



© Zentrum für seltene Erkrankungen, Bonn

Der Diagnose auf der Spur: Das Team des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn

Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE)

Die Rolle der ZSE und die Zusammenarbeit mit der Pädiatrie

Tinus Häder, Leonie Heuchemer, Julia Sellin, Tim T. A. Bender, Nadine Weinstock, Rupert Conrad, Lorenz Grigull und Martin Mücke

Seltene Erkrankungen haben einen deutlichen pädiatrischen Schwerpunkt. Im folgenden Artikel möchten wir die Zusammenarbeit von Pädiatern und Zentren für seltene Erkrankungen näher erläutern und wertvolle Hinweise für den klinischen Alltag geben. Es wird zuerst ein Überblick über die allgemeine Struktur von Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) präsentiert und anschließend beispielhaft die Arbeitsweise des ZSE Bonn geschildert.

Nur etwa 12 % der bekannten seltenen Erkrankungen treten erstmalig nach dem 18. Lebensjahr auf, wohingegen etwa 70 % typischerweise in der Kindheit beginnen [1]. Wie unter anderem dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) zu entnehmen ist [2], gilt eine Erkrankung in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Dies resultiert in einer sehr heterogenen Gruppe von aktuell etwa 8.000 seltenen Erkrankungen [3]. Aufgrund dieser Heterogenität ist es dem einzelnen behandelnden Kinderarzt selbstverständlich nicht möglich, eine umfassende Expertise für das gesamte Spektrum anbieten zu können. Außerdem wird deutlich, dass aufgrund der hohen Anzahl individu-

eller Erkrankungen viele Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen sind – derzeit geschätzt 30 Millionen in der EU und vier Millionen in Deutschland [4, 5]. Seltene Erkrankungen stellen die behandelnden Ärzte vor besondere Herausforderungen. Einerseits wird die Diagnosestellung durch die geringere Bekanntheit der Erkrankungen deutlich erschwert. Andererseits gestaltet sich bei bereits gestellter Diagnose die Therapie oft schwierig, da die Studienlage in vielen Fällen durch die geringe Inzidenz und Prävalenz einer Erkrankung schlecht, und die individuelle Erfahrung der behandelnden Ärzte begrenzt ist.

Im Umgang mit diesen Schwierigkeiten können die Patienten sowie die behandelnden Ärzte erheblich vom Kontakt zu

einem Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) profitieren. Dieser Artikel soll Ihnen einen Überblick über die Arbeit an einem ZSE geben und praxisnah vermitteln, wie die Zusammenarbeit mit einem solchen Zentrum optimal gestaltet werden kann, um Ihnen und Ihren Patienten sowie deren Eltern den Weg zu Diagnose und Therapie zu erleichtern.

Was ist ein Zentrum für seltene Erkrankungen?

ZSE bündeln die fachliche Kompetenz zu seltenen Erkrankungen. Deutschlandweit gibt es aktuell 31 Zentren für seltene Erkrankungen, an die sich Betroffene oder deren Eltern, Menschen ohne Diagnose mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung sowie die Behandler wenden können (Abb. 1). Die Anforderungen an ein ZSE werden durch einen Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses definiert [7]. Die konkreten Arbeitsabläufe sind in den jeweiligen Zentren individuell verschieden, jedoch sollen an jedem Zentrum interdisziplinäre Diagnostik, Therapie und Forschung im Sinne der Zentrumsanforderungen Hand in Hand gehen. Außerdem sollen sich alle ZSE in Deutschland an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen des NAMSE orientieren, die die Struktur eines ZSE mit A-, B- und C-Zentrum vorgeben [8].

A-Zentrum

Die A-Zentren bilden als krankheitsübergreifende Referenzzentren eine allgemeine Anlaufstelle und stellen somit häufig den ersten Schritt auf dem Weg zu Diagnose und Therapie dar. Insbesondere Patienten ohne Diagnose und ihre Behandler werden hier zur Koordinierung einer zielführenden Diagnostik beraten. In den meisten ZSE gibt es ärztliche und/oder nicht ärztliche Lotsen, die als direkte Ansprechpartner für die Patienten fungieren. A-Zentren stellen die zentrale Organisationseinheit eines ZSE dar; sie kooperieren mit mehreren angegliederten B-Zentren und koordinieren die multidisziplinäre Versorgung von Menschen mit der Diagnose oder einem Verdacht einer seltenen Erkrankung. Weiterhin betreiben die A-Zentren Forschung und spielen eine wichtige Rolle in der Aus-, Fort- und Weiterbildung von medizinischem Fachpersonal.

