

SELTENE ERKRANKUNGEN

Spezielle Cystinosesprechstunde

Ein Modellprojekt als Vorlage für die ambulante Betreuung von Patienten mit sehr seltenen Erkrankungen.

Mehrere Tausend seltene Erkrankungen sind bekannt, wovon die meisten Prävalenzen von weniger als 1:100 000 aufweisen. Die ambulante Versorgung dieser Patienten bleibt in Deutschland bisher eher dem Zufall überlassen. Andere Länder wie die USA mit den National Institutes of Health (NIH) oder Frankreich mit dem Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) haben zentrale Anlaufstellen, die für die speziellen medizinischen Fragestellungen seltener Erkrankung zur Verfügung stehen.

In Deutschland sind Zentren dieser Art bisher nicht vorhanden und auch nicht vorgesehen. Der Plan des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) sieht für Deutschland ein abgestuftes Versorgungsmodell vor. Das nachfolgend beschriebene Modell der Cystinosesprechstunde entspricht dem Typ B des NAMSE-Vorschlags. Es könnte für die ambulante Versorgung vieler anderer, sehr seltener Erkrankungen als Vorlage dienen und Versorgungsdefizite ausgleichen. Denn es bestehen zahlreiche Gemeinsamkeiten:

- Je seltener die Erkrankung ist, desto weniger Zentren verfügen über Erfahrung in der Behandlung.
- Je geringer die Zahl der betroffenen Patienten, umso geringer ist die Möglichkeit der Ambulanz, die notwendige Erfahrung für die Behandlung aufzubauen.
- Da das Personal in den Ambulanzen vieler Zentren häufig wechselt, gehen Erfahrungen verloren und müssen immer wieder neu aufgebaut werden.
- Sehr seltene Erkrankungen mit Multisystembeteiligung machen die Einbindung unterschiedlicher Berufsgruppen beziehungsweise die Inanspruchnahme verschiedener Ambulanzen notwendig.

- Je komplexer die Betreuung ist, desto weniger ist das Zusammenführen aller Informationen zu einem Therapiekonzept sowie dessen Weitergabe an den Hausarzt gesichert.

- Eine geordnete Transition beim Übergang vom Kindes- in das Erwachsenenalter ist nicht gewährleistet.

Die Cystinose ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, bei der ein Transportmolekül der lysosomalen Membran defekt ist. Die Folge ist eine Cystinspeicherung in den Lysosomen nahezu aller Körperzellen. Obwohl die Ursache der Erkrankung damit bekannt ist, bleibt die Pathogenese bis heute noch weitgehend unklar. Die Zahl der Patienten in Deutschland wird auf derzeit ungefähr 100 geschätzt.

Wie von der Cystinose-selbsthilfe angeregt, arbeiten die Unterzeichner seit Oktober 2012 in einer Spezialsprechstunde. Das feste Team der Sprechstunde besteht derzeit aus ei-

nem Senior Adviser mit langjähriger Erfahrung in der Betreuung von Cystinosepatienten sowie je einem/r Kollegen/-in aus der Nephrologie, Neurologie, Kardiologie, Orthopädie, Ophthalmologie, Physiotherapie, Logopädie und Ernährungsberatung. Die Sprechstunde, die sich als Ergänzung zur heimatnahen und hausärztlichen Versorgung sieht, findet dreimal jährlich an zwei Tagen statt. Das Team berät dann bis zu zehn Patienten vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter pro Tag.

Die Spezialsprechstunde wurde von den Betroffenen und ihren Familien hervorragend angenommen. Dafür spricht, dass die Termine trotz zum Teil weiter Anreise lange im Voraus ausgebucht sind. Es bleibt zu hoffen, dass auch die Kostenträger sich davon überzeugen lassen, dass dieses Modell dazu beitragen kann, die vielen Nachteile ihrer Versicherten mit sehr seltenen Erkrankungen auszugleichen. ■

*Priv.-Doz. Dr. med. Katharina Hohenfellner
Prof. Dr. med. Erik Harms*

CYSTINOSE: DAS KLINISCHE BILD

Klinisch beginnt die Erkrankung in ihrer häufigen nephropathischen Form im ersten Lebensjahr mit einem Verlust der tubulären Nierenfunktion, gefolgt von einem fortschreitenden Verlust auch der glomerulären Funktion bis zum terminalen Nierenversagen im Schulalter. Unbehandelt sind früher die meisten Patienten bis zu einem Alter von zwölf Jahren verstorben. Durch die Nierenersatztherapie (Dialyse und Transplantation) erreichen die Patienten heute das Erwachsenenalter. Die Funktion einer stoffwechselgesunden transplantierten Niere wird durch die Cystinose des Trägers nicht beeinträchtigt. Seit den 1980er Jahren gibt es eine Cystin-entspeichernde Therapie mit Cysteamin; je früher die Therapie beginnt, desto länger kann die glomeruläre Funktion erhalten werden, bei vielen Patienten bis in das Erwachsenenalter.

Mit dem Älterwerden der Patienten verdeutlicht sich das Bild einer Multisystemerkrankung. Schon im Kindesalter wird eine charakteristische Augenerkrankung mit Corneakristallen und Störungen der Netzhautpigmentation manifest, die im Erwachsenenalter zu weitgehendem Visusverlust führen kann. Dazu kommen Wachstumsstörungen und Skelettdeformationen. Als Spätmanifestationen imponieren eine distal beginnende, progrediente Myopathie, ausgeprägte Schluckstörungen, männliche Infertilität und psychische Störungen.

Es ist derzeit noch unklar, ob die Therapie mit Cysteamin die Entwicklung dieser Spätmanifestationen der Erkrankung aufhalten kann. Das Auftreten und der Zeitpunkt später Organkomplikationen ist individuell sehr variabel.