.20): Sie werden nur dann ausgerichtet, wenn die Eingliederungsmassnahmen nicht oder nicht im erwünschten Ausmass erfolgreich waren. 2. *Hilflosenentschädigung*(Art. 42 ff. IVG, Art. 9 des Bundesgesetzesvom 6. Oktober 2000über den Allgemeinen Teildes Sozialversicherungsrechts (ATSG), SR 830.1): Sie unterstützen finanziell, wenn behinderte Personen auf die Hilfe Dritter angewiesen sind.

94 Zweckartikel 1a IVG: «Die Leistungen dieses Gesetzes sollen: a. die Invalidität mit geeigneten, einfachen und zweckmässigen Eingliederungsmassnahmen verhindern, vermindern oder beheben; b. die verbleibenden ökonomischen Folgen der Invalidität im Rahmen einer angemessenen Deckung des Existenzbedarfs ausgleichen; c. zu einer eigenverantwortlichen und selbstbestimmten Lebensführung der betroffenen Versicherten beitragen.

95 Gächter/Rütsche, § 11;Widmer, Rn. 41 ff.

96 Art. 34 des Bundesgesetzes über die Krankenversicherung (KVG) SR 832.10.

97 Für die Analysenliste und die Mittel- und Gegenstände-Liste (MiGeL): Eidgenössische Kommission für Analysen, Mittel und Gegenstände (EAMGK), Art. 37f KVV; für die Spezialitätenliste: Eidgenössische Arzneimittelkommission, Art. 37e KVV.

98 Widrig/Tag, Rn. 50 ff.

99 Zum Listenprinzip vgl. Gächter/Rütsche, Rn. 1057 ff.; Widmer, Rn. 42 ff.; Widrig/Tag, Rn. 46 ff.

100 Art. 52 Abs. 1 Bst. b KVG. Abrufbar unter: www.spezialitaetenliste.ch.

101 Art. 52 Abs. 1 lit. b KVG; Art. 34 und 64 ff. Verordnung über die Krankenversicherung vom 27. Juni 1995, (KVV) SR 832.102; Art. 30 ff. der Verordnung des EDI vom 29. September 1995 über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung, Krankenpflege-Leistungsverordnung, (KLV) SR 832.112.31.Zudem müssen sie im Rahmen der zugelassenen Indikationen/Anwendungen gemäss Packungsbeilage verwendet werden.

102 Widmer, Rn. 49 ff.

103 Art. 52 Abs. 1 Bst. a Ziff. 2 KVG. Die ALT ist abrufbar auf der Internetseite des Bundesamtes für Gesundheit (http://www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/06492/06493/index.html?lang=de).

104 Art. 52 Abs. 1 Bst. a Ziff. 1 KVG.

105 Art. 52 Abs. 1 Bst. a Ziff. 3 KVG. Die Analysenliste und die MiGeL werden in der Amtlichen Sammlung des Bundesrechts (AS) und in der Systematischen Sammlung des Bundesrechts (SR) nicht veröffentlicht (Art. 20a Abs. 3

[Rz 46] Um in den Leistungskatalog der Sozialversicherungen aufgenommen zu werden, müssen medizinische Massnahmen und Techniken die zentrale Leistungsvoraussetzung des Sozialversicherungsrechts erfüllen: Sie müssen einem medizinischen Bedürfnis entsprechen sowie nachweislich wirksam, zweckmässig und wirtschaftlich sein (WZW-Kriterien).[106] Das Gebot der *Wirksamkeit* verlangt, dass der Nutzen einer Massnahme mit wissenschaftlichen Methoden (klinische Studien) nachgewiesen wurde.[107] *Zweckmässig* ist eine Behandlung dann, wenn sie *lege artis* indiziert ist. Das Gebot der *Wirtschaftlichkeit* gelangt dann zur Anwendung, wenn mehrere gleich wirksame Behandlungsmöglichkeiten zur Auswahl stehen.[108] In diesem Fall ist die Kostengünstigere vorzuziehen. Die Voraussetzungen der Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit müssen kumulativ erfüllt sein. Bei einem vergleichbaren Nutzen ist die kostengünstigere Variante zu wählen. Das bedeutet aber nicht, dass eine Behandlungsmöglichkeit ohne Alternative in jedem Fall wirtschaftlich ist.

[Rz 47] Die gesetzlichen Leistungskataloge sollten grundsätzlich nur Leistungen enthalten, die diesen Kriterien entsprechen.[109] Zusätzlich haben die Sozialversicherungen diese Voraussetzungen in jedem individuellen Fall zu prüfen. Die obligatorische Krankenversicherung muss eine umfassende Grundversorgung zu möglichst günstigen Kosten sicherstellen. Es kann folglich nicht jede Leistung übernommen werden, die medizinisch möglich ist.

4.5 Kostenübernahme bei seltenen Krankheiten: besondere Herausforderungen

[Rz 48] Bei seltenen Krankheiten treffen die soeben beschriebenen Rahmenbedingungen der Kostenübernahme durch die Sozialversicherungen auf einige Besonderheiten.

[Rz 49] Auf die grosse Bedeutung genetischer Untersuchungen für eine frühzeitige und richtige Diagnose wurde bereits hingewiesen (vgl. oben 3.2). Diese stellen bei der Kostenübernahme in

---

und 28 Abs. 2 KLV). Die Listen können auf der Internetseite des Bundesamtes für Gesundheit herunter geladen (http://www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/00263/00264/04185/index.html?lang=de) oder beim Bundesamt für Bauten und Logistik (BBL), bestellt werden.

[106] Art. 32 KVG. Zu den WZW Kriterien siehe u.a. Gächter/Rütsche, Rn. 1053 ff.; Widrig/Tag, Rn. 55 ff.; Widmer, Rn. 44 ff.

[107] Bei Arzneimitteln für seltene Krankheiten wird dabei berücksichtigt, dass aufgrund der kleinen Patientenpopulation die Durchführung von Studien erschwert ist. Vgl. Sprecher, AJP, 1754; Widrig/Tag, Rn. 56.

[108] Widrig/Tag, Rn. 58.

[109] In diesem Zusammenhang ist allerdings darauf hinzuweisen, dass in den gesetzlichen Leistungskatalogen nachweislich medizinische Leistungen aufgelistet sind, deren Nutzen umstritten bzw. nie fundiert überprüft wurde und die mit deutlich höheren Kosten verbunden sind, als der vom Bundesgericht im Myozyme Fall genannte Grenzwert. Vgl. dazu auch Kipfer/Witzmann, 1348; Wasserfallen/Junod, Rationierung, 1753. Was bereits eine Untersuchung der parlamentarischen Verwaltungskontrolle- und Geschäftsprüfungskommission (GPK) des Nationalrats 2008 feststellte (Bestimmung und Überprüfung ärztlicher Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung. Bericht der Parlamentarischen Verwaltungskontrolle zuhanden der Geschäftsprüfungskommission des Nationalrates vom 21. August 2008, BBl 2009 5589), wurde durch einen im Juni 2013 veröffentlichter Bericht der Parlamentarischen Verwaltungskontrolle zuhanden der Geschäftsprüfungskommission des Ständerates mit Blick auf die Zulassung und Überprüfung von Medikamenten in der OKP erneut bestätigt (Evaluation der Zulassung und Überprüfung von Medikamenten in der obligatorischen Krankenversicherung. Bericht der Parlamentarischen Verwaltungskontrolle zuhanden der Geschäftsprüfungskommission des Ständerates vom 13. Juni 2013). Die Untersuchung brachte verschiedene «rechtliche Defizite im Verfahren der Zulassung und Überprüfung sowie Schwierigkeiten beim Vollzug» zum Vorschein. Die Ergebnisse werden wie folgt zusammengefasst: «Die Kriterien für die Beurteilung von Medikamenten sind zu wenig präzise, die Verfahrensstruktur und Kompetenzen sind unklar, die neu eingeführte Überprüfung von bereits zugelassenen Medikamenten zu wenig wirksam und die Preisregulierung bei Generika ist rechtlich widersprüchlich.»

