



CARE-FOR-RARE: NEUE HOFFNUNG FÜR KINDER MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Kinder mit seltenen Erkrankungen benötigen neue spezialisierte Versorgungsstrukturen. Oft dauert es sehr lange, bis sie eine korrekte Diagnose erhalten, viele seltene Erkrankungen sind immer noch unheilbar. Im Dr. von Haunerschen Kinderspital der LMU München ist das Care-for-Rare Center Koordinationsstelle eines weltweiten Netzwerkes für Kinder mit seltenen Erkrankungen. Professor Dr. Christoph Klein, Mitbegründer der Care-for-Rare Foundation und Direktor der Dr. von Haunerschen Kinderklinik, stellt das Projekt vor.

Professor Dr. Christoph Klein, pädiatrischer Immunologe, Hämatologe und Onkologe, ist seit 2011 Ärztlicher Direktor der Kinderklinik und Kinderpoliklinik am Dr. von Haunerschen Kinderspital des Klinikums der Universität München.

Von seltenen Erkrankungen spricht man in Europa immer dann, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Die medizinische Literatur kennt über 7.000 seltene Erkrankungen, die meist auf dem Boden genetischer Webfehler entstehen und sich oft bereits im Kindes- und Jugendalter manifestieren.

Die fulminante Versorgungslücke von Patienten mit seltenen Erkrankungen wird seit einigen Jahren von diversen Vertretern aus der Politik und den verschiedenen Akteuren des Gesundheitssystems erkannt und thematisiert. Im Dr. von Haunerschen Kinderspital wurde deshalb 2012 das Care-for-Rare Cen-



ter für Kinder mit chronischen und seltenen Erkrankungen etabliert, das sich fast vollständig aus Spendenmitteln finanziert.

Als ultimative Anlaufstelle für schwerstkranken Kinder sieht sich das Care-for-Rare Center in der Pflicht, Kinder mit seltenen Erkrankungen nicht sich selbst zu überlassen. Für die betroffenen Kinder und Familien ist der niedergelassene Kinderarzt in der Regel der erste Ansprechpartner. Er übernimmt eine wichtige Rolle in der täglichen Betreuung. Darüber hinaus sind jedoch Spezialkenntnisse aus den Bereichen der Genetik, der verschiedenen pädiatrischen Subdisziplinen und der psychosozialen Kompetenzbereiche nötig, um betroffene Kinder umfassend zu betreuen. Sie und ihre Familien werden daher in enger Abstimmung mit den zuweisenden Kolleginnen



und Kollegen unter Anwendung neuester Technologien in Praxis und Klinik versorgt. Nach dem Modell des sehr erfolgreichen „Undiagnosed Disease Programs“ aus den Vereinigten Staaten wollen Ärzte auch in Deutschland und Europa dazu beitragen, dass Kinder mit seltenen Erkrankungen nicht länger die „Waisen der Medizin“ bleiben.

Dies ist nur auf dem Boden starker gesellschaftlicher Allianzen möglich, denn weder die Erlöse der Sozialversicherungsträger noch die vom Freistaat und diversen Förderorganisationen bereitgestellten Forschungsmittel reichen aus, um diesem Auftrag gerecht zu werden.

Umfassende genomische Diagnostik

Eines der vielversprechendsten Hilfsmittel bei der Diagnose von seltenen Erkrankungen ist das „Next Generation Sequencing“. Im Care-for-Rare Center erhalten Kinder mit unklaren, chronischen und seltenen Erkrankungen, deren Diagnose nicht über konventionelle Methoden gesichert werden kann, Zugang zu einer umfassenden genomischen Diagnostik. Entsprechende Protokolle wurden von der zuständigen Ethikkommission genehmigt und stehen im Rahmen klinischer Studienprotokolle zur Verfügung, da diese Methoden nicht Teil der Regelversorgung sind.

Alle Protagonisten – Betroffene, Ärzte, Pflegenden, Mitglieder der psychosozialen Teams und Wissenschaftler – hoffen, dass die Akteure der Selbstverwaltung und des Gesundheitswesens die Vorgaben des bereits 2010 etablierten Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen aufgreifen und dass die Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen in Zukunft auch in Deutschland verbessert wird. Mit dem Care-for-Rare Center konnte am Dr. von Haunerschen Kinderspital ein Schritt in die richtige Richtung unternommen werden.

In der Vergangenheit haben Ärzte und Wissenschaftler am Care-for-Rare Center – auch durch die Unterstützung der Care-for-Rare Foundation – bereits eine große Anzahl neuer humaner Gendefekte identifiziert. Dies hat nicht selten zu neuen Therapieansätzen und damit zum einen oder anderen Hoffnungsschimmer für die kleinen Patienten und deren Eltern geführt.

Mehr über das Care-for-Rare Center erfahren Sie auch beim zweiten bayernweiten Tag der Seltenen Erkrankungen (siehe Kasten) sowie unter www.care-for-rare.org.

*Professor Dr. Christoph Klein
(Dr. von Haunersches Kinderspital)*

Zweiter bayernweiter Tag der Seltenen Erkrankungen

Mittwoch, 26. Februar 2014,
KVB, Elsenheimerstraße 39, 80687 München

11.30 Uhr Begrüßung und Ständebesichtigung

12.00 Uhr Grußworte des KVB-Vorstands und des Patientenbeauftragten der Bayerischen Staatsregierung Hermann Imhof (angefragt)

12.30 Uhr Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Handlungsfelder, Empfehlungen, Maßnahmevorschläge und Perspektiven
*Christoph Nachtigäller (Ass. Jur.),
Vorsitzender ACHSE e. V.*

13.00 Uhr Kompetenz für München, Bayern und die Welt

Vorstellung des „Münchner Zentrums für Seltene Erkrankungen“ und des „Care-for-Rare Centers für Kinder mit Seltenen Erkrankungen“
Professor Christoph Klein, Direktor des Dr. von Haunerschen Kinderspitals, LMU München

13.30 Uhr Start der vier Themen-Workshops
(Vorherige Anmeldung erforderlich)

15.15 Uhr Zusammenfassung der Workshop-Ergebnisse

Moderation

Theresa Keidel, Geschäftsführerin SeKo Bayern

Anmeldung bis 5. Februar unter www.kvb.de in der Rubrik *Patienten/Termine und Veranstaltungen*.