



## SELTENE CHRONISCHE ERKRANKUNGEN DES SKELETTS

Sowohl bei der Exostosenkrankheit als auch beim Langer-Giedion-Syndrom handelt es sich um genetisch bedingte Skelett-Erkrankungen mit chronischem Verlauf und multikomplexen Erkrankungsmerkmalen. Die Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen chronischen Skelett-Erkrankungen e. V. (BSHV) versorgt Patienten mit Informationen und menschlichem Beistand. Darüber hinaus unterstützt sie Spezialzentren und wissenschaftliche Projekte. Daniela Dippold, Gründerin und Bundesvorsitzende der BSHV, stellt den Verein vor.

**D**a wir alle selbst von einer seltenen chronischen Skeletterkrankung betroffen sind oder ein erkranktes Kind haben, können wir die schwierigen Situationen, in denen sich die Betroffenen oder Angehörigen im Alltag befinden, sehr gut verstehen und deren Ängste und Nöte nachvollziehen.

**Daniela Dippold hat die BSHV im September 2013 ins Leben gerufen.**

Die meisten Skeletterkrankungen werden durch Stigmata, äußeres Erscheinungsbild, Art des Fehlwachstums, Röntgen und MRT diagnostiziert. Der Nachweis der Erkrankung erfordert Spezialisten und eine umfangreiche Diagnostik. Weitere Aufschlüsse können zusätzlich durch humangenetische Untersuchungen erzielt werden.



### Multidisziplinäre Zentren gefordert

Chronische Erkrankungen am Skelett sind als komplexe Systemerkrankungen eine diagnostische und

therapeutische Herausforderung, die mehrere Fachgebiete umfasst. Ihre Seltenheit erfordert hochqualifizierte, multidisziplinäre Zentren, die speziell auf diese Krankheitsbilder ausgerichtet sind. Der medizinische Fortschritt ermöglicht es, auch seltene Erkrankungen frühzeitig zu erkennen, qualitativ hochwertig zu diagnostizieren und durch eine fachübergreifende Behandlung einen höheren Behandlungsstandard zu generieren. Neue diagnostische und operative Lösungsansätze sollen die Behandlung optimieren und die Prognose entscheidend verbessern. Langfristig soll ein Medizinstandard erreicht werden, der kontinuierlich aktualisiert wird und der nicht nur individuelle, sondern auch sozioökonomische Aspekte beinhaltet.



**Chancen durch Früherkennung und kompetente Therapie**

Seltene chronische Erkrankungen sind definiert durch ein Vorkommen von weniger als fünf Fällen pro 10.000 Einwohner. Die Früherkennung einer solchen Erkrankung und deren kompetente Therapie stellen eine große Herausforderung dar, der man sich im Interesse unserer Kinder auch weiterhin stellen muss. Nur so können schwere Verlaufsformen und orthopädisch gravierende Fehlbildungen sinnvoll therapiert und bei einigen Erkrankungen sogar vollständig vermieden werden.

**Weitreichende Vernetzung**

Bei der Mehrzahl der seltenen Skeletterkrankungen kommen Beschwerden anderer Organsysteme hinzu, sodass eine multidisziplinäre Zusammenarbeit Voraussetzung für eine optimale Diagnostik und Behandlung ist. Aus diesem Grund arbeitet unser Verein eng mit der Berufsgenossenschaftlichen Unfallklinik Murnau (BGU) und in München mit dem Zentrum für Humangenetik Laboratoriumsmedizin, dem Endokrinologikum, dem Klinikum Dritter Orden, der Dermatologischen Universität, dem Care for Care Zentrum, dem

Herzzentrum, dem Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. (BKMF) sowie dem Kindernetzwerk e. V. in Aschaffenburg zusammen. Dank dieser weitreichenden Vernetzung sind wir in München in der Lage, einiges für Patienten mit seltenen chronischen Skeletterkrankungen zu leisten. Lediglich ein Zentrum für diese komplexen Krankheitsbilder ist in Deutschland jedoch eindeutig zu wenig, weshalb wir uns über mehr Engagement für die Betroffenen sehr freuen würden.

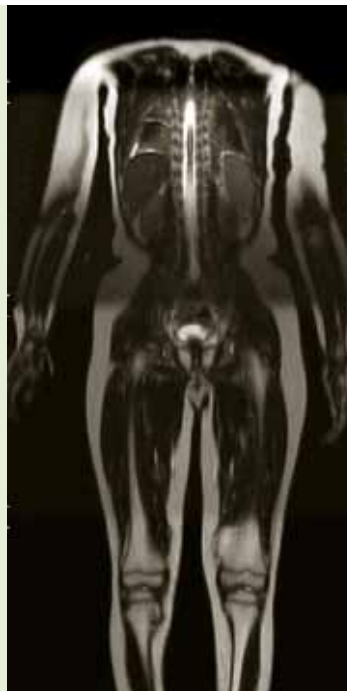
*Daniela Dippold (BSHV)*

**Unsere Wünsche an Politik, Ärzte und Wissenschaft**

- Sicherstellung einer hochqualifizierten Diagnostik
- Erstellung multidisziplinärer Behandlungskonzepte
- Koordinierte, hochqualifizierte Behandlung durch ausgewiesene Spezialisten
- Komplexe Erfassung von Krankheits- und Behandlungsdaten zur Erforschung der Erkrankung
- Erfassung vorausgegangener Behandlungskonzepte
- Evaluierung der Effizienz der Behandlungskonzepte
- Systematische Qualitätskontrollen

**Kontakt**

Daniela Dippold  
 Bundesvorsitzende  
 Telefon: 0 81 35 / 93 96 32  
 E-Mail: dippold.daniela@gmx.de  
 www.bshv-seltene-skelett-erkrankungen.com (Dezember 2013)



**MRT von kartilaginären Exostosen.**