der Schweiz derzeit das grösste Problem dar, worauf unter Abschnitt 4.5.4 zurückzukommen ist. Zunächst wird auf die Problematik der (fehlenden) Klassifikation von Krankheiten (4.5.1), die schwierige Abstimmung zwischen der IV und der OKP (4.5.2) sowie die Besonderheiten der Kostenübernahme für Arzneimittel für die Behandlung seltener Krankheiten (4.5.3) eingegangen.

4.5.1 (Fehlende) Klassifikation

[Rz 50] Trotz den enormen Fortschritten bei der Erkennung der Ursachen vieler seltener Krankheiten (vgl. vorne 3.3.) bestehen nach wie vor zahlreiche unbekannte bzw. noch nicht vollständig erkannte Leiden, die folglich auch noch nicht klassifiziert sind. Die einheitliche Kodierung von Krankheiten (ICD)[110] wird von der Weltgesundheitsorganisation (WHO) herausgegeben. Auf ihr basieren viele nationale Vergütungssysteme. Die Verordnung über die Durchführung von statistischen Erhebungen des Bundes verpflichtet die Spitäler und Geburtshäuser in der Schweiz, Diagnosen und verwandte Gesundheitsprobleme mit dem ICD zu schlüsseln und zu erfassen.[111] In der Schweiz bildet das ICD-Klassifikationssystem[112] zusammen mit der CHOP-Verschlüsselung für Operationen[113] für Spitäler die Grundlagen des DRG-Systems[114], welches seit 2012 die Berechnungsgrundlage für die Leistungsvergütung bei Spitälern in der Schweiz ist.[115] Auch gelangen die ICD-Daten in der Planung und Steuerung von Gesundheitsleistungen und für statistische Zwecke zum Einsatz und bilden damit eine wichtige Grundlage für Allokationsentscheidungen im Gesundheitsbereich. Das durch die genombasierte Forschung stark wachsende Verständnis von Krankheitsmechanismen führt zur Identifikation immer neuer Krankheitsbilder. Von der Entdeckung einer Krankheit bis zu ihrer Aufnahme in das ICD-System, kann allerdings einige Zeit vergehen.[116] Die fehlende Klassifikation einer Krankheit kann für Betroffene erhebliche Probleme mit sich bringen. Es ist daher zentral, dass Arbeiten in diesem Bereich nach international einheitlichen Standards vorgenommen werden und die Resultate möglichst rasch zu einer Aufnahme der neu identifizierten Krankheiten bzw. Unterarten bereits bekannter Leiden in die Klassifikationssysteme führen, so dass diese Eingang in die nationalen Gesundheitssysteme und insbesondere die Vergütungsmechanismen finden.

---

[110] Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme (ICD-10).

[111] Verordnung über die Durchführung von statistischen Erhebungen des Bundes vom 30. Juni 1993, SR 431.012.1, insb. Anhang Nr. 62 «Medizinische Statistik der Krankenhäuser».

[112] In der Schweiz wird für die Kodierung der Diagnosen die «German Modification» (GM) verwendet. Diese basiert auf der WHO-Version und wird vom Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) erstellt. Die in der Schweiz geltende Version ist abrufbar auf der Internetseite von «Statistik Schweiz», http://www.bfs.admin.ch/bfs/portal/de/index/infothek/nomenklaturen/blank/blank/cim10/02/04.html.

[113] Die Schweizerische Operationsklassifikation (CHOP) ist ursprünglich eine Übersetzung und Anpassung des 3. Bandes der amerikanischen ICD-9-CM. Die in der Schweiz geltende Version ist zusammen mit weiteren Informationen auf der Internetseite von «Statistik Schweiz» abrufbar, http://www.bfs.admin.ch/bfs/portal/de/index/infothek/nomenklaturen/blank/blank/chop/02/05.html.

[114] Diagnosis Related Groups (DRG), deutsch: diagnosebezogene Fallgruppen.

[115] Art. 49 und 49a KVG.

[116] Derzeit ist die 11. Revision der ICD Kodierung im Gange und dürfte vor 2017 nicht vollendet sein (vgl. http://www.who.int/classifications/icd/revision/en/).

4.5.2 (Fehlendes) Zusammenspiel von OKP und IV

[Rz 51] Da der grösste Teil der seltenen Krankheiten – wie oben unter 3.2. ausgeführt – genetisch bedingt ist und daher von Geburt an besteht und sich in dreiviertel aller Fälle im Kindesalter manifestieren, spielt die IV bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz eine bedeutende Rolle. Bei angeborenen Krankheiten übernimmt die IV bis zum 20. Lebensjahr die Kosten für notwendige medizinische Massnahmen, wenn es sich um anerkannte Geburtsgebrechen[117] handelt.[118] Dies ohne Rücksicht auf die künftige Erwerbsfähigkeit.[119] Bei über 20-jährigen Versicherten sind diese Kosten durch die OKP zu übernehmen. Der Übergang ist aufgrund der geltenden Rechtslage und Praxis nicht selten mit grösseren Schwierigkeiten und Rechtsunsicherheiten verbunden, worauf gleich zurückzukommen sein wird.

[Rz 52] Anders als bei der OKP übernimmt die IV die gesamten Kosten und verrechnet *keine Kostenbeteiligung* (Selbstbehalt, Franchise). Da die medizinische Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten oftmals mit hohen Kosten verbunden ist, ist es folglich für die Betroffenen durchaus relevant, ob die Kosten durch die IV oder die OKP getragen werden. Kriterium für eine Übernahme der Kosten für medizinische Massnahmen durch die IV ist, dass die betreffende seltene Krankheit *als Geburtsgebrechen anerkannt* und auf der *Liste der Geburtsgebrechen*[120] (Anhang der Verordnung zu Geburtsgebrechen, GgV[121]) aufgeführt ist. In diese Liste können nur Geburtsgebrechen aufgenommen werden, die behandelbar und behandlungsbedürftig sind.[122] Der Bundesrat bestimmt auf dem Verordnungsweg, welche Geburtsgebrechen diesen Anforderungen genügen.