B-Zentrum

Als B-Zentren werden die an das jeweilige A-Zentrum angegliederte Fachzentren bezeichnet, die sich mit definierten Krankheiten und/oder Krankheitsgruppen befassen und in diesem Bereich eine hohe Expertise aufweisen. Sie spielen zum einen eine wichtige Rolle bei der durch die A-Zentren koordinierte Diagnostik, zum anderen liegt ihre Aufgabe in der weiteren Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nach gestellter Diagnose. Sie bieten sowohl ambulante als auch stationäre Versorgungsmöglichkeiten an.

C-Zentrum

C-Zentren sind Kooperationszentren für bestimmte Krankheiten und/oder Krankheitsgruppen. Sie übernehmen die ambulante spezifische Versorgung von Patienten mit gesicherter Diagnose oder deutlicher Verdachtsdiagnose im Rahmen von Schwerpunktpraxen, medizinischen Versorgungszentren oder Krankenhäusern.

Vorüberlegungen zur Kontaktaufnahme Ist es sinnvoll, meinen Patienten an einem ZSE vorzustellen?

Grundsätzlich gilt: Sowohl bei einer Diagnose als auch bei einem Verdacht auf eine seltene Erkrankung ist die Vorstellung in einem ZSE sinnvoll. Dabei muss kein Verdacht auf eine konkrete seltene Erkrankung vorliegen; oft handelt es sich um einen generellen Verdacht auf eine unerkannte Erkrankung, der sich beispielsweise aus Symptomen ergibt, die sich auch nach ausführlicher Diagnostik nicht zweifelsfrei einem somatischen, psychischen oder psychosomatischen Krankheitsbild zuordnen lassen (**Kasten 1 – Ein Fall für den Schönheitschirurgen?**). Außerdem sollte insbesondere bei einer auffälligen Familienanamnese (z. B. weitere Betroffene mit ähnlicher Symptomatik ohne passende Diagnose) ein ZSE hinzugezogen werden. Bei bereits gestellter Diagnose kann über ein ZSE der Kontakt zu einem spezialisierten B- oder C-Zentrum und zu Patientenorganisationen oder Selbsthilfegruppen hergestellt werden [9].

Merke: Bei begründetem Verdacht auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung ist die Vorstellung in einem A-Zentrum eines ZSE sinnvoll. Bei bereits gestellter Diagnose einer seltenen Erkrankung kann ebenfalls das A-Zentrum eines ZSE hinzugezogen werden. So kann im Weiteren leicht der Kontakt zu den Experten der B- und C-Zentren sowie zu Patientenorganisationen hergestellt werden.



Abb. 1: Übersicht über die ZSE in Deutschland

Kasten 1: Ein Fall für den Schönheitschirurgen?

Die 14-jährige Linda stellt sich neuerdings häufiger in der pädiatrischen Sprechstunde vor, weil sie mit ihrem Aussehen unzufrieden ist. Sie möchte ihre Mutter überreden, dass sie sich einer Schönheits-OP unterziehen darf, weil ihre Oberlider so hässlich herunterhängen und sie daher auch „schlechter gucken“ kann. Erst auf den zweiten Blick fällt auf, dass Linda eine Ptosis entwickelt hat. Als Sie genauer nachfragen, offenbaren sich weitere Symptome: Linda berichtet von zunehmender Obstipationsneigung („Ist das denn wichtig?“) und die Mutter ergänzt, dass Linda im letzten halben Jahr zweimal gestürzt sei, weil sie „irgendwie ihr Gleichgewicht verloren hat.“ Nach einer bisher normalen Entwicklung stellt sich nun eine besorgniserregende Kombination an Symptomen dar, die nicht „unter einen Hut“ zu bringen sind. Sowohl die Sonografie des Abdomens als auch die Vorstellung bei einem Neurologen bringen keine wegweisenden Erkenntnisse. „Unklare Ophthalmoplegie“, schreibt der Kollege. „Stationäre Abklärung empfohlen.“ Da die Schwester von Lindas Mutter, mit der die Familie seit Längerem keinen Kontakt hat, als Kind ähnliche Symptome zeigte, soll die Suche nach einer Diagnose intensiviert werden. Sie informieren sich, wie und wo man Linda beraten kann, und stoßen auf ein Zentrum für seltene Erkrankungen.

