



Von der Primärversorgung bis zum „whole genome sequencing“

Jahrestagung 2018 der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde

Anlässlich der 56. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ), welche vom 27.09.2018 bis zum 29.09.2018 in Linz stattfindet, orientiert sich das Leitthema der Septemberausgabe der *Monatsschrift Kinderheilkunde* am Thema der Jahrestagung „Von der Primärversorgung bis zum whole genome sequencing“.

Mit diesem Titel soll auch auf die Breite der Kinder- und Jugendheilkunde hingewiesen werden – sie reicht von der Basisversorgung im niedergelassenen Bereich bis zur hochspezialisierten Medizin der Tertiär- und Quartärversorgung. Von Universitäten, Ärztekammern und öffentlichen Institutionen wird die Pädiatrie oft als „kleines Fach“ bezeichnet und behandelt. Spätestens, wenn man als fortgeschrittener Pädiater aber feststellt, was man alles in seinem eigenen Sonderfach *nicht* weiß, ist man geneigt, die Kinder- und Jugendheilkunde als das größte klinische Fach zu sehen ...

» Das „kleine“ Fach Pädiatrie umfasst Basisversorgung bis hin zu hochspezialisierter Medizin

Demgemäß finden sich in diesem Themenheft auch vier sehr unterschiedliche Beiträge.

P. Voitl aus Wien beschreibt in seinem Beitrag „K(l)assenmedizin – quo vadis?“ aktuelle Probleme und Entwick-

lungen der Primärversorgung. Mit dem etwas provokanten Titel möchte der Autor wohl darauf hinweisen, dass (auch) in der Pädiatrie die (Zwei-?)Klassenmedizin längst Einzug gehalten hat. Neben den Kassenfachärzten haben sich nämlich in den letzten Jahren zunehmend „Wahlärzte“ etabliert, die ihr Versorgungsprofil, ihre Öffnungszeiten, aber auch ihre Tarife frei gestalten können. Wie u. a. in der Gynäkologie, der Augenheilkunde, der Dermatologie und der Zahnheilkunde nehmen auch in der Pädiatrie immer mehr Patienten bzw. deren Eltern dieses Versorgungssegment in Anspruch. Dass dabei privat zu bezahlende Kosten anfallen, scheint für die Betroffenen eine geringe Rolle zu spielen. Der „Mehrwert“ liegt v. a. darin, dass durch die freie Tarifgestaltung Wahlärzte in der Regel „mehr Zeit“ pro Patient aufwenden können, während Kassenfachärzte große Patientenzahlen „durchschleusen“ und Leistungspositionen „sammeln“ müssen. So kritisch man diese Entwicklung auch sehen mag, muss doch bedacht werden, dass durch diese Parallelversorgung „zusätzliches Geld“ ins System kommt, das bei ausschließlich kassenfachärztlicher Versorgung gar nicht vorhanden wäre. Da aber (auch) die kassenfachärztliche Versorgung gesichert bleiben muss, aus verschiedenen Gründen allerdings immer weniger Kollegen eine Kassenstelle annehmen wollen, werden neue Versorgungsmodelle angedacht und vom Autor in seinem Bei-

trag beschrieben. Neben Gruppenpraxen und (pädiatrischen) Ambulatorien kommen v. a. sog. Primärversorgungseinheiten/-zentren (PVE/„primary health care“ [PHC]) in Betracht. Diese sind allerdings derzeit so konzipiert, dass sie von einem Allgemeinmediziner geleitet werden und Kinderärzte „sich beteiligen“ können. Ob dies für die nächste Generation von Pädiatern ausreichend attraktiv sein wird, bleibt abzuwarten ...

Einen Beitrag aus der pädiatrischen Tertiärversorgung liefert C. Prandstetter vom kinder-kardiologischen Zentrum in Linz. Er berichtet über Entwicklungen, Trends und Grenzen in der interventionellen Kinderkardiologie und beschreibt die häufigsten im pädiatrischen Herzkatheterlabor durchgeführten Eingriffe. Dies sind die Verschlüsse von Vorhofseptumdefekten (ASD), Ventrikelseptumdefekten (VSD), persistierendem Ductus arteriosus (PDA) sowie das „stenting“ bzw. die Dilatation der Pulmonalarterie, des Aortenisthmus und des PDA. Schließlich können seit mehreren Jahren auch Klappendilatationen und Klappenimplantation mithilfe des Herzkatheters erfolgen. Der Autor führt an, dass dadurch vielen Kindern ein herzchirurgischer Eingriff erspart werden kann, dass dies aber nicht um jeden Preis angestrebt werden soll. Zu bevorzugen ist vielmehr jene Methode, die das beste (Langzeit-)Ergebnis erwarten lässt. Dafür kommen durchaus auch Hybridtech-

niken (die Kombination aus Herzkatheteringriff und Kardiochirurgie) in Betracht. Bei der Entscheidung für eine bestimmte Methodik ist nach Angabe des Autors immer auch das Komplikationsrisiko zu berücksichtigen, das bei den einzelnen Indikationen stark variiert. Schließlich erwähnt der Autor, dass die Entwicklung der interventionellen Kinderkardiologie ein dynamischer Prozess ist und weitere Fortschritte (z. B. die Katheterimplantation von Aortenklappen) zu erwarten sind.

