

gesund mal4

Das Magazin unserer vier Krankenhäuser

Klinikum Bremen-Mitte | Klinikum Bremen-Nord | Klinikum Bremen-Ost | Klinikum Links der Weser

NEGLECT-SYNDROM
Die Körpermitte
wiederfinden

HEISSE GEFAHR
Wie man Kinder vor
Brandverletzungen schützt

WAS MACHT EIGENTLICH ...
... eine Integrationsbeauftragte?

Seltene Erkrankungen

Wie sie erkannt werden und was Diagnosen
für Betroffene bedeuten

Vernetzte Erfahrungen für seltene Fälle

An wen sollte man sich mit einer seltenen Erkrankung wenden?
Europäische Referenznetzwerke sollen Patientinnen und Patienten einen besseren Überblick über die geeignetsten Kliniken liefern.
Auch das Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess am Klinikum Bremen-Mitte ist Teil eines solchen Netzwerks.

Es hört sich etwas paradox an. Aber: Seltene Erkrankungen gibt es ganz schön häufig. Mehr als 8.000 seltene Erkrankungen sind der Medizin heute bekannt. Schaut man etwa in eine voll besetzte Bremer Straßenbahn, dann ist die Wahrscheinlichkeit hoch, dass einer der Fahrgäste eine seltene Erkrankung hat. In der Europäischen Union gilt: Wenn von 10.000 Menschen weniger als fünf von einer Krankheit betroffen sind, gilt sie als selten – oder anders gerechnet: Wenn einer von 2.000 Menschen betroffen ist, spricht man von einer seltenen Erkrankung.

Eine logische Folge: Wenn bestimmte Erkrankungen nur selten vorkommen, können Ärztinnen und Ärzte auch kaum ausreichend Erfahrungswerte sammeln. Für Patientinnen und Patienten kommen zu der gesundheitlichen Belastung so meist noch weitere Stressfaktoren hinzu. Wo sind sie überhaupt am besten aufgehoben? „Sie laufen oft jahrelang von Arzt zu Arzt. Zwischendurch gibt es viele Fehldiagnosen. Und ist die Krankheit einmal erkannt, stehen Betroffene eben wegen der Seltenheit doch erst einmal alleine da“, sagt Dr. Eberhard Schmiedeke,

Kinderchirurg im Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess des Klinikums Bremen-Mitte. Deshalb sei es umso wichtiger, die Erfahrungswerte zu bestimmten Erkrankungen zu bündeln.

24 Netzwerke europaweit

Ein groß angelegter Versuch, dies zu tun, sind die Europäischen Referenznetzwerke. 24 gibt es von ihnen, jedes Organsystem ist darin berücksichtigt. Es soll Patientinnen und Patienten einen besseren Überblick geben, wo sie zur Behandlung einer seltenen Erkrankung besonders gut aufgehoben sind. Hat eine Klinik durch ausreichend hohe Patientenzahlen einen besonders großen Erfahrungsschatz mit einer

seltenen Erkrankung gesammelt, kann sie sich als Gesundheitsdienstleister für das betreffende Europäische Referenznetzwerk bewerben. In Bremen hat diesen Status bereits seit 2017 die Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie am Klinikum Bremen-Mitte, die von Chefarzt Prof. Dr. Christian Lorenz geleitet wird. Sie ist Mitglied im Europäischen Referenznetzwerk für seltene uro-recto-genitale Erkrankungen (ERN eUROGEN) – also Erkrankungen, die Blase, Enddarm, After und Geschlechtsorgane betreffen. Wenn bei einem Baby oder Kind eine angeborene anorektale Fehlbildung besteht, die häufig die Urogenitalorgane mitbetrifft, so bietet diese Klinik neben drei anderen deutschen Unikliniken ausreichend Erfahrung und zusätzliche internationale Vernetzung, um diese Fehlbildung so weit wie



möglich chirurgisch zu korrigieren und die Patientinnen und Patienten qualifiziert im multidisziplinären Team lebenslang weiter zu betreuen. Pro Jahr behandelt die Klinik aktuell etwa 75 Kinder mit diesen seltenen Fehlbildungen, davon sind etwa 25 neue Patientinnen und Patienten, wovon die meisten mindestens eine rekonstruktive Operation benötigen.

Die Bremer Klinik steht wie alle ERN-Kliniken EU-weit den Betroffenen zur Verfügung; Ziel ist allerdings, dass „die Expertise reist und nicht der Patient“, sagt Schmiedeke. Der Austausch über seltene Fälle läuft – falls erforderlich ERN-übergreifend – meist über Videokonferenzen, in denen Fälle vorgestellt werden und besprochen wird, wie man weiter vorgehen sollte. Die seltene Erfahrung wird so gebündelt und geteilt – und es wird nach einem Weg gesucht, wie der oder die Betroffene von einem der Netzwerkpartner optimal versorgt werden kann.