[Rz 53] Wie erwähnt, kann der Wechsel von der IV zur OKP nach dem 20. Lebensjahr für von einer seltenen Krankheit Betroffene mit grossen Schwierigkeiten verbunden sein. Probleme bereitet insbesondere die Kostenübernahme für *Geburtsgebrechen-Medikamente*, die bis zum 20. Altersjahr durch die IV vergütet werden, und welche die Betroffenen auch nach diesem Zeitpunkt benötigen und die dann grundsätzlich durch die OKP zu bezahlen sind.[123] Nach geltender Praxis werden diese Medikamente vom Bundesamt für Gesundheit auf die Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML)[124] ohne Preisfestsetzung aufgenommen. Auf der GGML gelistete Arzneimittel werden aber nicht konsequent auch in die SL übernommen. Dadurch entsteht das Problem, dass beim Übergang von der IV zur OKP die Preisfestsetzung dem heute geltenden Art. 71b der Krankenversicherungsverordnung[125] und damit dem Ermessen der Krankenversicherungen unterliegt (vgl. dazu nachfolgend 4.5.3.), sofern diese die Vergütung nicht analog zur IV weiterführen. Es besteht das Risiko, dass eine Krankenkasse ein Geburtsgebrechen-Medikament, welches nicht in

---

[117] Art. 1 Abs. 1 Verordnung vom 9. Dezember 1985 über Geburtsgebrechen (GgV), SR 831.232.21: «Als Geburtsgebrechen im Sinne von Artikel 13 IVG gelten Gebrechen, die bei vollendeter Geburt bestehen. Die blosse Veranlagung zu einem Leiden gilt nicht als Geburtsgebrechen. Der Zeitpunkt, in dem ein Geburtsgebrechen als solches erkannt wird, ist unerheblich.»

[118] Poledna/Berger, Rn. 627.

[119] Art. 8 Abs. 2 und 13 IVG.

[120] Abrufbar unter: http://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/19850317/index.html#app1.

[121] Vgl. Fn. 117.

[122] Poledna/Berger, Rn. 627.

[123] Art. 27 und 35 Bundesgesetz über die Krankenversicherung vom 18. März 1994 (KVG), SR 832.10, Art. 3 Abs. 2 ATSG.

[124] Abrufbar unter https://bag.e-mediat.net/SL2007.WEb.external/IV_geb_medik.htm.

[125] Verordnung über die Krankenversicherung (KVV) SR 832.102.

der SL gelistet ist, nicht mehr zum gleichen Preis wie zuvor die IV oder auch gar nicht vergütet. Für betroffene Patientinnen und Patienten birgt der Wechsel von der IV zur OKP somit die Gefahr einer rechtsungleichen Behandlung und kann mit grossen Unsicherheiten bei der Arzneimittelversorgung verbunden sein.

[Rz 54] Neben der Problematik des Übergangs von der IV zur OKP kommt es bei anerkannten Geburtsgebrechen auch immer wieder zu Schwierigkeiten bei der Vergütung von Arzneimitteln durch die OKP, welche nicht auf der GGML gelistet sind und folglich nicht durch die IV übernommen werden müssen.

[Rz 55] Die IV ist für viele von seltenen Krankheiten Betroffene auch nach dem 20. Lebensjahr von zentraler Bedeutung, da sie aufgrund des oftmals invalidisierenden Verlaufs ihrer Krankheit auf Massnahmen der Frühintervention und der Eingliederung sowie auf finanzielle Leistungen (Rente, Hilflosenentschädigung) angewiesen sind.[126]

4.5.3 Kostenübernahme für Arzneimittel bei seltenen Krankheiten

[Rz 56] Während Arzneimittel für seltene Krankheiten bei der heilmittelrechtlichen Zulassung durch Swissmedic[127] von einem vereinfachten Verfahren profitieren[128], werden sie im Krankenversicherungsrecht (insb. bei der Aufnahme auf die SL) gleich behandelt wie Arzneimittel für häufige Krankheiten. Die Übernahme der Kosten für Arzneimittel für seltene Krankheiten durch die Sozialversicherungen ist in der Schweiz denn auch nicht selten mit Schwierigkeiten verbunden.

[Rz 57] Nicht nur besteht von Grund auf ein Mangel an für seltene Krankheiten verfügbaren Arzneimitteln.[129] Ein grosser Teil der heilmittelrechtlich zugelassenen Orphan Drugs findet sich nicht auf der SL und/oder ihr Gebrauch ist mit umfangreichen Limitationen verbunden.[130] In der Folge müssen von seltenen Krankheiten Betroffene oftmals mit Arzneimitteln ausserhalb der von Swissmedic zugelassenen Indikationen und der vom Bundesamt für Gesundheit in der Spezialitätenliste festgelegten Limitationen behandelt werden (*off label use*). Oder es gelangen Arzneimittel zur Anwendung, die in der Schweiz (noch) nicht zugelassen sind (*unlicensed use*) oder die zwar eine heilmittelrechtliche Zulassung durch Swissmedic erhalten haben, aber (noch) nicht auf die Spezialitätenliste aufgenommen wurden (*hors liste use*[131]). Dazu kommt, dass Arzneimittel für seltene Krankheiten oftmals sehr teuer sind. Beides – off label use und sehr hohe Kosten – traf auch beim zu Beginn erwähnten «Myozyme-Entscheid» des Bundesgerichtes zu. Vielfach verschaffen diese Arzneimittel den Betroffenen auch keine Heilung, sondern sorgen einzig für Linderung und/oder vermögen den Verlauf der Krankheit zu verzögern.

---

[126] Vgl. Fn. 92 und 93.

[127] Schweizerisches Heilmittelinstitut, www.swissmedic.ch.

[128] Art. 14 Abs. 1 lit. f Bundesgesetz vom 15. Dezember 2000 über Arzneimittel und Medizinprodukte (Heilmittelgesetz, HMG), SR 812.21i.V.m. Art. 4 ff. Verordnung des Schweizerischen Heilmittelinstituts vom 22. Juni 2006 über die vereinfachte Zulassung von Arzneimitteln und die Zulassung von Arzneimitteln im Meldeverfahren (VAZV), SR 812.212.23.

[129] Vgl. dazu Sprecher, AJP, 1748.

[130] Erweitertes Positionspapier der Vereinigung Pharmafirmen der Schweiz (vips) zu einer Orphan-Drug-Strategie in der Schweiz – Handlungsfelder und Lösungsvorschläge, Dezember 2011, abrufbar unter http://www.vips.ch/dok_download.cfm?dokID=2482.

[131] Vgl. Fn. 132.

[Rz 58] Im Anschluss an den «Myozyme-Entscheid» des Bundesgerichtes haben zahlreiche Krankenkassen die Vergütung von Myzoyme widerrufen und auch die Kostengutsprachen für andere Arzneimittel im off label use, hors liste use und unlicensed use zurückgezogen. Der Bundesrat sah sich durch diese Entwicklung gezwungen, die zuvor nur durch die Gerichte entwickelte Praxis zur Kostenübernahme für diese Anwendungen von Arzneimitteln im Verordnungsrecht zu regeln. Dies tat er in *Art. 71a und 71b KVV*.[132] Gemäss dieser Regelungen werden die Kosten für solche Arzneimittel durch die OKP in folgenden zwei Fällen übernommen: Erstens, wenn das Arzneimittel *Bestandteil eines Behandlungskomplexes* ist und nicht substituiert werden kann (das ist oft im Bereich der Krebstherapien der Fall). Zweitens, wenn von einem Arzneimittel ein *grosser therapeutischer Nutzen* gegen eine Krankheit zu erwarten ist, die *tödlich verlaufen oder schwere gesundheitliche Beeinträchtigungen* nach sich ziehen kann. Es darf *keine alternative Behandlung* zur Verfügung stehen. In beiden Fällen müssen die *Kosten* eines Arzneimittels in einem *angemessenen Verhältnis zum therapeutischen Nutzen* stehen.[133] Die Kosten werden nur nach vorgängiger Konsultation des Vertrauensarztes der Krankenversicherung durch den behandelnden Arzt von der Versicherung übernommen. Befürwortet der Vertrauensarzt ein Gesuch, ist es letztendlich die Versicherung, welche über das ob und die Höhe der Vergütung bestimmt.[134]