S.B. Wortmann aus Salzburg bzw. München und H.C. Duba aus Linz berichten in ihrem Beitrag über „Angewandte Genetik in der Pädiatrie“. Auch diese hat im letzten Jahrzehnt eine beträchtliche Entwicklung durchgemacht. Dabei beschreiben die Autoren den Weg von der Chromosomenanalyse über die Einzelgenanalyse mithilfe der Sanger-Technik hin zum „next generation sequencing“ (NGS) in Form des „whole exome sequencing“ (WES) und „whole genome sequencing“ (WGS). Der Unterschied der beiden Methoden liegt darin, dass beim WES „nur“ die proteincodierenden Genabschnitte sequenziert werden, während beim WGS das gesamte Genom und damit auch die Introns (nichtproteincodierende Genabschnitte) miteingefasst werden. Die Autoren erwähnen in weiterer Folge die Bedeutung internationaler Datenbanken, die erst die adäquate Zuordnung genetischer Abweichungen erlauben. Dabei ist eine rasante Zunahme des „Datenbankwissens“ zu verzeichnen, trotzdem können noch immer etwa 70 % der 20.000 menschlichen Gene keiner bestimmten Funktion zugeordnet werden. Für zahlreiche Erkrankungen und Syndrome ist jedoch mittlerweile die genetische Analyse „Standard“ und kann z. T. invasive Maßnahmen wie die Muskelbiopsie ersetzen. Für den Einsender ist die Probenübermittlung einfach – in der Regel reichen ein paar Milliliter EDTA-Blut. In vielen Fällen ist die „Trio-Analyse“ (Mutter, Vater und Kind) hilfreich. Die Autoren warnen jedoch auch davor, genetische Analysen als Ersatz für anamnestiche und klinische Erhebungen zu betrachten. Im Gegenteil halten sie fest, dass „die klinische Diagnose den klini-

schen Phänotyp validiert“. Das heißt, die Ergebnisqualität der genetischen Analyse hängt wesentlich von der Qualität der anamnestiche und der klinischen Angaben ab. Je gezielter die Fragestellung ist, um spezifischer kann diese beantwortet werden. Außer für die Diagnosestellung können genetische Befunde auch entscheidend sein für Therapieentscheidungen und letztlich die (genetische) Beratung der Familie. Wiederholt betonen die Autoren die Bedeutung der „Teamarbeit“ von niedergelassenen Ärzten, spezialisierten Krankenhausärzten, Laborärzten und Humangenetikern. Ein abschließendes Flowchart stellt anschaulich dar, wann welche diagnostischen Schritte sinnvoll sind.

A. van Egmond-Fröhlich aus Wien und K. Schmitt aus Linz beschreiben in ihrem Beitrag „Öffentliche Lenkung und Preisbegrenzung für Orphan-Drugs“ das Dilemma hochpreisiger Medikamente zur Behandlung seltener Erkrankungen. Gemäß einer EU-Verordnung haben Patienten mit seltenen Erkrankungen den gleichen Anspruch auf (medikamentöse) Behandlung wie „andere“ Patienten. Das heißt, ein Medikament mit nachgewiesener Wirkung muss aus der öffentlichen Hand finanziert werden, unabhängig von dessen Preis. Zudem wird die Arzneimittelentwicklung für „orphan diseases“ (OD) durch verschiedene Begünstigungen gefördert; nach Entwicklung gilt für pädiatrische Präparate eine 12-jährige Marktexklusivität. Dies hat dazu geführt, dass pharmazeutische Konzerne insbesondere die Entwicklung von OD-Arzneimitteln forcieren, weil dort auch bei sehr geringer Patientenzahl durch hohe Einzelkosten in kurzer Zeit beträchtliche Gewinne gemacht werden und dadurch die Entwicklungskosten mehrfach kompensiert werden können. Die Kombination von verpflichtender Kostenübernahme durch das öffentliche Gesundheitswesen mit gleichzeitiger (teilweise) willkürlicher Preisgestaltung durch die Herstellerfirmen bezeichnet der Autor als „entregelten Markt“. Damit ist wohl auch gemeint, dass das öffentliche Gesundheitssystem in vielen Ländern mit dieser Situation überfordert ist und „verzweifelt“ nach Lösungen sucht. Interessanterweise erfolgt dies – im

Gegensatz zu vielen anderen Bereichen – allerdings nicht auf EU-Ebene, sondern auf nationaler oder sogar regionaler Basis. Die Autoren betrachten dies kritisch als vergebene Chance und argumentieren, dass gemeinsame Versorgungs- und Finanzierungsbemühungen unternommen werden sollten und dabei eine gewisse „Marktmacht“ ausgeübt werden könnte. Die Einnahmen der Firmen müssten nicht zwangsläufig gemindert werden, weil verminderte Preise durch höheren Absatz kompensiert werden könnten. Seitens der Autoren ist dabei allerdings auch angedacht, dass im Sinn einer Solidaritätslösung in „ärmeren“ Ländern die Produkte zu einem niedrigeren Preis angeboten werden sollten als in „reichen“. Ob diese Vorschläge der Autoren in die Denkweise der pharmazeutischen Industrie und schließlich der Verantwortlichen im öffentlichen Gesundheitssystem aufgenommen werden, bleibt mit Spannung abzuwarten.

Wir hoffen, dass die in diesem Themenheft dargestellten Inhalte das Interesse unserer geschätzten Leserschaft finden, und wünschen viel Spaß beim Lesen.

Leoben/Linz im September 2018



Prof. Dr. R. Kerbl



Prof. Dr. K. Schmitt

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. R. Kerbl

Abteilung für Kinder und Jugendliche,
Landeskrankenhaus Hochsteiermark/Leoben
Vordernbergerstr. 42, 8700 Leoben, Österreich
reinhold.kerbl@kages.at

Prof. Dr. K. Schmitt

Kepler Universitätsklinikum, Med. Campus IV
Krankenhausstr. 26–30, 4020 Linz, Österreich
k.schmitt@gmx.at

Interessenkonflikt. R. Kerbl und K. Schmitt geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Hier steht eine Anzeige.