Sie entschließen sich, Linda am ZSE Bonn vorzustellen, da dort Neuropädiater, Kinderärzte, und Humangenetiker in einer interdisziplinären Fallkonferenz über das weitere Prozedere beraten können. Nach einem Telefonat mit der dortigen Lotsin empfehlen Sie Lindas Eltern die gemeinsame Kontaktaufnahme, für die Sie eine Epikrise erstellt haben. Außerdem unterstützen Sie die Familie beim Ausfüllen der Unterlagen und reichen die Ihnen

vorliegenden Befunde ein. Sie erklären Lindas Eltern außerdem, dass das ZSEB eine vorrangig beratende Funktion hat, und gegebenenfalls an Experten weiterverweisen kann.

Nach einer ersten Bearbeitung des Falles laden die Ärzte des ZSEB Linda und ihre Eltern zu einem Ambulanztermin ein, bei dem noch einmal eine ausführliche Anamnese erhoben wird und eine eingehende körperliche Untersuchung erfolgt. Anschließend wird der Fall in der interdisziplinären Fallkonferenz diskutiert, wobei die Vorstellung in einer neuropädiatrischen Spezialambulanz mit dem Verdacht auf eine Mitochondriopathie empfohlen wird. Der Kinderkardiologe rät dringend auch zu einem EKG. Er erinnert sich an eine Patientin mit ähnlicher Symptomatik, bei der erhebliche Herzrhythmusstörungen aufgefallen waren. Diese Empfehlung erhält Lindas Familie per Videokonsultation und – ebenso wie der behandelnde Kinderarzt – per Post.

Die Verdachtsdiagnose bestätigt sich schließlich durch weitere Diagnostik in der neuropädiatrischen Spezialambulanz im Rahmen einer genetischen Testung, die das Vorliegen eines Kearns-Sayre-Syndroms ergibt. Im Follow-up-Gespräche nach sechs Monaten erfährt das Team am ZSEB den aktuellen Stand und kann sich auf Wunsch in den weiteren Prozess einbringen. Sofern Kontaktdaten der behandelnden Kinderärzte vorliegen, wird der persönliche kollegiale Dialog hergestellt.

Wegen der Seltenheit des Kearns-Sayre-Syndroms wird der Kontakt zu einer Selbsthilfegruppe empfohlen und hergestellt. Dort erhalten Lindas Eltern wichtige Informationen zur Erkrankung ihres Kindes und können sich mit anderen betroffenen Familien austauschen.

Wie nehme ich Kontakt zu einem ZSE auf?

Jedes ZSE hat ein eigenes Prozedere zur Kontaktaufnahme. Um sich einen Überblick zu verschaffen, empfiehlt es sich, vorher Informationen über die Homepage der entsprechenden Zentren einzuholen. Hierbei ist es sinnvoll, auch die individuellen Schwerpunkte der verschiedenen Zentren zu beachten. Häufig ist es den Patienten möglich, über Telefonsprechstunden oder Kontaktformulare auf der Homepage selbst mit den Zentren in Kontakt zu treten. Weiterhin können Sie als behandelnder Kinderarzt natürlich auch ein Zentrum Ihrer Wahl kontaktieren, um Ihre Patienten vorzustellen. Auch hier empfiehlt sich die Kontaktaufnahme über den Internetauftritt der individuellen Zentren oder – sofern vorhanden – direkt über die am ZSE tätigen ärztlichen Kollegen. Die Webseite www.se-atlas.de gibt eine gute Übersicht über die Zentren in Deutschland. Aufgrund eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses sind die ZSE dazu verpflichtet, sich dort mit ihrer spezifischen Expertise zu registrieren [9, 10].

Welche Informationen und Unterlagen sind bei einer Anmeldung an einem ZSE sinnvoll?

Die Patienten sind in besonderer Weise auf die Mithilfe der Kinder- und Hausärzte angewiesen, um sich an einem ZSE vorstellen zu können. Meist gibt es bereits umfangreiche Vorbefunde. Entsprechend ist es für die Mitarbeiter der ZSE wichtig, die bereits erhobenen Vorbefunde möglichst vollständig in ihre

Analyse einbeziehen zu können. Hierzu ist eine Epikrise des behandelnden Kinderarztes hilfreich, mit der sich die Kollegen im ZSE einen Überblick über den „unklaren Fall“ verschaffen können. Diese sollte neben einer strukturierten Krankengeschichte auch eine Begründung enthalten, warum Sie die Vorstellung in einem ZSE befürworten. Bei letztendlicher Aufnahme in den Prozess des ZSE wird außerdem oft eine Überweisung benötigt. Darüber hinaus ist es hilfreich, den jungen Patienten sowie ihren Eltern den weiteren Ablauf der Zusammenarbeit mit einem ZSE im Vorhinein zu erklären.