[Rz 59] Im Vergleich zur Situation vor dem Erlass von Art. 71a und 71b KVV ist die heutige Rechtslage etwas klarer. Dennoch besteht nach wie vor kein einheitliches Verfahren für alle Betroffenen. Vielmehr überlässt der Verordnungsgeber die Bewertung des Nutzens und damit die Beurteilung des individuellen Falls den einzelnen Krankenkassen unter Beizug ihrer Vertrauensärzte. Diese Regelung führt dazu, dass die Versicherungen über ein grosses Ermessen verfügen und – auch wenn sie zwischenzeitlich mit Bewertungsmodellen arbeiten[135] – letztendlich (gemeinsam mit den Herstellern der betreffenden Arzneimitteln) über die Zugänglichkeit, die Vergütung und die Zeitspanne bis zum Start einer Therapie für die Betroffenen entscheiden.[136] Während sich der grösste Teil der Kassen um ein transparentes und möglichst einheitliches Verfahren auf der Grundlage der nötigen Expertise bemühen und entsprechende Modelle zur Nutzenbewertung entwickelt haben, verweigern einzelne Krankenkassen beinahe systematisch die Kostenübernahme. Damit überlassen sie es den Patientinnen und Patienten, ihre Ansprüche auf dem Rechtsweg geltend zu machen, wozu vielen die Kraft fehlen dürfte. Mit Blick auf die grosse Zahl der in der Schweiz tätigen Krankenkassen und der Vielzahl an Regionalstellen der IV und

---

[132] Art. 71a KVV regelt den *off label use*und den *off limitation use*, vgl. Widmer, Rn. 55 mit Verweis auf das Handbuch des Bundesamtes für Gesundheit betreffend die Spezialitätenliste (SL), 63 f. abrufbar unter http://www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/06492/07568/?lang=de. In beiden Fällen stehen die betreffenden Arzneimittel auf der Spezialitätenliste. Art. 71b Abs. 1 KVV regelt den *hors liste use*. Es handelt sich folglich um Arzneimittel, die zwar von Swissmedic die heilmittelrechtliche Zulassung erhalten haben, aber (noch) nicht auf die SL aufgenommen wurden. Von Art. 71b Abs. 2 KVV werden Arzneimitteln erfasst, die über keine Swissmedic-Zulassung verfügen, aber gestützt auf das Heilmittelgesetz eingeführt werden dürfen (Art. 20 Abs. 2 HMG i.V.m. Art. 36 Abs. 2 und 3 der Arzneimittel Bewilligungsverordnung vom 17. Oktober 2001 (AMBV), SR 812.212.1). Widmer, Rn. 56 mit Verweis auf das Handbuch SL, 64.

[133] Widmer, 58 ff. mit Beispielen aus der Gerichtspraxis.

[134] Zur Umsetzung der neuen Regelung vgl. Kipfer/Witzmann; Rüefli/Bolliger.

[135] Zur Zeit werden folgende Modelle für die Nutzenbewertung von der Schweizerischen Gesellschaft für Vertrauensärzte anerkannt: das 9-Felder-Modell (vgl. dazu die Ausführungen auf der Internetseite des SGV, http://www.vertrauensaerzte.ch/expertcom/71kvv/); MediScore Modelle im Bereich der Onkologie (vgl. dazu Seiler/Fries/Honegger, SÄZ 2012; Seiler/Fries/Honegger, SÄZ 2013, dazu kritisch Nadig/Kroner) und das Model der evidenzbasierten Nutzenbewertung (Nadig).

[136] Vgl. dazu auch Jean-François Steiert, Motion vom 26. September 2012 Nr. 12.3816«Gleichbehandlung der Patientinnen und Patienten beim Zugang zu Medikamenten».

der fehlenden Einheitlichkeit und Transparenz der Verfahren kann daher nach wie vor nicht von einer rechtsgleichen und transparenten Arzneimittelversorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der Schweiz ausgegangen werden.[137]

4.5.4 Kostenübernahme für Analysen bei seltenen Krankheiten

[Rz 60] Wie bereits ausgeführt (3.2.), sind genetische Untersuchungen für Betroffene von seltenen Krankheiten von besonderer Bedeutung. Je nach Art der Untersuchungen können diese mit umfangreichen Kosten verbunden sein.[138] Diese müssen von der OKP nur übernommen werden, wenn die betreffenden Untersuchungen in der Analysenliste, einem Anhang der Krankenpflege-Leistungsverordnung[139], aufgeführt sind. Von Grund auf nicht von der OKP übernommen werden Kosten für sog. Trägerabklärungen (Familienabklärungen). Dies ist wohl ein Fehler, da Trägerabklärungen bei dominant vererbten Krankheiten (eine Mutation verursacht die Krankheit) rechtzeitig erkennen können, ob Familienmitglieder das Risiko für die familiäre seltene Krankheit haben. Trägerabklärungen können auch bei rezessiv vererbten seltenen Krankheiten (zwei Mutationen verursachen die Krankheit, wobei eine von der Mutter und eine vom Vater vererbt wird) helfen, betroffene Nachkommen rechtzeitig zu erkennen. Trägerabklärungen stellen daher die Grundlage für eine erfolgreiche Prävention von genetisch bedingten seltenen Krankheiten dar.

[Rz 61] Mit Blick auf seltene Krankheiten weist das Listenprinzip des schweizerischen Sozialversicherungsrechts (sei es die Analysenliste im Zusammenhang mit genetischen Tests, die Spezialitätenliste für Arzneimittel oder die Geburtsgebrechenliste und die GGML der IV) einen grossen Schwachpunkt auf: Dank der rasanten Fortschritte auf dem Gebiet der Humangenetik stehen immer neue Analyseverfahren zur Gendiagnostik zur Verfügung und werden fast täglich neue Gene als Ursache für seltene Krankheiten entdeckt, so dass die Listen sehr schnell veralten. Ärzte, Interessensverbände und Betroffene sowie Parlamentarier führen daher einen stetigen Kampf um die Aufnahme von (seltenen) Krankheiten auf die Liste der Geburtsgebrechen[140], die Anpassung der Analysenliste mit Bezug auf genetische Untersuchungen und die Spezialitätenliste

