



Großes Bild: Gut versorgt, gut behütet – und im Zweifel mit dem „Big Truck“ schnell über alle Berge: Ein Junge erholt sich im warmen Krankenhausbett.
Foto: Kay Herschelmann/ACHSE e.V., www.achse-online.de

Bild rechts: Den Seltenen auf der Spur. Auch in Köln gibt es nun ein Zentrum für Seltene Erkrankungen, das die bisherige Kompetenz in diversen Fachzentren bündeln und verzahnen helfen soll. Von links nach rechts: Dr. Iliana Tantcheva-Poor (Dermatologie), Professor Dr. Jörg Dötsch (Pädiatrie), Daniela Rehbarg, PD Dr. Ernst Rietschel (Pädiatrie), Dr. Gilbert Wunderlich (Neurologie), Professor Dr. Brunhilde Wirth (Humangenetik), Professor Dr. Sandra Liakopoulos (Augenheilkunde).
Foto rechts: Uniklinik Köln

Den Fokus auf das Rare richten

Auch an der Uniklinik Köln gibt es jetzt ein Zentrum für Seltene Erkrankungen.

von Bülent Erdogan

„Gut Ding will Weile haben“ – das sagt jedenfalls der so häufig zitierte Volksmund. Und wüsste man es nicht besser, man könnte meinen, der Satz sei in Köln und für die Domstadt erfunden worden. Der Kölner ist sich derweil sicher, dass Eile ganz und gar unangebracht ist, wenn er mit Blick auf seine Kapelle mit Gleis-Anschluss, an der seit dem Jahr 1248 munter gewerkelt wird, mit einem Augenzwinkern konstatiert: „Wenn der Dom fertig ist, geht die Welt unter.“

Bis zu diesem Tag haben Menschen, die an raren Krankheiten leiden, bei denen der Verdacht auf eine solche Erkrankung besteht oder deren Diagnose unklar ist, seit Kurzem auch in Köln eine zentrale Anlaufstelle: das Zentrum für Seltene Erkrankungen an der Universitätsklinik Köln. Damit verfügen inzwischen alle fünf rheinischen Universitätskliniken über ein solches



Referenzzentrum, das gemäß dem „Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen“ (NAMSE) aus dem Jahr 2013 als Typ-A-Zentrum firmiert (wir berichteten).

Den Nukleus des ZSE Köln bilden die Kinderklinik (mit dem Mukoviszidose-Zentrum), die Innere Medizin und das Institut für Humangenetik. Nach und nach sollen unter dem Dach des ZSE Köln neun Fachzentren als Typ-B-Zentren (die Fachzentren für Seltene Skeletterkrankungen sowie für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen haben ihre Arbeit für das ZSE bereits aufgenommen; folgen sollen die Fachzentren für Augenerkrankungen, Hauterkrankungen, Seltene Syndrome wie die Kieferspalte, neuromuskuläre Erkrankungen, Marfan-Syndrom, Syndromale Erkrankungen, Ziliäre Erkrankungen) kooperieren, sagte der derzeitige Sprecher des ZSE Köln, Professor Dr. Jörg Dötsch, Direktor der Unikinderklinik. „Wir wollen eine interdisziplinär koordinierte, wissenschaftsnahe Patientenversorgung realisieren.“ Noch in diesem Jahr wolle man klinisch voll funktionsfähig werden. Bis 2025 sollen dann regionale Netzwerke etabliert werden. Schon heute bestehe zwischen der Uniklinik und anderen Kliniken der Stadt und des Umlandes ein dichtes Kooperationsnetz. Wichtig sei darüber hinaus die Zusammenarbeit mit den Niedergelassenen (im NAMSE-Konzept als Typ-C-Zentren vorgesehen), sagte Dötsch, „weil wir glauben, dass die sektorübergreifende Versorgung der Schlüssel dafür sein wird, dass die Versorgung am Ende auch erfolgreich ist“.

Für das Typ-A-Zentrum sieht das Konzept vor, dass ein krankheitsübergreifendes Kernteam den Patienten nach einer Fallbesprechung bei gesicherter Diagnose einer Seltenen Erkrankung an das jeweilige B-Zentrum weiterleitet. Ist die Diagnose weiter unklar, nimmt sich eine interdisziplinäre Fallkonferenz des Patienten an. Bei einer Verdachtsdiagnose, für die in Köln keine ausgeprägte Expertise vorhanden ist, leitet man den Patienten an andere Typ-A-Zentren weiter oder holt sich Expertise ein. Ist die Diagnose weiterhin unklar, spricht die Konferenz eine Empfehlung für das weitere Vorgehen aus.