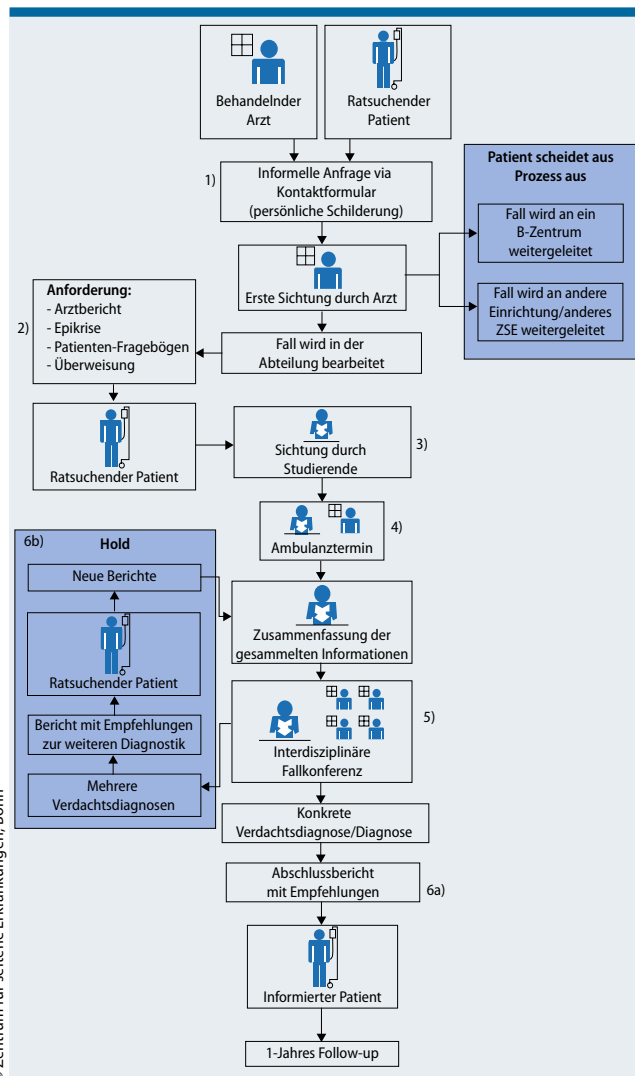
Das Prozedere im ZSE Bonn

Der Ablauf soll im Folgenden konkret am Beispiel des ZSE Bonn (ZSEB) beschrieben werden. Die geschilderten Schritte werden in **Abb. 2** dargestellt. Ein Patient durchläuft mit seiner Patientenakte im ZSEB die folgenden Stationen:

1. Initial erfolgt eine Anfrage des Patienten oder des behandelnden Arztes an das ZSEB, die zunächst durch einen Arzt begutachtet wird. Dieser entscheidet, ob der Fall weiter im A-Zentrum bearbeitet oder der Patient unmittelbar an ein B-Zentrum oder eine andere Versorgungsstruktur verwiesen wird.
2. Bei begründetem Verdacht auf eine seltene Erkrankung wird der Patient eingeladen, einen Anamnesebogen auszufüllen, der neben Angaben zu körperlichen Symptomen und Medikamenten, einer Familien- und Reiseanamnese und dem

konkreten Anliegen des Patienten auch das psychische Befinden erfragt. Weiterhin werden alle verfügbaren Arztberichte, eine Epikrise des Kinderarztes und eine entsprechende Überweisung erbeten.