[137] Hasselmann, 75: «Die aktuelle Situation der Kostenerstattung ist durch Intransparenz und Rechtsunsicherheit geprägt und kann im Einzelfall dazu führen, dass die Entscheidung, ob eine Erkrankte eine Therapie refinanziert bekommt, abhängig vom Einzelentscheid des Regionalärztlichen Dienstes einer Krankenkasse erfolgen kann. Die Gesundheitsbehörden und Krankenversicherungsträger sind häufig überfordert, sich zwischen den Preisforderungen der Industrie und den Ansprüchen der Patienten für eine Finanzierung neuer Medikamente zu positionieren.» Vgl. auch das Interview mit Matthias Baumgartner, Professor für Stoffwechselkrankheiten am Kinderspital Zürich (Fn. 17): Frage: «Trotzdem werden solche Medikamente teurer sein als solche für häufige Krankheiten. Werden sie von den Krankenkassen bezahlt?» Antwort: «Da es sich bei seltenen Krankheiten oft um Geburtsgebrechen handelt, ist bis zum zwanzigsten Altersjahr die Invalidenversicherung zuständig. Ob diese bezahlt, ist aber von Regionalstelle zu Regionalstelle unterschiedlich und bisweilen willkürlich. Oft müssen wir schon dafür kämpfen, überhaupt eine genetische Diagnostik bezahlt zu erhalten. Aufgrund des aktuellen Spardruckes wird sich die IV vermutlich wehren, die Kosten für neu entwickelte Medikamente zu übernehmen. Aber auch die Krankenkassen, die ab dem 20. Altersjahr zuständigen wären, zahlen längst nicht in allen Fällen. Es herrscht ganz klar eine Diskriminierung von Menschen, die an seltenen Krankheiten leiden.» Siehe auch das Positionspapier der Vereinigung Pharmafirmen der Schweiz (vips) zu Art. 71a/b KVV: Es herrscht dringender Revisionsbedarf, Juli 2012, abrufbar unter http://www.vips.ch/dok_download.cfm?dokID=2484.

[138] Hochspezialisierte genetische Anklärungen können mehrere Tausend CHF kosten, wobei die Qualitätssicherung und die Interpretation der genetischen Daten einen signifikanten Anteil ausmachen.

[139] Verordnung des EDI über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV) vom 29. September 1995, SR 832.112.31.

[140] Vgl. Interpellation von Silvia Schenker vom 20. März 2013 Nr.13.3124: «Ist Downsyndrom kein Geburtsgebrechen?»; Anfrage von Rossini Stéphane vom 15. März 2012 Nr. 12.1025: «Geburtsgebrechen. Caps-Diagnose».

sowie die GGML im Hinblick auf neue Orphan Drugs oder erweiterte Indikationen bereits zugelassener Arzneimittel. Dazu kommt, dass sich aufgrund der geringen Prävalenz vieler seltener Krankheiten der Aufwand und die Kosten des mit einer Aufnahme auf diese Listen verbundenen Verfahrens für die Antragsteller nicht lohnen. Auch besteht im Bereich der Arzneimittel für die Pharmaunternehmen mit der aktuellen Regelung (Art. 71a und 71b KVV) kaum ein Anreiz, um neue Indikationen bereits zugelassener Arzneimittel ebenfalls anzumelden.[141]

[Rz 62] Im Gegensatz zu den Arzneimitteln (Art. 71a und 71b KVV) besteht bei Analysen keine Möglichkeit, vom strengen Listenprinzip abzuweichen. Aber selbst eine Aufnahme in die Analysenliste bedeutet noch lange nicht, dass die Krankenversicherungen die Kosten für genetische Untersuchungen bei Verdacht auf eine seltene Krankheit auch tatsächlich übernehmen. Betroffene und Fachleute berichten von zahlreichen Fällen, in denen Krankenversicherer die Kostenübernahme für genetische Untersuchungen – obwohl diese auf der Analyseliste verzeichnet sind – grundsätzlich ablehnen[142] und/oder auf den fehlenden therapeutischen Nutzen solcher Analysen verweisen.[143]

[Rz 63] Genetische Untersuchungen müssen jedoch anders beurteilt werden wie gewöhnliche Laboranalysen.[144] Mit dem strikten Listenprinzip in Verbindung mit den WZW-Kriterien und deren einseitige Auslegung und Anwendung durch die Sozialversicherungen ist das geltende Gesundheitsrecht nicht in der Lage, den neusten Entwicklungen in diesem Bereich gerecht zu werden. Bei seltenen Krankheiten stellt die Heilbarkeit kein geeignetes Kriterium dar, um die Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit von genetischen Untersuchungen zu beurteilen. Viele seltene Krankheiten sind nicht heilbar und genetische Untersuchungen ermöglichen «nur» eine richtige Diagnose. Doch auch wenn Betroffene nicht auf Heilung hoffen können, so ist die richtige Diagnose von grösster Wichtigkeit. Sie ermöglicht eine adäquate Behandlung von Symptomen und verhindert unpassende oder gar schädliche (kostspielige) Therapien und ermöglichen vorbeugende Massnahmen bei noch nicht manifestierten Krankheiten. Genetische Untersuchungen sind zudem in der Familienplanung von besonderer Bedeutung. Bei Kenntnis der familiären Mutation kann vorgeburtlich (pränatal) oder nach reproduktionsmedizinischer Behandlung auch bereits unmittelbar nach der Befruchtung (Polkörper- und Präimplantationsdiagnostik) abgeklärt werden, ob das werdende Kind an der familiären Krankheit leiden wird oder nicht. Polkörper- und Pränataldiagnostik sind in der Schweiz gesetzlich zulässig.[145]

[Rz 64] Die Schweiz hat mit dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen rechtliche Rahmenbedingungen geschaffen. Doch es fehlt eine funktionierende und den Bedürfnissen von Menschen mit genetisch bedingten Leiden gerecht werdende Schnittstelle zum Sozialversicherungsrecht. Zudem macht es den Anschein, als ob die Krankenkassen, welche eine Kostenübernahme zu Unrecht verweigern, auch keine Konsequenzen seitens des zuständigen

[141] Lachenmeier, inbs. Rn. 25 ff.; Petermann, Rn. 24; Widmer, Rn. 39.

[142] Oft übernehmen die Krankenversicherungen auch nur einen Teil der Kosten, obwohl sie bei Positionen auf der Analyseliste nicht vom amtlichen Tarif abweichen dürfen. (Vgl. Leserbrief vom PD Dr. Gabor Matyas, Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, «Oft nur zum Teil vergütet», TA Leserforum 19. Mai 2012).

[143] Breitinger; Gutzwiller/Blank, 631; Andreas Hirstein, Verhinderte Gentests, NZZ am Sonntag, 18. März 2012; Iwan Städler, «Da werden Behinderte diskriminiert», Ders., Mangels Gentest platzte der Traum vom Eishockeyprofi, Tages-Anzeiger, 14. Mai 2012, 5. Vgl. auch Interview mit Prof. Matthias Baumgartner (Fn. 17).

[144] Gutzwiller/Blank, 631: «Zusammenfassend lässt sich sagen, dass sich die Möglichkeiten der genetischen Untersuchungen in den letzten Jahren so stark entwickelt haben, dass die geltenden Richtlinien und Regelungen zum Einsatz und zur Vergütung dieser Tests überdacht werden müssen.»

[145] Vgl. Gabor/Spiegel.

Bundesamtes zu fürchten bräuchten.[146]

5 Teil 3: Die Herausforderung erkennen und annehmen

[Rz 65] Nach diesem Einblick in die rechtlichen Rahmenbedingungen seltener Krankheiten im Allgemeinen und die Problematik der Kostenübernahme durch die Sozialversicherungen im Besonderen, zieht der dritte Teil Bilanz. Dies wohl wissend, dass mit den obigen Ausführungen die rechtlichen Rahmenbedingungen der seltenen Krankheiten in der Schweiz nur unvollständig abgebildet werden konnten.[147] Die vorangegangenen Ausführungen haben auch nicht die Vollständigkeit zum Ziel. Vielmehr sollen sie verdeutlichen, dass die Komplexität und Seltenheit dieser Leiden sowie die sich rasch entwickelnde Technologie – insb. auf dem Gebiet der Humangenetik – *kohärente und adaptionsfähige rechtliche Rahmenbedingungen* erfordern.

