Seltene Erkrankungen und molekulargenetische Diagnostik

Die Versorgung von Menschen und insbesondere Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen stellt eine der großen aktuellen Aufgaben des Gesundheitssystems dar. Dies trifft in besonderem Maß für die Kinder- und Jugendmedizin zu, denn mehr als 80 % aller seltenen Erkrankungen werden im Verlauf des Kindesalters symptomatisch. Jede einzelne seltene Erkrankung stellt wiederum sehr unterschiedliche Herausforderungen an die betreuenden Ärztinnen und Ärzte; eine gezielte Diagnostik ist u. a. durch die Seltenheit der spezifischen Symptome erschwert. Zudem ist für viele Erkrankungen die Ursache immer noch unbekannt. Erst durch den Fortschritt der modernen molekulargenetischen Diagnostik ist es in den vergangenen Jahren gelungen, in zunehmendem Umfang die genetischen Grundlagen seltener Erkrankungen zu verstehen und damit Voraussetzungen für die Entwicklung spezifischer therapeutischer Ansätze zu schaffen. Damit steigt die Anzahl der seltenen Erkrankungen, die durch das Neugeborenen-screening identifiziert werden können, erfreulicherweise kontinuierlich an.

» Molekulargenetische Diagnostik schafft Voraussetzungen für die Entwicklung spezifischer Therapien

Bislang fehlte vor allem für Kinder mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien in den meisten Fällen ein belastbares Behandlungs- und Betreuungskonzept mit ausreichender personeller Kontinui-

tät und Expertise im ambulanten sowie auch im stationären Bereich. Für diese Patienten(familien) sind sektorenübergreifende Versorgungsstrukturen eine essenzielle Voraussetzung. Im Jahr 2009 wurde diese Problematik vom Rat der Europäischen Union strukturiert adressiert und in der Folge 2013 für Deutschland der *Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen* formuliert. Kernelement des nationalen Aktionsplans ist die Gründung von Zentren für seltene Erkrankungen, mit dem Ziel, vorhandene Expertise zu bündeln und eine enge Verzahnung klinischer Zentren für seltene Erkrankungen mit der wohnortnahen Versorgung zu erreichen. Innovative diagnostische Möglichkeiten müssen so implementiert werden, dass die gewonnenen Erkenntnisse der inzwischen dynamisch zunehmend auf molekularer Ebene definierten Ursachen rasch in gezielte Diagnose- und Therapiestrategien umgesetzt werden. Hierbei müssen Verunsicherungen der betroffenen Familien sowie nichtgerechtfertigte Untersuchungen und Therapien vermieden und die Kosten im Blick behalten werden. Neue, modellgebende multiprofessionelle Versorgungsstrukturen werden jetzt geschaffen und in der Fläche die Betreuung dieser Patienten in der Kinder- und Jugendmedizin mittelfristig verbessern.

In der vorliegenden Ausgabe der *Monatsschrift Kinderheilkunde* wollen wir Sie mit dem Leitthema „Seltene Erkrankungen“ über Fortschritte und neue Entwicklungen auf diesem Gebiet informieren. *Christine Mundlos*, Mitarbeiterin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.), führt in

die Inhalte und Ziele des nationalen Aktionsplans ein und beschreibt erste Schritte auf dem Weg zur Umsetzung. In einem weiteren Beitrag berichten *Gwendolyn Gramer, Georg Hoffmann et al.* unter dem Titel „Neugeborenen screening 2020“ über aktuelle und zukünftige diagnostische Möglichkeiten für die Früherkennung seltener Stoffwechselkrankheiten. *Julia Hennermann* erläutert in ihrem Beitrag am Beispiel der lysosomalen Speichererkrankungen, welche enormen therapeutischen Möglichkeiten sich durch die konsequente Nutzung des Fortschritts auf den Gebieten Molekulargenetik und Gentechnologie ergeben haben. Der Beitrag enthält zudem einen spannenden Ausblick auf zukünftige Konzeptionen individualisierter Therapien.

Liebe Leserinnen und Leser der *Monatsschrift Kinderheilkunde*, ohne Frage ist es schwierig, angesichts der ständig wachsenden Zahl neu identifizierter seltener Erkrankungen den Überblick zu behalten. Die Identifikation und auch die medizinische Versorgung von Kindern und Jugendlichen wird auch in Zukunft Aufgabe von SpezialistInnen in speziell dazu ausgerüsteten Zentren bleiben. Trotzdem ist es für uns alle unabdingbar, sich mit seltenen Krankheiten zu befassen, denn nur, wenn bei einem Kind mit ungewöhnlichen Symptomen das Vorliegen einer seltenen Erkrankung vermutet wird, werden eine weiterführende Diagnostik und Betreuung in einem der gerade entstehenden Zentren veranlasst werden. Und nach der Diagnosestellung müssen die spezifischen therapeutischen Konzepte sektorenübergreifend durchgeführt werden. In diesem Kontext ist es außerordentlich erfreulich, dass ganz aktuell die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland stärker in den Fokus der Gesundheitspolitik und auch der Gesellschaft insgesamt gerückt ist. Dies illustriert sich deutlich in der jetzt erfolgenden Umsetzung zentraler Inhalte des nationalen Aktionsplans im Rahmen des Innovationsfonds. Über die Kernelemente dieser wichtigen Projektförderung in 9 universitären pädiatrischen Zentren berichtet *Annette Grüters-Kieslich* in einem kurzen Beitrag zu unserem Leitthema.

Georg F. Hoffmann

Fred Zepp

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Prof. h.c. mult. G. F. Hoffmann
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 669,
69120 Heidelberg,
Deutschland
georg.hoffmann@
med.uni-heidelberg.de

Prof. Dr. F. Zepp
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin, Johannes-Gutenberg-Universität
Langenbeckstr. 1,
55131 Mainz, Deutschland
Fred.Zepp@
unimedizin-mainz.de

Interessenkonflikt. G.F. Hoffmann und F. Zepp geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

90 JAHRE

Deutsche Gesellschaft
für Rheumatologie e.V.

CALL FOR ABSTRACTS „Der besondere Fall“

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir alle betreuen Patienten, deren Diagnose oder Verlauf durch ihre Seltenheit, die besondere Präsentation des Krankheitsfalles, ihren überraschenden Ausgang oder ihre innovative Therapieform besticht. Dieser Tatsache Rechnung tragend will das Programmkomitee der DGRh für den kommenden Kongress in Stuttgart das Forum „Der besondere Fall“ fortführen, das in den letzten Jahren großen Anklang gefunden hat. Im Forum „Der besondere Fall“ sollen Fälle aus dem vielfältigen Repertoire rheumatologischer Krankheitsbilder mit o. g. Besonderheiten präsentiert werden. Die sechs spannendsten Fälle werden ausgewählt und während eines eigenen Symposiums präsentiert.

Wir laden wir Sie ein, uns Ihre exzeptionellen Fälle in Abstract-Form zu beschreiben und einzureichen.

Die Abstracts sollten gegliedert sein in:

1. Vorgeschichte
2. Leitsymptome bei Krankheitsmanifestation
3. Diagnostik
4. Therapie
5. weiterer Verlauf

Im Titel soll die letztendliche Diagnose nicht genannt sein, um die Spannung zu erhalten.

Die Fälle können im Rahmen des Abstract-Verfahrens der DGRh bis **24.04.2017** online eingereicht werden.

Wir sind gespannt auf Ihre Beiträge und freuen uns auf eine neue und interessante Session in Stuttgart!

www.dgrh-kongress.de

Prof. Dr. Bernhard Hellmich,
DGRh-Kongresspräsident 2017