3. Wenn sich bei der folgenden sorgfältigen Durchsicht dieser Unterlagen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung erhärtet, wird die Akte zur weitergehenden Aufarbeitung freigegeben. Anschließend beginnt der Bearbeitungsprozess, bei dem die 14 studentischen Hilfskräfte höherer klinischer Semester des ZSEB eine umfassende Kasuistik erstellen, die neben einer ausführlichen Anamnese die gesamten vorliegenden Befunde ordnet und zusammenfasst.
4. Bei einem Ambulanztermin kommt es zum ersten persönlichen Kontakt des Patienten mit seiner Familie und einem Facharzt des ZSE in Begleitung eines Studenten. Hierbei erhält die Familie die Möglichkeit, ausführlich über die Krankengeschichte und den bisherigen Verlauf zu berichten. Danach werden gezielt Fragen gestellt, die auf erste Verdachtsdiagnosen auf Basis der erstellten Kasuistik abzielen und offene Fragen klären sollen. Anschließend folgt eine symptombezogene körperliche Untersuchung. Phänotypische Besonderheiten werden im Zuge der Untersuchung für die anschließende interdisziplinäre Fallkonferenz mit Fotos dokumentiert.
5. In der regelmäßig stattfindenden Fallkonferenz wird der Fall vor einem interdisziplinären Team aus verschiedenen Fachdisziplinen präsentiert und mit den auftretenden Beschwerden, dem Verlauf und den ärztlichen Befunden aus bereits durchgeführten Untersuchungen sowie den Ergebnissen des Ambulanztermins diskutiert.
6. Die interdisziplinäre Fallkonferenz kann zu zwei Ergebnissen führen:
 - a. Stellt das multidisziplinäre Team eine Diagnose oder eine naheliegende Verdachtsdiagnose, erhält der Patient das Ergebnis der Fallkonferenz mit Erläuterungen sowie einer Empfehlung zum weiteren Vorgehen sowohl persönlich als auch schriftlich im Abschlussbrief. Typischerweise werden ein passendes, spezialisiertes B-Zentrum oder eine andere Versorgungsstruktur empfohlen, an der die weitere Behandlung und gegebenenfalls Spezialdiagnostik erfolgen kann. Seit 2020 kontaktiert das ZSEB zudem jeweils drei, sechs und zwölf Monaten nach Fertigstellung und Versand des Abschlussbriefes die Patienten erneut, um sich nach deren Befinden und dem Erfolg der empfohlenen Maßnahmen zu erkundigen.
 - b. Fehlen für die Diagnose noch obligate Untersuchungen oder ergeben sich mehrere mögliche Verdachtsdiagnosen, erhält der Patient statt des Abschlussbriefes einen Zwischenbericht. Hier werden mögliche Verdachtsdiagnosen genannt und Empfehlungen zum weiteren diagnostischen Vorgehen gegeben. Sobald die neuen Befunde vorliegen, können diese zur Reevaluation im ZSEB eingereicht werden. Die neuen Informationen werden anschließend zusammengefasst und in einer zweiten interdisziplinären Fallkonferenz diskutiert. Im Anschluss erhalten die Patienten einen Abschlussbrief, in dem die Ergebnisse der Fallkonferenz erläutert werden.



© Zentrum für seltene Erkrankungen, Bonn

Abb. 2: Prozedere am ZSE Bonn

Nach einer Rückmeldung: Wie geht es weiter?

ZSE dienen in erster Linie als Steuerungseinheit, um die komplexe Diagnostik von seltenen Erkrankungen zu koordinieren. Diese Steuerungsfunktion ist mit dem Verfassen des Abschlussbriefes beendet. Die weitere Behandlung und Diagnostik ist durch andere Versorgungsstrukturen geregelt. Nach der Aufarbeitung der Patientenakte mit anschließender Besprechung in der interdisziplinären Fallkonferenz endet daher die Behandlung des Patienten durch ein A-Zentrum. Gegebenenfalls erfolgt die weitere Behandlung an einem B-Zentrum oder an anderen spezialisierten Behandlungszentren, die vom A-Zentrum empfohlen wurden; dies liegt jedoch außerhalb des Verantwortungsbereichs des A-Zentrums und wird vom Kinder- oder Hausarzt koordiniert.

Merke: Die A-Zentren erfüllen eine wichtige Lotsenfunktion auf dem Weg zur Diagnose einer seltenen Erkrankung. Sie sollen vorrangig bei der Kontaktaufnahme der Patienten zu pas-



© Zentrum für seltene Erkrankungen, Bonn

Abb. 3: Beispiel einer umfassenden Patientenakte

senden weiteren Versorgungsstrukturen unterstützen. Nach der Anbindung an ein B-Zentrum/anderweitiges Behandlungszentrum endet die Beratung durch die A-Zentren.

Mit der Diagnose einer seltenen Erkrankung ist eine Etappe erreicht, aber natürlich ergeben sich daraus für die Patienten und ihre Familien meist viele Fragen und Unsicherheiten – zumal häufig nur wenige Informationen öffentlich zugänglich und verständlich sind. Angebote in „leichter Sprache“ gibt es praktisch nie. Vor diesem Hintergrund haben sich viele Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen gegründet. Diese bieten – zumeist ehrenamtlich – Sorgentelefone und Ansprechpartner für Betroffene an und schließen mit ihrer Beratungsleistung Lücken im System. Oft werden Betroffene im Verlauf selbst Experten für ihre Erkrankung und fördern so ihr Selbstmanagement [11]. Gleichzeitig können Selbsthilfegruppen die Öffentlichkeit für das Thema seltene Erkrankungen sensibilisieren, und so Forschung, Erkennung und Therapie bestimmter Erkrankungen gefördert werden.