5.1 Die besonderen Bedürfnisse seltener Krankheiten erkennen und ihnen gerecht werden

[Rz 66] Von einer seltenen Krankheit Betroffene bedürfen – wie anfangs erwähnt (vgl. 3.4.) –hochspezialisierte und multidisziplinäre Leistungen wie Diagnosestellung, Behandlung und Betreuung (Stichwort: Spezialsprechstunden[148], koordinierte Patientenversorgung), die bei der derzeit bestehenden Zersplitterung der Regelungs- und Vollzugszuständigkeit im schweizerischen Gesundheitssystem oftmals nicht, oder nur mit grossem Engagement einzelner Beteiligten, ermöglicht werden kann.[149] Die aufgrund der kantonalen Zuständigkeit zwischen den Spitälern in der Schweiz herrschende Konkurrenzsituation verhindert jedoch in vielen Fällen eine effektive Zusammenarbeit, was letztendlich zu Lasten der Patientinnen und Patienten geht.[150] Dazu kommen eine derzeit unzureichende Koordination zwischen den Akteuren aus dem Gesundheitswesen und dem Sozialversicherungsbereich sowie ein Vergütungssystem und administrative Vorgaben im stationären Bereich (z.B. arbeitsrechtliche Vorgaben), welche mit den Besonderheiten seltener Krankheiten nur unzureichend kompatibel sind. So ist eine kostendeckende Betreuung und Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in Spitälern mit dem SwissDRG-Fallpauschalensystem zur Abgeltung der stationären Leistungen oft nicht möglich. Die (zum Teil hohen) ungedeckten Mehrkosten müssen jene Institutionen tragen, bei denen die Betroffenen letztendlich meist «landen» und die sich besonders für Patientinnen und Patien-

[146] Trotz dokumentierter Information zu entsprechenden Fälle durch Betroffene an das zuständige Bundesamt für Gesundheit, bestreitet dieses Kenntnis von fehlbaren Krankenkassen zu haben. Vgl. Breitinger, 45.

[147] Für Ausführungen zum Bereich der Forschung und Förderung von Orphan Drugs in der Schweiz vgl. die Beiträge von SprecherAJP und Orphan Drugs m.w.Nw.

[148] Ein bereits existierendes Beispiel ist die am Berner Inselspital angebotene «Marfan-Sprechstunde» für Patientinnen und Patienten mit verschiedensten Formen von angeborenen Bindegewebserkrankungen (http://www.herzundgefaesse.insel.ch/de/ambulant-bei-uns/marfan-sprechstunde/).

[149] Stephanie Lahrtz, Seltene Erkrankungen – häufiger als man denkt, NZZ 31. Oktober 2007.

[150] Vgl. auch das Interview von Anna Sax mit Therese Stutz Steiger, Co-Präsidentin Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta SVOI, SÄZ 18/2013, 710, 711: Frage: «Finden die Interessen der Patientinnen und Patienten in der Gesundheitspolitik die Beachtung, die sie verdienen?», Antwort: «Nein, leider nicht. «Der Patient steht im Zentrum und dort steht er im Weg», sagte einst ein Kollege von mir im BAG, und er hat leider noch immer recht. Im Finanzgerangel zwischen Krankenkassen, Leistungserbringern, Kantonen und Spitälern geht die Patientin mit ihren primären Interessen meistens vergessen.»

ten mit seltenen Krankheiten einsetzen: Spitäler und spezialisierte Einrichtungen privater oder öffentlich-rechtlicher Natur.[151]

[Rz 67] Auch sind die Verfahren zur Überprüfung der oben genannten Listen unzureichend transparent und entsprechen nicht den internationalen Standards.[152]

[Rz 68] All dies verdeutlicht, wie wenig das geltende Gesundheitsrecht in der Lage ist, mit der technologischen Entwicklung[153] und dem medizinischen Wissensstand Schritt zu halten. Vielmehr scheint in der Schweiz das Wissen und das Bewusstsein für die Problematik der seltenen Krankheiten und ihre Dimension(en) bei den relevanten Akteuren zum Teil noch immer ungenügend bzw. nur zersplittert vorhanden zu sein.

[Rz 69] Es muss daher die Schlussfolgerung gezogen werden, dass von seltenen Krankheiten Betroffene in der Schweiz derzeit noch nicht optimal versorgt werden können und mit Rechtsungleichheiten insbesondere im Bereich der Arzneimittelversorgung und der Vergütung zu kämpfen haben. Für die Verbesserung dieser Situation ist es entscheidend, den zurzeit bestehenden Rückstand aufzuholen sowie rechtsgleiche und transparente Verfahren sicherzustellen.

5.2 Nationale Strategie für seltene Krankheiten

[Rz 70] Was die besondere Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten betriff, so bestehen in den Ländern der Europäischen Union (und weltweit) zum Teil schon länger *nationale Strategien für seltene Krankheiten*. [154]

[Rz 71] Diese helfen nachweislich die zuvor angesprochenen Mängel in der Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern.

[Rz 72] In der Schweiz wird zur Zeit – nach entsprechenden parlamentarischen Vorstössen[155] nach dem «Myozyme-Entscheid» und dem zunehmendem Druck durch die Betroffenen resp. ihre Interessensgruppierungen – durch das Bundesamt für Gesundheit ebenfalls eine nationale Strategie für seltene Krankheiten entwickelt.[156] Sie soll Ende Mai vorgestellt werden. Die Schweiz ist damit das letzte europäische Land, welches eine solche Strategie entwickelt und implementiert.

[Rz 73] Eine nationale Strategie für die Schweiz muss die Bildung und Betreibung nationaler Refe-

---

[151] Ein Beispiel ist das Genetikzentrum der gemeinnützigen Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (http://www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/und http://www.genetikzentrum.ch/).

[152] Widrig/Tag, Rn. 66, insb. Fn. 140., vgl. Bericht der Parlamentarischen Verwaltungskontrolle zuhanden der Geschäftsprüfungskommission des Ständerates mit Blick auf die Zulassung und Überprüfung von Medikamenten in der OKP: Evaluation der Zulassung und Überprüfung von Medikamenten in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung. Materialien zum Bericht der Parlamentarischen Verwaltungskontrolle zuhanden der Geschäftsprüfungskommission des Ständerates vom 13. Juni 2013, 116: «Zusammenfassend wird im internationalen Vergleich festgestellt, dass das institutionelle und verfahrensmässige Arrangement der Zulassung und Überprüfung der Kassenpflicht nicht den internationalen Standards entspricht.» Vgl. auch Hinweise in Fn. 109. Diese Kritik trifft auch auf die Liste der Geburtsgebrechen zu. Vergleiche dazu den Bericht des Bundesamtes für Sozialversicherungen «Die medizinischen Massnahmen in der Invaliden- und Krankenversicherung» vom 15. März 2013 zuhanden der Kommission für soziale Sicherheit unf Gesundheits des Nationalrates sowie Michael Schoenberger, Katalog der Geburtsgebrechen ist veraltet, NZZ vom 18. Februar 2013.

[153] Besonders hervorzuheben ist die sehr rasch fortschreitende Entwicklung der Gendiagnostik.

