

M E D I C A 2006
38. WELTFORUM DER MEDIZIN

HINWEIS
ERSTMALIGER WORKSHOP ZU

Themenschwerpunkt

**SELTENE KRANKHEITEN – NETZWERKE UND
SCHWERPUNKTBILDUNG IN EUROPA**

Beispiel Bindegewebe: rheumatische, degenerative und genetische Krankheiten

Freitag 17.11.2006 14:30 – 17:30 Uhr
Raum 02 CCD Süd

Veranstalter

DGIKM Deutsche Gesellschaft für interdisziplinäre klinische Medizin
und Nationales Netzwerk Seltener Krankheiten

Vorsitz:

Prof. Dr. med. W. Hardinghaus, Präsident DGIKM, Ostercappeln
C. Schroeter, Nationales Netzwerk Seltener Krankheiten, Münster/Hamm

Auf der diesjährigen MEDICA findet erstmals ein Nachmittag zu Seltenen Krankheiten statt; es werden mehrere seltene Krankheiten modellhaft vorgestellt, die Entwicklung zu Spezialambulanzen und Nationalen/Europäischen Referenzzentren berichtet, die Voraussetzungen zu einer Finanzierung von Spezialambulanzen nach § 116 b SGB V vorgetragen und Strategien vorgestellt, um über Netzwerke der Fachambulanzen zu einer größeren anonymisierten Datenbasis auch bei Krankheiten ohne ursächliche Medikation zu kommen, um einer zielgerichteten Forschung "die große Datenbasis" für das "Europäische Orphan Drug Förderprogramm" zu geben. Zugleich wird durch das Handling der größeren Datenbasis eine Genotyp./Pränotyp-Korrelation, die Abgrenzung von Subtypen der Volkskrankheiten und ein erster Schritt zur Entwirrung der "neuen maskierten Überlagerung von Krankheiten" gemäß der demographischen Entwicklung unserer Gesellschaft möglich

**1. SELTENE KRANKHEITEN –
ÜBER SCHWERPUNKTE ZUR GROSSEN FALLZAHL**

Am 17. Nov 2006, 40 Jahre nach der ersten Buchfassung von Victor McKusick sind bei OMIM gut 17.000 Krankheiten definiert; die internationale Datenbank wächst pro Tag um 2 bis 3 Eintragungen. Nach Aussagen eines Pharmaverbands existieren in Deutschland 3 bis 4 MIO Patienten mit seltenen Krankheiten, das wären in der EU bis zu 20 MIO Betroffene – aber betroffen mit mehreren Hundert verschiedenen seltenen Krankheiten. Das Molekulare Zeitalter bringt heute quantitativ und qualitativ bessere Analytik; selbst die Volkskrankheiten differenzieren sich in Subtypen; aber die Therapie folgt kaum nach. Bei der Vielzahl der Krankheiten ist die Forschung für seltene nicht mehr lohnend. Wiederum bringen gerade seltene Erkenntnisgewinn für alle Krankheiten (eher stimmige Genotyp./Phänotyp-Korrelation und vergleichbare Tiermodelle). **Fragen:** Den Focus der Forschung wieder auf die Therapie legen, auch die vernachlässigten seltenen Krankheiten auf High-Tech-Niveau betreuen, eine Netzwerkstruktur unter sinnvoller Beteiligung niedergelassener Ärzte realisieren: was sind dafür die Voraussetzungen?

Wann ist eine Krankheit *rechtlich* „selten“? Beispiele Orphan Drug Status.

Strategie: den Irrgarten überwinden, Forschung und Odyssee der Patienten durch Praxen und Kliniken kanalisieren und Chance zur Spezialisierung der Kliniken nutzen; Spezialambulanzen nach § 116 b SGB V.

In Deutschland: Entstehen von interdisziplinären Spezialambulanzen; Entwicklung je einer Spezialambulanz pro Krankheit zum **Nationalen Referenzzentrum:** Kriterien, Mindestumfang, Zulassung, größere anonymisierte Datenbasis, klinische Forschung.

In Europa: Weiterentwicklung solcher Nationalen zu je einem **Europäischen Referenzzentrum pro Krankheit:** Aufgaben, EU Förderung, Kriterien.

Vorteile: Davon ausgehend Entwicklung von Multizenter-Datenbanken pro Krankheit zur standardisierten DD, Verlaufsbeobachtung, Therapiestudien und Forschung auf großer Datenbasis. Entlastung der niedergelassenen Ärzte und kleineren Krankenhauses ohne Spezialambulanz bei gleichzeitiger örtlicher Weiterbetreuung des Patienten (elektronische Patientenakte) auf hohem Niveau.

Notwendig: Von Gießkannenprinzip und Zufallserfolg zur Verstetigung einer neuen Zielstruktur: Partizipation Aller am EU Orphan Drug Programm; nationale Umsetzung auch in Deutschland notwendig.

Referent: **C. Schroeter, Münster**

Gründer/Sprecher Nationales Netzwerk seltener Krankheiten (1987)
und der BAG MarfanHilfe eV. (1990)

2. MODELLHAFTE VORSTELLUNG

EINZELNER SELTENER KRANKHEITEN,

erste bestehende/beginnende Spezialambulanzen/Initiativen, Vorstellung pharmakologischer und technischer Durchbrüche und Chancen für flächendeckende Strukturansätze in Frühdiagnostik und Prävention:

2.1 WEGENER-GRANULOMATOSE

Darstellung des Morbus Wegener bei Kindern, DD der Vaskulitiden im Kindesalter (Bedeutung des ANCA-Nachweises für die Diagnostik ?). Vorstellung der größten Publikation zu Kindern mit Morbus Wegener, Verläufe der Erkrankung, Medikation.