So ergibt sich mit der Diagnose einer seltenen Erkrankung nicht nur eine Anbindung an ein Versorgungszentrum, son-

dern oft auch ein Kontakt an eine bestehende oder sogar die Neugründung einer Selbsthilfegruppe. Am ZSE Bonn und bei den am Projekt ZSE-Duo beteiligten Zentren werden Patienten und ihre Familien außerdem mit einer psychosomatischen Beratung beim Umgang mit Unsicherheiten und Belastungen unterstützt.

Merke: Eine weitere wichtige Aufgabe der ZSE ist die Vermittlung an Selbsthilfegruppen, die nach der Diagnosestellung einen wichtigen Beitrag zur Unterstützung von Menschen mit seltenen Erkrankungen leisten können. Hier sei auch auf die Webseite der Allianz chronischer seltener Erkrankungen (Achse) e. V. unter www.achse-online.de/de/ verwiesen, die als Dachorganisation Kontaktadressen der meisten Selbsthilfeangebote für seltene Erkrankungen zur Verfügung stellt.

Worauf können sich meine Patienten bei einer Bearbeitungszusage einstellen?

Für Sie als behandelnden Kinderarzt ist es wichtig, den Patienten und ihren Familien zu erläutern, dass die Abläufe bei einer Bearbeitungszusage durch ein ZSE deutlich von den ihnen bekannten abweichen können. Gerade bei diesen Zentren kann die Aufarbeitung der Patientengeschichte viel Zeit in Anspruch nehmen und so eine längere Bearbeitungsdauer entstehen. Dies erklärt sich durch die oft langjährige und kurvenreiche Krankengeschichte. Patienten, die sich an ein ZSE wenden, blicken meist auf eine regelrechte Ärzte-Odyssee zurück. In der Regel werden viele Unterlagen eingereicht, die mitunter sogar das Fassungsvermögen eines herkömmlichen Aktenordners überschreiten (**Abb. 3**). Diese lange Bearbeitungsdauer stellt für Menschen ohne Diagnose und deren Ärzte eine große Herausforderung dar. Der Aufwand wird oft unterschätzt, und das Verstreichen einiger Wochen nach dem Einreichen der Unterlagen ohne eine Antwort führt schnell zu Frustration. Es empfiehlt sich also, die Familien darauf vorzubereiten, dass es eventuell eine Weile dauern kann, bis eine Antwort von einem ZSE erfolgt.

Die Aufarbeitung der Akten ist eine Schreibtischarbeit, und zu einem persönlichen Kontakt mit dem Patienten kommt es nur im Rahmen eines Ambulanztermins. Dies unterscheidet die Arbeit der ZSE grundsätzlich von anderen Ambulanzen, bei denen sich durch langjährige intensive Betreuung der Patienten ein regelmäßiger persönlicher Kontakt zwischen Kinderärzten und Patienten ergibt. Dennoch ist die gründliche Aufarbeitung der komplexen Fälle vor dem persönlichen Kontakt sinnvoll, um den Mitarbeitern des ZSE einen fundierten Überblick über die bereits erfolgte Diagnostik zu gewähren, Doppelungen in der Diagnostik zu vermeiden und den Gesprächstermin gezielt zur Klärung wegweisender Fragestellungen nutzen zu können.

Häufig fordern Patienten, aber auch Ärzte, Empfehlungen zu Medikamentendosierungen und anstehenden Routineuntersuchungen durch die Zentren. Jedoch sind die ZSE in Deutschland derzeit ausschließlich ambulante Einrichtungen mit dem Schwerpunkt auf Diagnostik und Lenkung der Patienten. Die Zentren übernehmen in der aktuellen Versorgungsstruktur eine beratende Funktion im Hinblick auf eine mögliche selte-

Fazit für die Praxis

- Bevor Sie Ihre Patienten in einem Zentrum für seltene Erkrankungen vorstellen, machen Sie sich mit den Abläufen und fachlichen Schwerpunkten der verschiedenen Zentren vertraut, da diese von Zentrum zu Zentrum variieren können. Der kurze telefonische Kontakt mit den ärztlichen Kollegen des ZSE ist willkommen und spart Ihnen Zeit und eine langwierige Suche.
- Die Abläufe in einem ZSE unterscheiden sich meist deutlich von den herkömmlichen Abläufen in Ambulanzen und Kliniken. Es ist daher sinnvoll, die Familien entsprechend vorzubereiten.
- Um eine adäquate Diagnostik und Therapie für die Patienten zu gewährleisten, ist eine enge Kooperation zwischen dem ZSE und den behandelnden Pädiatern willkommen.
- Patienten ohne Diagnose sind eine Herausforderung, die wir besser gemeinsam – Pädiater in der Niederlassung und Ärzte am ZSE – schultern können.

ne Erkrankung. Natürlich bleibt die definitive ärztliche Behandlung in der Zuständigkeit der niedergelassenen beziehungsweise stationär tätigen Ärzte.