Wichtige Arbeit der Selbsthilfeorganisationen

Da die Netzwerke auch sieben Jahre nach ihrer Gründung vielen Menschen noch recht unbekannt sind, kommt es neben der ärztlichen Initiative aber auch „vor allem auf das wertvolle und unersetzliche Engagement von vielen Patienten- und Selbsthilfeorganisationen an“, betont Schmiedeke. Vereine wie SoMA (www.soma-ev.de), die zum Beispiel als Anlaufstelle und Ratgeber für Patientinnen und Patienten mit anorektalen Fehlbildungen und Morbus Hirschsprung da sind, haben einen umfassenden Überblick darüber, wo Menschen mit bestimmten Krankheiten am besten aufgehoben sind. „Diesen Vereinen und Organisationen,



Dr. Eberhard Schmiedeke
Kinderchirurg
im Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess
am Klinikum Bremen-Mitte

die von Betroffenen oder ihren Eltern ins Leben gerufen wurden, ist es überhaupt auch erst zu verdanken, dass es sinnvolle Hilfen aus der Patientenperspektive gibt und die Europäischen Netzwerke auf den Weg gebracht wurden“, sagt Schmiedeke. Sie hätten auch oft den besten Überblick, wenn Expertinnen und Experten für bestimmte seltene Erkrankungen über die Jahre mal den Arbeitsplatz gewechselt hätten – und Betroffene der Expertise so dann folgen könnten. „Denn häufig liegt die Expertise ja bei einigen wenigen Personen“, sagt Schmiedeke. Deshalb sei es umso wichtiger, dass die Expertinnen und Experten ihr Wissen auch an ihre Kolleginnen und Kollegen weitergeben, damit nach ihrem Weggang der Gesundheitsdienstleister nicht als leere Hülle übrig bleibt.

Wie beim Schleifebinden

Schmiedeke selbst ist ein großer Verfechter des Zentrumsgedanken – gerade bei seltenen Erkrankungen. „Die Ergebnisse sind dort am besten, wo die meiste Erfahrung vorhanden ist“, sagt er und stellt einen Vergleich an: Wenn man

einem Kind das Schleifebinden beibringen möchte und es das alle zwei Jahre einmal üben lässt, dann wird es das auch nach vielen Jahren noch nicht richtig gelernt haben. Deswegen sei es nicht hinnehmbar, dass komplexe Korrekturoperationen in Kliniken erfolgten, die das nur einmal pro Jahr oder seltener durchführten. „Wenn eine Klinik eine Behandlung häufig durchführt, ist die Komplikationsgefahr nachweislich deutlich geringer und die Chance auf den besten Therapieerfolg am größten.“ Bei manchen Erkrankungen wie einer seltenen Fehlbildung der Speiseröhre ist die passende Hilfe besonders wichtig, um die Überlebenschancen eines Kindes zu verbessern. Bei anderen Erkrankungen wie den uro-recto-genitalen Fehlbildungen mache sich in Bezug auf Inkontinenz oder Sexualfunktion dagegen oft erst Jahre später bemerkbar, wenn zu Beginn nicht die optimale Hilfe zur Verfügung stand. „In beiden Szenarien sind die Folgen immens“, sagt Schmiedeke.

Bei häufigen Erkrankungen sei der Zentrumsgedanke in der Erwachsenenmedizin schon sehr ausgeprägt, sodass der Gesetzgeber bereits Mindestzahlen an Eingriffen pro Klinik und Jahr vorschreibe. Auch mit dem Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess ist in Bremen nun ein Zentrum zertifiziert worden, das die vernetzte Kompetenz in der Behandlung von Menschen mit anorektaler Fehlbildung von der Frühgeborenenversorgung bis zur multidisziplinären Behandlung von Jugendlichen und darüber hinaus abbilde. Schmiedekes Wunsch wäre es, dass dieser Gedanke auch in Bezug auf andere seltene Erkrankungen weiter gestärkt wird. Die Dankbarkeit der vielen Familien, denen das Team der hiesigen Kinderchirurgie auf diesem Spezialgebiet bisher helfen konnte, seien da für ihn der beste Antrieb.



Wer an einer seltenen Erkrankung leidet, findet online unter www.se-atlas.de/ern einen Überblick über alle Mitglieder der 24 Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen.