

Wichtig ist die frühzeitige Diagnose

Zum Tag der Seltenen Erkrankungen stellt Chefarzt Prof. Dr. Peter Freisinger das Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen am Steinenbergklinikum vor

Kinder, die verzögert sprechen oder laufen lernen, eine vergrößerte Leber, Herzprobleme oder epileptische Anfälle haben, könnten an einer Stoffwechselerkrankung leiden. Wird dies frühzeitig erkannt, besteht eine gute Behandlungsmöglichkeit. Die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Reutlingen am Steinenbergklinikum ist überregionales Zentrum für die Diagnose und Behandlung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen, die eine wichtige Untergruppe der seltenen Erkrankungen darstellen. Zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2023 stellte Chefarzt Prof. Dr. Peter Freisinger die Abteilung vor, die 1993 vom damaligen Chefarzt Prof. Friedrich Trefz gegründet wurde.

„Eine Erkrankung gilt als selten, wenn von 2000 Menschen weniger als einer davon betroffen ist“, erläuterte Prof. Freisinger. „Da es mehr als 6000 verschiedene seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl sehr hoch.“ Geschätzte vier Millionen Menschen leben in Deutschland mit einer Seltenen Erkrankung (SE), in der gesamten EU sind es rund 30 Millionen Menschen. Die TV-Serie „Dr. House“, in der ein Ärzteteam versucht, einer seltenen oder unbekannten Erkrankung auf die Spur zu kommen, brachte die Problematik einer breiten Bevölkerungsschicht nahe. „Wir sind so ein bisschen Dr. House für Stoffwechselerkrankungen“, sagt Freisinger.

Etwa 80 Prozent aller SE seien genetisch bedingt und beginnen bereits im Kindesalter. „Dabei erleben Kinder und Jugendliche manchmal eine regelrechte Odyssee, bis die richtige Diagnose gestellt wird.“ Doch dies sei Voraussetzung für die bestmögliche Behandlung. Angeborene Stoffwechselerkrankungen seien genetisch bedingte Störungen in Bildung, Abbau und Verwertung von Nährstoffen wie Zucker, Eiweißen und Fetten. Dies könne die geistige Entwicklung

beeinflussen, neurologische Störungen oder organische Erkrankungen hervorrufen. „Deshalb ist die Zusammenarbeit mit weiteren Spezialisten wie Kinderneurologen, Kinderkardiologen oder Ernährungsexpertinnen und –experten wichtig.“

Weit über 1000 unterschiedliche Stoffwechseldefekte seien bekannt, immer noch würden weitere entdeckt. Die meisten angeborenen Stoffwechseldefekte seien noch nicht heilbar, jedoch durch Medikamente, Enzyersatztherapien oder eine spezielle Diät gut behandelbar. Dies treffe beispielsweise auf die Phenylketonurie zu, bei der durch einen Enzymmangel im Körper die Aminosäure Phenylalanin, die sich in jedem Eiweiß befindet, nicht abgebaut werden könne. Sie staut sich an und schädigt auf Dauer das Gehirn. Mit einer eiweißarmen Diät kann der Problematik begegnet werden. Bei der sich entwickelnden Gentherapie wird über ein ungefährliches Virus als „Shuttle“ ein neues Gen in den Körper geschleust, das die Funktionen des kranken Gens übernimmt. Diese Methode wird jedoch nicht in Reutlingen entwickelt.

In den letzten drei Jahren wurden 450 Patienten in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Reutlingen am Steinenbergklinikum behandelt. Das Einzugsgebiet der Spezialabteilung beträgt bis zu 300 Kilometern im Umkreis. „Die Stoffwechselerkrankungen haben nicht zugenommen, aber wir erkennen sie früher“, sagt Freisinger. Enorm wichtig sei das Neugeborenen-Screening, bei dem das Blut der Kinder, mit Zustimmung der Eltern, auf rund 25 behandelbare Stoffwechselerkrankungen untersucht wird. Durch die medizinische Versorgung, zu der auch regelmäßige Kontrolluntersuchungen gehören, entwickelten die Kinder nur leichte oder gar keine Symptome. Würden diese bei älteren Kindern festgestellt, sei der Kinderarzt die erste Ansprechperson. Er könne dann eine Überweisung an das Zentrum vornehmen.

Da es sich um chronische Erkrankungen handele, sei die Belastung für Patienten und Angehörige sehr hoch. „Im Rahmen der

Langzeitbetreuung bietet unser Stoffwechselteam in der ambulanten Sprechstunde bestmögliche Unterstützung an“, sagt Freisinger. Er betont auch den Wert von Netzwerken, die es in Deutschland, England, Frankreich und anderen europäischen Ländern gibt und die teilweise bereits an amerikanische Netzwerke anknüpfen. Dies ermögliche den schnellen Austausch über bestimmte Erkrankungen. Sehr profitiert habe man von Eva Luise Köhler, der Ehefrau des damaligen Bundespräsidenten Horst Köhler, die der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) eine größere Öffentlichkeit verschaffte.