Merke: Die Bearbeitungsdauer und die Abläufe bei einer Bearbeitungszusage durch ein ZSE unterscheiden sich gegebenenfalls von üblichen Herangehensweisen. Behandelnde Kinderärzte sollten ihre Patienten und die Familien darauf vorbereiten.

Literatur

1. Nguengang Wakap S et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 2020;28:165-73
2. www.namse.de/
3. www.namse.de/zum-aktionsbuendnis/ueber-seltene-erkrankungen
4. www.eurordis.org/about-rare-diseases
5. www.namse.de/zum-aktionsbuendnis/ueber-seltene-erkrankungen
6. Hoffmann GF et al. Seltene Erkrankungen in der Pädiatrie – von der Diagnostik und Behandlung einzelner Erkrankungen zum Aufbau von Netzwerkstrukturen. *Monatsschr Kinderheilkd* 2020
doi: 10.1007/s00112-020-00978-w
7. www.g-ba.de/richtlinien/117/
8. www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf
9. Stieber C et al. Kurze Wege zur Diagnose: Eine Handlungsempfehlung für Patienten ohne Diagnose. *Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz* 2017;60:517-22
10. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Erstfassung der Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen); 2019
11. Mücke M, Conrad R (Hrsg.). *Seltene Erkrankungen*. Urban & Fischer Verlag/Elsevier; München. 1. Auflage; 2020



PD Dr. med. Martin Mücke
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum Bonn
Venusberg Campus 1
53127 Bonn
E-Mail: martin.muecke@ukbonn.de

Tinus Häder

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Leonie Heuchemer

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Dr. rer. nat. Julia Sellin

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Tim T. A. Bender

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Nadine Weinstock

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Prof. Dr. med. Lorenz Grigull, MBA, MME

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn

Prof. Dr. med. Dipl.-Psych. Rupert Conrad

Klinik und Poliklinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie
Universitätsklinikum Bonn

Interessenkonflikt

Die Autoren erklären, dass bei Erstellung des Beitrags kein Interessenkonflikt bestand.

Der Verlag erklärt, dass die inhaltliche Qualität des Beitrags von zwei unabhängigen Gutachtern geprüft wurde. Werbung in dieser Zeitschriftenausgabe hat keinen Bezug zur CME-Fortbildung.

Der Verlag garantiert, dass die CME-Fortbildung sowie die CME-Fragen frei sind von werblichen Aussagen und keinerlei Produktempfehlungen enthalten. Dies gilt insbesondere für Präparate, die zur Therapie des dargestellten Krankheitsbildes geeignet sind.

SpringerMedizin.de



Ausgabe verpasst? – Jetzt als ePaper lesen!

Lesen Sie *Pädiatrie* jetzt auch digital auf Ihrem Tablet oder Smartphone – jederzeit und überall. SpringerMedizin.de hält für Sie alle Ausgaben der letzten drei Jahre als ePaper bereit, auf die Sie kostenfrei zugreifen können.

Highlights der letzten Ausgabe:

- CME: Die wichtigsten Fragen aus der kinder- und jugendgynäkologischen Praxis
- Sudden unexpected death in epilepsy (SUDEP) im Kindesalter – eine unterschätzte Gefahr?
- Das Frühgeborene in der Kinderarztpraxis
- Stimmen aus unserem wissenschaftlichen Fachbeirat: „Impfen Sie Ihre pädiatrischen Patienten gegen COVID-19?“
- Die Sichelzellanämie: Nun Teil des Neugeborenen Screenings
- COVID-19-Impfung: Was müssen Ärzte rechtlich beachten?



www.springermedizin.de/paediatric-zeitschrift

Die Rolle der ZSE und die Zusammenarbeit mit der Pädiatrie

FIN gültig bis 23.09.2021:

PH2101x5

Teilnehmen und Punkte sammeln können Sie

- als e.Med-Abonnent von SpringerMedizin.de
- als registrierter Abonnent dieser Fachzeitschrift
- zeitlich begrenzt unter Verwendung der abgedruckten FIN.



Dieser CME-Kurs ist auf SpringerMedizin.de/CME zwölf Monate verfügbar. Sie finden ihn, wenn Sie die FIN oder den Titel in das Suchfeld eingeben. Alternativ können Sie auch mit der Option „Kurse nach Zeitschriften“ zum Ziel navigieren oder den QR-Code links scannen.

? Ab welcher Prävalenz gilt eine Erkrankung in der EU als selten?