Die Finanzierung der Leistungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird in den B-Zentren wie bisher über die Hochschulambulanz-Pauschalen laufen, wie sie auch bei den bisherigen Spezial-Sprechstunden der Fachzentren zur Anwendung kommen. De facto seien das angesichts der Deckelung der Leistungen circa 70 Euro pro Patient, so Dötsch: „Da kann man von vornherein sagen: das ist nicht kostendeckend. Aber immerhin gibt es für die B-Zentren eine Abrechnungsstruktur. Für das A-Zentrum allerdings existiert im Moment überhaupt keine Finanzierung.“ Ziel sei nun, mit dem Uniklinik-Vorstand die finanziellen Voraussetzungen für die Einrichtung einer hauptamtlichen Lotsenstelle im ZSE zu schaffen, so Dötsch.

Professor Dr. Brunhilde Wirth vom Institut für Humangenetik als Querschnittsfach verwies auf „phänomenale“ Fortschritte, die das „Next-Generation DNA Sequencing“ mit sich gebracht habe. Mittlerweile seien etwa 5.000 von insgesamt 8.500 genetischen Erkrankungen beschrieben. Leider stoße man beim

Sequencing immer öfter auf Krankenkassen, die sich bei der Finanzierung quer stellten, müsse doch jede Sequenzierung von mehr als 25 Kilobasen genehmigt werden, kritisierte Wirth. „Das ist wahnsinnig aufwändig. Und für die Patienten eine Katastrophe.“

„Wir haben eine große Zahl an seltenen Erkrankungen, die sich am Auge zeigen“, sagte Professor Dr. Sandra Liakopoulos. Viele Patienten kämen schon im frühen Symptomstadium in die Klinik, da Visusverschlechterungen recht schnell auffielen. „Häufig sind wir als Augenärzte die ersten, die Hinweise auf eine Multisystemerkrankung oder ein Syndrom finden können. Wir sind daher sehr froh, als Teil des Zentrums optimierte Strukturen vorzufinden, diese Patienten gezielt weiterzuleiten und anzubinden, damit wir, auch in Zusammenarbeit mit der Humangenetik, gemeinsam zu einer Diagnose kommen können.“

Ein Drittel der genetischen Erkrankungen manifestierten kutan, sagte Dr. Iliana Tantcheva-Poor: „Viele seltene Erkrankungen werden über diesen Weg entdeckt.“ Zusätzlich zu den angeborenen Erkrankungen beobachte man auch nicht angeborene Erkrankungen wie die Systemische Sklerodermie. Für all diese Erkrankungen sei eine interdisziplinäre Versorgung notwendig.

Zentren für Seltene Erkrankungen böten die Chance, einrichtungsübergreifende Themen wie die gesellschaftliche Aufklärung oder die Schulung von Patienten und Angehörigen sowie von Pflegepersonal unter einem Dach zu bündeln, sagte Privatdozent Dr. Oliver Semler vom Fachzentrum für Seltene Skeletterkrankungen. In den Typ-B-Zentren sieht er ein Instrument, informelles Know-how und hohes persönliches Engagement einzelner Ärztinnen und Ärzte in eine Struktur überzuleiten, die dann unabhängig davon, ob sich zwei Kollegen zufällig in der Kantine über den Weg laufen und über einen besonderen Patienten ins Gespräch kommen, eine hochstehende Versorgung in die Wege leiten kann. **RA**

Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar

Am 28. Februar (in Schaltjahren am 29. Februar) begehen Selbsthilforganisationen, engagierte Ärztinnen und Ärzte und medizinische Einrichtungen weltweit den Tag der Seltenen Erkrankungen. Als selten gilt eine Erkrankung in Europa dann, wenn ihre Prävalenz bei weniger als fünf zu 10.000 liegt. Weltweit gibt es zwischen 7.000 und 8.000 Seltene Erkrankungen. Im Landesteil Nordrhein mit seinen 9,6 Millionen Einwohnern wird die Zahl der Menschen mit einer Selte-

nen Erkrankung auf etwa eine halbe Million geschätzt, in einer Stadt wie Köln wären das etwa 50.000 Menschen. Etwa 80 Prozent der Erkrankungen sind genetisch bedingt, nur ein kleiner Teil der Patienten kann geheilt werden. Etwa vier von fünf Krankheitsverläufen beginnen bereits im Kindesalter. Patienten mit Seltenen Erkrankungen müssen bislang oft eine jahrelange Odyssee hinter sich bringen, ehe eine Diagnose gestellt und gesichert werden kann.