Frühdiagnostik = frühzeitige Sensibilisierung der HNO-Ärzte, Dermatologen und Nephrologen: Abklärung in einem spezialisierten Zentrum.

Referent: **PD Dr. med. M. Frosch, Münster**

Leiter SPZ Sozialpädiatrisches Zentrum und Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie Uniklinik Münster

2.2 SKLERODERMIE

Darstellung der Sklerodermie bei Kindern und Jugendlichen, Stand der Genotyp./Phänotyp-Korrelation, Frühdiagnostik und Behandlung

DD der Gruppe chronisch verlaufender Krankheiten bindegewebiger Verhärtungen/Sklerosen
Vorstellung der (welcher ?) Statistik über Subtypenbestimmung und Langzeitverläufe

Referent: **Dr. med. I. Foeldvari, Hamburg**

Leiter Kinder- u. Jugendrheumatologie Allgem. Krankenhaus Eilbek

Leiter der Kinderrheumatologie Sektion des Deutschen Sklerodermie Netzwerkes

Kurze Pause

2.3 MARFAN-SYNDROM

Darstellung des Marfan-Syndrom unter besonderer Beachtung der kardiologischen Manifestationen und Risiken sowie der gefäßchirurgischen Therapien.

Vorstellung der größten deutschen Statistik kardiologischer Langzeitverläufe bei Kindern und Jugendlichen. Verläufe unter β -Blocker-Therapie. Vorstellung der ersten Herz-Aorten-Transplantation bei Kleinkind mit neonatalem MFS.

Frühdiagnostik = frühzeitige Sensibilisierung der Kinderärzte (Wachstums- und Gewichts-anomalien, frühe Abklärung kardiologischer Auffälligkeiten notwendig in einem spezialisierten Zentrum.

Referent: **OA Dr. med. S. Kotthoff, Münster**

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin - Pädiatrische Kardiologie –
Uniklinik Münster

2.4 CHIP-BASIERTE IMPLANTATE ZUR WIEDERHERSTELLUNG EINES ORIENTIERENDEN SEHVERMÖGENS BEI PATIENTEN MIT DEGENERATIVEN NETZHAUTERKRANKUNGEN

Kurze Übersicht über Veränderungen der Netzhaut bei Krankheiten/Syndromen und eintretende Sehbehinderung und Erblindungsprozesse. Vorgehensweise bei der Entwicklung und erreichter Sachstand der verschiedenen technologischen Ansätze zur Entwicklung eines implantierbaren „Retina Implant“-Systems. Ist intelligente Prothetik für Sehbehinderte und Blinde möglich?

Referent: **Prof. Dr. med. H. Gerding, Olten/Schweiz**

Stv. Ärztlicher Direktor und Leiter Retinologie, Augenzentrum Klinik Pallas, Olten/Schweiz, Mitentwickler zweier unterschiedlicher epiretinaler Implantat-Systeme und Erfinder und Entwickler des miRI (minimal invasive)-Retinat Implant Systems.

2.5 PIGMENTIERTE VILLONODULÄRE SYNOVITIS (auch SYNOVIALITIS)

Darstellung der PVNS, Therapie und Prognose, rezidivierender Gelenkbefall, DD zu der Gruppe der Synovial- und Gelenkkapsel-Veränderungen, entzündliche, degenerative und neoplastischer Genese.

Bestehende Kompetenz in München und wünschenswerter Aufbau von Spezialambulanzen.

Referent: **Prof. Dr. med. H. R. Dürr, München**

Leiter Schwerpunkt Tumororthopädie, Orthopädische Klinik, Klinikum der LMU München (Großhadern)

3. ZUSAMMENFASSUNG

Gesamtdiskussion, Zusammenfassung und Verabschiedung

Bereitstellung einer *Liste erster Spezialambulanzen für Seltene Krankheiten in Deutschland*

Prof. Dr. med. W. Hardinghaus, Ostercappeln

Präsident der DGIKM

Hinweise

Die Fortbildung ist von der Deutschen Gesellschaft zur Förderung der Medizinischen Diagnostik zur Zertifizierung angemeldet

Es ist beabsichtigt ist, *zeitnah nach dem Workshop* einen Kongressbericht herauszugeben,

- für interessierte Folgeanfragen zu den vorgestellten Erkrankungen
- um die Diskussion Fachambulanzen/Nationale -/Europäische Referenzzentren mit Partnerorganisationen in der EU weiterzuführen
- einen nochmaligen Antrag an die Bundesregierung zum Erlaß einer Rechtsverordnung für 116 b-Ambulanzen zu begründen, oder eine erste Serie Fachambulanzen nebst wiss. Begleitung als Modelle zu genehmigen,
- um die Europäische Entwicklung zu Referenzzentren und die Orphan Drug-Akzeptanz zu verbessern.

Der Öffentlichkeit und der Politik in EU und den Nationalstaaten muß deutlich werden, daß es bei 17.000 Krankheiten oder 6.000 Syndromen nicht sinnvoll ist, *in einzelnen Fällen* das Fahrrad immer wieder neu zu erfinden und *in vielen Fällen* die entstandenen Grauzonen zu belassen. Vielmehr soll der jährlich wiederkehrende Workshop zu seltenen Krankheiten künftig Erfolge messbar machen, in der Anzahl aufgebauter Netzwerke, im Anwachsen der Datenbanken und bei der Zulassung von Orphan Drugs.

claus.schroeter@rare-diseases.de

0177-375 4895