



Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie
und Jugendmedizin e.V.

Waisenkinder der Medizin rücken zunehmend in den Fokus

Auch immer mehr Sozialpädiater kümmern sich um Kinder mit seltenen Erkrankungen

Sie gelten als die Waisenkinder in der Medizin und sind weitgehend unbekannt. Und dennoch kennt fast jeder von uns in seiner Familie, in seinem Freundes- oder Bekanntenkreis jemanden, der mit einer seltenen Erkrankung lebt. Verwunderlich ist dies nicht, werden doch 7.000 bis 8.000 der rund 30.000 bekannten Krankheiten als selten eingestuft. Dies ist dann der Fall, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen betroffen ist. In Deutschland sind mehr als vier Millionen Menschen von einer dieser seltenen Erkrankung betroffen, in der Europäischen Union sind es etwa 30 Millionen. Über 80% der seltenen Erkrankungen sind auf eine genetische Ursache zurückzuführen, meist beginnen sie im Kindes- und Jugendalter.

Und deshalb sind Kinder- und Jugendärzte auch zumeist die primären Ansprechpartner für Kinder und Jugendliche mit seltenen Erkrankungen, berichtet Dr. Christian Fricke, Präsident der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ). Doch nur sehr wenige Ärzte sind über die jeweilige seltene Erkrankung informiert. Für die betroffenen Kinder und deren Familien ist daher bereits die Suche nach der richtigen Diagnose häufig sehr beschwerlich. Und viele haben eine jahrelange Odyssee hinter sich, bis sie endlich qualifiziert betreut und behandelt werden können.

Kinder und Jugendliche mit einer seltenen Erkrankung werden zum Teil bereits in Ambulanzen der Universitäts-Kinderkliniken oder in einem der über 140 Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ) gut betreut. Das ist dann der Fall, wenn sich beispielsweise bei seltenen Krankheiten des Nervensystems besonders erfahrene Kinder- und Jugendneurologen gemeinsam mit einem multidisziplinären Team aus Psychologen, Therapeuten und anderen Berufsgruppen um die verschiedenen Facetten der Erkrankungen kümmern. Sehr hilfreich ist es für die Familien häufig auch, wenn Kontakte zu anderen Familien mit einem Kind mit derselben seltenen Erkrankung hergestellt werden können.

Wenn aber die betreuende Einrichtung vor Ort auch nicht weiter weiß und auch keine Selbsthilfegruppen für die einzelne seltene Erkrankung existiert, müssen spezialisierte Institutionen eingeschaltet werden. Das sind die Zentren für Seltene Erkrankungen, die zunächst eine Anlaufstelle für alle Kinder und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen sind. Diese sind zum Teil - wie etwa in Berlin, Göttingen, Heidelberg, München oder Tübingen - an Uni-Kinderkliniken oder an SPZ's angegliedert. Und viele dieser Zentren haben sich wiederum auf ganz spezielle seltene Krankheitsbilder spezialisiert. So betreut das Zentrum für seltene Erkrankungen in Heidelberg Patienten mit seltenen Stoffwechselerkrankungen, das Zentrum in Freiburg solche mit seltenen Muskelerkrankungen. Im Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen der Charité, das für eine Vielzahl seltener Erkrankungen kompetent ist, kommt der Abteilung für Humangenetik eine tragende Rolle zu, um zusammen mit den Sozialpädiatern die geeigneten Ansprechpartner für die Diagnose- und Therapie zu finden.

Auch neue Zentren rücken zunehmend in den Fokus, um die „Seltene“ aus dem Schattendasein herauszuführen. So richtet der Sozialpädiater Prof. Knut Brockmann von der Universität Göttingen sein Zentrum auf die besonderen Bedürfnisse für Kinder mit seltenen neurologischen Erkrankungen aus. Geplant sind zudem bundesweite Erhebungen zu seltenen neurologischen Erkrankungen, um auf Dauer die Qualität der Behandlungen qualitativ verbessern zu können. Und in München möchte Prof. Volker Mall als Lehrstuhlinhaber für Sozialpädiatrie im Kinderzentrum München spezielle Patientenschulungsprogramme für seltene Erkrankungen aufbauen und weiterentwickeln, so zum Beispiel für herz- und nierentransplantierte Kinder oder auch für Kinder mit seltenen Nierenerkrankungen, anorektalen Fehlbildungen oder Neurofibromatose.

Diese Aktivitäten, die auf den 2013 ins Leben gerufenen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) zurückgehen, zielen genau in die richtige Richtung, meint auch Sozialpädiatrie-Präsident Christian Fricke. Allerdings müssten solche Behandlungsangebote in spezialisierten SPZ ausreichend finanziert werden. Das ist noch längst nicht der Fall. Und wem würde man das mehr gönnen, als den bisherigen „Waisenkinder in der Medizin?“

Weitere Informationen bei kbrock@med.uni-goettingen.de und Volker.Mall@kbo.de