[154] Orphanet (http://www.orpha.net) ist dabei ein wichtiges Instrument im Rahmen der europäischen nationalen Strategien für seltene Krankheiten. Das Internetportal ist seit 2011 eine gemeinsame Aktion der EU-Länder. Auch die Schweiz ist daran beteiligt: http://www.orphanet.ch. Vgl. dazu D'Amato Sizonenko.

[155] Ruth Humbel, Postulat Nr. 10.4055vom 16. Dezember 2010, «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten».

[156] Vgl. dazu die Empfehlungen der SAMW (Fn. 18).

renzzentren[157] erleichtern, welche durch eine Bündelung von Expertise eine frühzeitige Diagnosestellung und optimale therapeutische Betreuung Betroffener sicherstellen können. Eine Strategie für die Schweiz muss auch Wege zu adäquaten Vergütungskriterien sowie zu transparenten und fairen Verfahren aufzeigen, um die bestehenden Rechtsungleichheiten bei der Kostenübernahme durch OKP und IV zu beseitigen. Ebenso sollte sie sich zur Verbesserung und Schaffung optimaler Rahmenbedingungen für die Forschung und entsprechenden Förderinstrumente, der Schaffung von Weiterbildungsangeboten und der nötigen Öffentlichkeitsarbeit äussern. Wünschenswert sind ebenso die Schaffung eines zentralen Registers, die Sicherstellung der einheitlichen Kodifizierung und die Arbeit nach internationalen Standards.

[Rz 74] Es ist zu hoffen, dass diese Strategie dazu führt, dass die in der Schweiz vorhandenen Ressourcen zu Gunsten der Betroffenen optimal eingesetzt und geeignete Strukturen geschaffen und bereits bestehende ausgebaut bzw. gewinnbringend verknüpft werden. Es gilt den Rückstand der Schweiz bei der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten sowie den Rückstand in der Forschung, Schulung und der Schaffung geeigneter Fördermöglichkeiten möglichst rasch aufzuholen, so dass allen Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz ein rechtsgleicher, transparenter Zugang zum Gesundheitswesen möglich wird.

6 Literatur

Baertschi Bernhard, Avions de chasse et traitement médicaux onéreux: même combat?, Bioethica Forum, 3/2011, 105

Biller-Andorno Nikola, Verallgemeinerungsfähigkeit als Kriterium für die Beurteilung eines angemessenen Kosten-Nutzen-Verhältnisses?, Bioethica Forum, 3/2011, 115

Bognuda Cristina, Die Verletzung des Rechts auf Gesundheit. Indikatoren für die Praxis, Diss. Universität Zürich 2010

Bonafé Luisa et al., Seltene Krankheiten in der Schweiz: Von Forschung bis Behandlung, Paediatrica 5/2013, 17

Boos Joachim/Schrey Dominik/Henschel Andreas/Krischke Miriam, Die neue Rolle von Kindern im Arzneimittelrecht und ihre praktischen Konsequenzen – Was hat mein Kind von der EU?, in: Bundesärztekammer (Hrsg.), Fortschritt und Fortbildung in der Medizin, Bd. 32, Köln 2009, 168

Breitinger Eric, Hohe Profite mit Spezialmedikamenten, Saldo Nr. 2, 5. Februar 2014, 44

Breitinger Eric, Seltene Krankheiten: Patienten der Willkür der Kassen ausgesetzt, Saldo Nr. 4, 5. März 2014, 44

Catapano Mariana/Padula Rosa, The role of the Orphan Drugs initiative, Pharmaceuticals Policy and Law, 12 (2010), 9

D'Amato Sizonenko Loredana, Orphanet – was gibt es Neues? Paediatrica 5/2013, 13.

Dagron Stéphanie, Maladies rares et financement des traitements médicamenteux innovants en Suisse entre rationalisation et rationnement, Bioethica Forum, 3/2011, 110

Danis Marion, The Swiss Supreme Court's thoughtful decision regarding insurance of expensive

[157] In den Empfehlungen der SAMW (Fn. 18) werden Kriterien für die Anerkennung von schweizerischen Referenzzentren aufgelistet.

medications for rare diseases, Bioethica Forum, 3/2011, 117

de Kalbermatten Christine, Situation, Erwartungen und Bedürfnisse von Eltern eines Kindes mit einer seltenen, angeborenen Krankheit, Paediatrica, 25/2014, 28, abrufbar unter: http://www.swiss-paediatrics.org/sites/default/files/paediatrica/vol25/n1/Vol_25_01_2014_D_iPhone.pdf, besucht im Mai 2014

Dorr Goold Susan/Blacksher Erika, Resources, rarity, and rationing, Bioethica Forum, 3/2011, 107

Eckhardt Anne et al., Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung, Zürich 2014, abrufbar unter http://www.vdf.ethz.ch/service/3591/3592_Personalisierte-Medizin_OA.pdf, besucht im Mai 2014

Enzmann Harald/Lütz Johannes, Förderung von Arzneimitteln für seltene Leiden durch die Europäische Gemeinschaft, Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, 51 (2008), 500

Eurodis, The Voice of 12000 Patients, Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe, 2010, abrufbar unter: http://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients, besucht im Mai 2014

Felder Stefan, A wise and just decision, Bioethica Forum, 3/2011, 98

Fleck Leonard M., Fair funding of extraordinarily expensive medication, Bioethica Forum, 3/2011, 96

Gächter Thomas/Meienberger Arlette, BGE 136 V 395 (Morbus Pompe/Myozyme): Was der Entscheid bedeutet – und was nicht, HAVE 2013, 168

Gächter Thomas/Rütsche Bernhard, Gesundheitsrecht, 3. Aufl., Basel 2013

Gutzwiller Felix/Blank Patricia R., Gentests in der Schweiz: Es herrscht Handlungsbedarf, SÄZ 16/2013, 629

Guillod Olivier, Un appel au pouvoir politique, Bioethica Forum, 3/2011, 92

Hagn Daniel/Schöffski Oliver, Orphan Drugs, in: Schöffski Oliver/Fricke Frank-Ulrich/Guminski Werner (Hrsg.), Pharmabetriebslehre, Berlin/Heidelberg 2008, 413

Hasselmann Oswald, Sind hohe Preise für «Orphan Drugs» ethisch zu rechtfertigen?, Epileptologie 1/2013, 72, abrufbar unter http://www.epi.ch/_files/Artikel_Epileptologie/Hasselmann_1_13.pdf, besucht im Mai 2014

Hofer Michael, Symposium seltene Krankheiten: Die seltene Krankheit im Kindesalter – eine täglich Herausforderung, Paediatrica 5/2013, 12

Hösly Balz, Arzt und Politik, in: Kuhn Moritz W./Poledna Tomas (Hrsg.), Arztrecht in der Praxis, 2. Aufl., Zürich/Basel/Genf 2007, 51

Huster Stefan, Das «Morbus-Pompe»-Urteil des Schweizerischen Bundesgerichts (MedR 2012, 324) – eine Diskussion aus rechtlicher, sozialmedizinischer und medizinethischer Sicht, Teil 1: Anmerkung aus Sicht des deutschen Rechts, MedR 30 (2012), 289

Junod Valérie/Wasserfallen Jean-Blaise, Le Myozyme: quoi de neuf depuis 2010?, HAVE 2013, 177, zit. HAVE

