Seltene Erkrankungen

Sehr geehrte Frau Kollegin,
 sehr geehrter Herr Kollege,

die Medizin hat in den letzten Jahren zunehmend ihr Augenmerk auf den Bereich der „Seltenen Erkrankungen“ gerichtet. Zahlreiche Zentren, die sich mit diesem Feld beschäftigen, sind mittlerweile entstanden. „Seltene Erkrankungen“ sind eindeutig definiert, wenn maximal einer von 2000 Menschen von einer Krankheit betroffen ist. Betrachten wir gynäkologische Fälle, z. B. gynäkologische hormonproduzierende Tumoren, dann sehen wir, dass 1:2000 eher noch häufig ist und nicht dem entspricht, was wir selbst im klinischen Alltag unter „selten“ verstehen würden. Insgesamt zählt man über 7000 Erkrankungen zu den „seltenen Erkrankungen“.

Die Krankheitsbilder sind sehr heterogen, deshalb haben wir aus der Fülle möglicher „seltener Erkrankungen“ in der Gynäkologie auch nur einen kleinen Ausschnitt, vor allem unter klinisch praktischen Aspekten, für Sie ausgewählt.

Herr Heubner und Herr Kimmig aus Essen stellen komprimiert den Wissensstand zu den seltenen hormonaktiven Ovarialtumoren dar.

Frau Reisch und Herr Reinke von der Medizinischen Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität in München befassen sich mit dem adrenogenitalen Syndrom. Das AGS in seiner klassischen, vollständigen Ausprägung hat eine Prävalenz von etwa 1:5000 Lebendgeburten mit deutlichen Unterschieden je nach ethnischer Zugehörigkeit. Dem Gynäkologen ist es eher in der nicht klassischen, auch als „late onset“ bezeichneten Form bekannt, die eine Unterscheidung zum polyzystischen Ovarsyndrom deutlich erschwert.

Herr Schröder aus Lübeck stellt mögliche Ursachen der „premature ovarian insufficiency“ vor. Normalerweise gehen wir von einer Häufigkeit von mindestens 1:100 bei Frauen unter 40 Jahren aus; nehmen wir aber seltene genetische Mutationen in Betracht, dann findet man diese Ursachen deutlich seltener.

» Oft ist das „Daran denken“ der Schlüssel zur richtigen Diagnose

Die Pränatalmedizin ist in besonderem Maße mit „Seltenen Erkrankungen“, vor allem mit Syndromen, konfrontiert. In diesem Zusammenhang sind besonders umfangreiche Grundkenntnisse und das „Daran denken“ der Schlüssel zur korrekten Diagnostik. Aus der Heidelberger Frauenklinik im Bereich der Pränatalmedizin stellt deshalb Herr Elsässer mit Mitarbeitern einige seltene und sehr bemerkenswerte Befunde und Diagnosen aus der Pränatalmedizin vor. Ohne eine enge Verzahnung mit der humangenetischen Diagnostik und Beratung ist Pränatalmedizin nicht denkbar, dies verdeutlicht die Leiterin der Poliklinik des Instituts für Humangenetik Heidelberg, Frau Moog, in ihrem Beitrag in besonderer Weise.

Schließlich befassen sich Frau Tröger aus der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Lübeck und ihre gynäkologischen Kollegen mit einem wichtigen Thema zu kongenitalen Störungen des Gerinnungssystems bei Neugeborenen. Für uns Gynäkologen ist vor allem auch die Klinik der kongenitalen Thrombophilien in der Schwangerschaft von zentraler Wichtigkeit – ein Thema, das wir in seiner Vielschichtigkeit häufig nur schwer erfassen. Auch dieses Gebiet stellen die Lübecker dar.

„Seltene Erkrankungen“ bedeutet nicht: unwichtige Erkrankungen. „Seltene Erkrankungen“ heißt auch nicht, dass sie so selten auftreten, dass sie uns in ihrem Erscheinen im klinischen Alltag nicht doch begegnen. In der Gynäkologie und Geburtshilfe finden sich zahllose Beispiele, sodass wir in dieser Übersicht nur einige exemplarische Fälle aus Onkologie, Reproduktionsmedizin und Endokrinologie, Gynäkologie und Geburtshilfe herausgreifen konnten.

» „Seltene Erkrankungen“ bedeutet nicht: unwichtige Erkrankungen

Nehmen Sie dies als Anstoß, sich weiter zu beschäftigen mit diesem wichtigen großen Feld, dem nicht zuletzt ja auch ein Forschungsschwerpunkt des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) gewidmet ist.

Prof. Dr. Thomas Strowitzki

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. T. Strowitzki
 Gynäkologische Endokrinologie
 und Fertilitätsstörungen,
 Universitäts-Frauenklinik
 Voßstr. 9, 69115 Heidelberg
 thomas.strowitzki@med.uni-heidelberg.de