- 5 von 10.000 Menschen
- 20 von 10.000 Menschen
- 5 von 5.000 Menschen
- 10 von 5.000 Menschen
- 10 % der Gesamtbevölkerung

? Welcher Anteil seltener Erkrankungen manifestiert sich regelhaft vor dem 18. Lebensjahr?

- 30 %
- 70 %
- < 5 %
- 90 %
- 55 %

? Was ist Aufgabe eines A-Zentrums?

- Erfassung von Erkrankten für das Gesundheitsamt
- Therapie von seltenen Erkrankungen
- Vermittlung der Patienten an angegliederte spezialisierte Zentren
- Bildung von Selbsthilfegruppen
- Langfristige fachärztliche Betreuung

? Wie ist ein B-Zentrum definiert?

- Spezialisierte Versorgungsstruktur für Patienten mit definierten seltenen Erkrankungen
- Versorgungsnetzwerk niedergelassener Pädiater
- Zentrum für epidemiologische Studien
- Verband von Selbsthilfegruppen
- Zentrum für seltene Erkrankungen mit hämatologischem Schwerpunkt

? Was ist ein C-Zentrum?

- Zentrum für die psychosomatische Anbindung
- Zentrum zur Datenaufarbeitung
- Zentrum zur Erleichterung des Überganges in die Erwachsenenmedizin
- Chirurgische Versorgungseinheit
- Ambulante Versorgungsstruktur zur dauerhaften Anbindung von Patienten mit seltenen Erkrankungen

? Welche Institution regelt die Anforderungen für ein ZSE?

- Gesundheitsämter
- Gemeinsamer Bundesausschuss
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Bundesministerium für Gesundheit
- Kassenärztliche Vereinigung

? Was wird für eine Anbindung an ein ZSE benötigt?

- Gesicherte Diagnose
- Umfassende Spezialdiagnostik
- Genetische Diagnose
- Der begründete Verdacht auf eine seltene Erkrankung oder die Diagnose einer seltenen Erkrankung
- Über zehn fachärztliche Befunde aus den letzten zwei Jahren

? Bei welchem Patienten ist es NICHT sinnvoll, eine Anbindung an ein ZSE anzuregen?

- 6-jähriger Patient mit gesicherter Diagnose eines Ehlers-Danlos-Syndroms

- 17-jährige Patientin mit gehäuften Tumorleiden in der Familienanamnese ohne bekannte Ursache
- 14-jährige Patientin mit rezidivierenden Durchfällen und Erschöpfungssymptomatik, seit fünf Jahren ergebnislose Diagnostik
- 5 Jahre alter Junge mit abdominellen Schmerzen ein- bis zweimal im Jahr
- 12-jährige Patientin mit progredienter Muskelschwäche ungeklärter Genese, bisher keine ausführliche Diagnostik

? Was ist neben der Patientenbetreuung KEINE Aufgabe eines ZSE?

- Versorgungsforschung
- Öffentlichkeitsarbeit/Sensibilisierung für seltene Erkrankungen
- Kooperation mit Selbsthilfegruppen
- Studentische Lehre an Universitäten
- Impfsprechstunde

? Was sind KEINE typischen Herausforderungen im Umgang mit Kindern ohne Diagnose und Patienten mit seltenen Erkrankungen?

- Häufig komplexe medizinische Vorgeschichte
- Längere Bearbeitungsdauer
- Übergang in die Erwachsenenmedizin wird durch fehlende Expertise zur vorliegenden Erkrankung erschwert
- Oft geringe Erfahrung des behandelnden Arztes mit der Erkrankung
- Überzogene Forderungen der Selbsthilfeorganisationen

Dieser CME-Kurs wurde von der Bayerischen Landesärztekammer mit zwei Punkten in der Kategorie I (tutoriellement unterstützte Online-Maßnahme) zur zertifizierten Fortbildung freigegeben und ist damit auch für andere Ärztekammern anerkennungsfähig.

Für eine erfolgreiche Teilnahme müssen 70% der Fragen richtig beantwortet werden. Pro Frage ist jeweils nur eine Antwortmöglichkeit zutreffend. Bitte beachten Sie, dass Fragen wie auch Antwortoptionen online abweichend vom Heft in zufälliger Reihenfolge ausgespielt werden.

Bei inhaltlichen Fragen erhalten Sie beim Kurs auf SpringerMedizin.de/CME tutorielle Unterstützung. Bei technischen Problemen erreichen Sie unseren Kundenservice kostenfrei unter der Nummer 0800 7780777 oder per Mail unter kundenservice@springermedizin.de.

Hier steht eine Anzeige.