Junod Valérie/Wasserfallen Jean-Blaise, Rationierung der Behandlungen: Was bedeutet der Bundesgerichtsentscheid «Myozyme»?, SÄZ 45/2011, 1751, zit. SÄZ

Junod Valérie/Wasserfallen Jean-Blaise, Rationnement des soins: le TF joue enfin cartes sur

table, in: Jusletter 29. August 2011, zit. Jusletter

Kesselring Felix, Bundesgericht, II. Sozialrechtliche Abteilung, Urteil 9C_334/2010 vom 23. November 2010 i.S. Publisana Krankenversicherung gegen F. betreffend Krankenversicherung, AJP 2011, 573

Kiener Regina/Kälin Walter, Grundrechte, 2. Aufl., Bern 2013

Kind Christian, Gerechte Rationierung bedingt auch gerechte Medikamentenpreise, Bioethica Forum, 3/2011, 94

Kipfer Beat/Witzmann Carsten, Der Artikel 71 KVV und seine Umsetzung, SÄZ 35/2011, 1345

Lachenmeier Pascal, Die Anwendung «nicht zugelassener» Arzneimittel in der Krebstherapie nach schweizerischem Recht («off-label-use»), in: Jusletter, 11. Mai 2009

Lahrtz Stephanie, Seltene Leiden als neue Geschäftschance, Equity 11/2003, 32

Landolt Hardy, Bedeutung des Myozyme-Entscheides (BGE 136 V 395) für das Haftpflicht- und Versicherungsrecht, HAVE 2013, 163

Lazor Romain/D'Amato Sizonenko Loredana, Seltene Erkrankungen: 30 Millionen Menschen in Europa sind betroffen, SÄZ 15/2008, 636, zit. SÄZ 2008

Lazor Romain/D'Amato Sizonenko Loredana, Seltene Krankheiten und Orphan-Medikamente: eine Herausforderung für das Gesundheitssystem, SÄZ 28/29/2011, 1083, zit. SÄZ 2011

Marckmann Georg, Kosten-Nutzen-Bewertung auf Abwegen..., HAVE 2013, 166

Matyas Gabor/Spiegel Roland, Genetische Abklärungen zu medizinischen Zwecken, Medinfo 2/2012, 50

Müller Jörg Paul/Schefer Markus, Grundrechte in der Schweiz, 4. Aufl., Bern 2008

Nadig Jürg, Evidenzbasierte Nutzenbewertung: ein Modell zur Vergütung des Off Label Use in der Onkologie, SÄZ 14/15/2012, 552

Nadig Jürg/Kroner Thomas, Der Nutzen wird nicht quantifiziert, SÄZ 50/2013, 1924

Oggier Willy, Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs in der Schweiz – Handlungsbedarf aus gesundheitsökonomischer Sicht, SÄZ 18/2010, 734

Pellaud Nicole, Wen kümmert denn schon die Gesundheit und Betreuung der Kinder?, Paediatrica 5/2013, 3

Petermann Frank Th., Rechtliche Betrachtungen zum Off-Label Use von Pharmazeutika, hill 2007 Nr. 2

Poledna Tomas, Gesundheit und Gesundheitswesen: Begriff und Wirkungen, in: Poledna Tomas/Kieser Ueli (Hrsg.), Gesundheitsrecht, SBVR VIII, Basel 2005

Poledna Tomas/Berger Brigitte, Öffentliches Gesundheitsrecht, Bern 2002

Poledna Tomas/Tschopp Marianne, Der Myozyme-Entscheid des Bundesgerichts, in: Jusletter, 7. Februar 2011

Porz Rouven, Der rechtliche Turm zu Babel, Bioethica Forum, 3/2011, 103

Raspe Heiner, Das «Morbus-Pompe»-Urteil des Schweizerischen Bundesgerichts (MedR 2012, 324) – eine Diskussion aus rechtlicher, sozialmedizinischer und medizinethischer Sicht, Teil 2: Ein sozialmedizinischer Kommentar, MedR 30 (2012), 291

Riedel Eibe, The Human Right to Health: Conceptual Foundations, in: Andrew Clapham et al. (eds.), Realizing the Right to Health, Zürich 2009, 21

Roll Kathrin/Stargardt Tom/Schreyögg Jonas, Zulassung und Erstattung von Orphan Drugs

im internationalen Vergleich, Das Gesundheitswesen, 71 (2010) 504

Romanens Michel, Welchen Preis hat die Würde?, SÄZ 35/2011, 1335

Rüefli Christian/Bolliger Christian, Off-Label-Use in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung. Evaluation der Umsetzung von Artikel 71a und 71b KVV, Im Auftrag des Bundesamtes für Gesundheit, Bern 2014, abrufbar unter: http://www.bag.admin.ch/evaluation/01759/02074/13897/index.html, besucht im Mai 2014

Schmahl Stefanie, Kinderechtskonvention mit Zusatzprotokollen, Handkommentar, Baden-Baden 2013, 210

Schöne-Seifert Bettina, Das «Morbus-Pompe»-Urteil des Schweizerischen Bundesgerichts (MedR 2012, 324) – eine Diskussion aus rechtlicher, sozialmedizinischer und medizinethischer Sicht, Teil 3: Kommentar aus medizinethischer Perspektive, MedR 30 (2012), 295

Seiler Beat/Fries Robert/Honegger Hanspeter, Nutzenbewertung für Off-Label-Medikamente, SÄZ 19/2012, 723, zit. SÄZ 2012

Seiler Beat/Fries Robert/Honegger Hanspeter, Medikamente im Off Label Use, SÄZ 44/2013, 1680, zit. SÄZ 2013, zit. SÄZ 2013

Sprecher Franziska, Arzneimittel für seltene Krankheiten (orphan drugs). Das schweizerische Heilmittelrecht im Vergleich mit der orphan drug Regulierung der EU, AJP 12/2012, 1746, zit. AJP

Sprecher Franziska, Orphan drugs and paediatric medicinal products, Pharmaceutical Policy and Law 15 (2014), Nr. 3–4, 173, zit. Orphan Drugs

Tabin René, Behandlung seltener Krankheiten – das geht uns alle an!, Paediatrica 5/2013, 17

Wetterauer Birgit/Schuster R., Seltene Krankheiten. Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung, Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, 51 (2008), 519

Widmer Stefanie, Off-label-use in der Schweiz: heilmittelrechtliche Zulässigkeit und Kostenübernahme, hill 2013 Nr. 132.

Widrig Daniel/Tag Brigitte, Rechtliche Aspekte der Kosten-/Nutzenbewertung in der Medizin, hill 2012 Nr. 65

Dr. iur. Franziska Sprecher, Rechtsanwältin, Studienleiterin Gesundheits- und Medizinrecht an der Privaten Universität im Fürstentum Liechtenstein (UFL), Gastwissenschaftlerin an der Wirtschaftsuniversität Wien, Departement für Öffentliches Recht und Steuerrecht, Institut für Europarecht und Internationales Recht sowie Institut für Österreichisches und Europäisches öffentliches Recht. Mein herzlicher Dank gilt Herrn PD Dr. Gabor Matyas, Leiter des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik sowie Geschäftsführer und Mitglied des Stiftungsrates der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten und Frau Caroline Henggeler, Stv. Leiterin des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik und stv. Geschäftsführerin der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten für die sorgfältige Durchsicht des Beitrages.