

Die Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)

SCHRÖDER, S., BROCKMANN, K.

Seltene Erkrankungen

Der derzeitigen europäischen Definition zufolge gilt eine Erkrankung als selten, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen betroffen ist. Etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. In Deutschland leiden mehr als vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, in der Europäischen Union sind es etwa 30 Millionen (2, 4, 5, 6). Über 80% der seltenen Erkran-

kungen sind auf eine genetische Ursache zurückzuführen, meist manifestieren sie sich im Kindes- und Jugendalter.

Basierend auf einer Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten vom Juni 2009 wurde in Deutschland im März 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Dieses Bündnis zwischen dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für

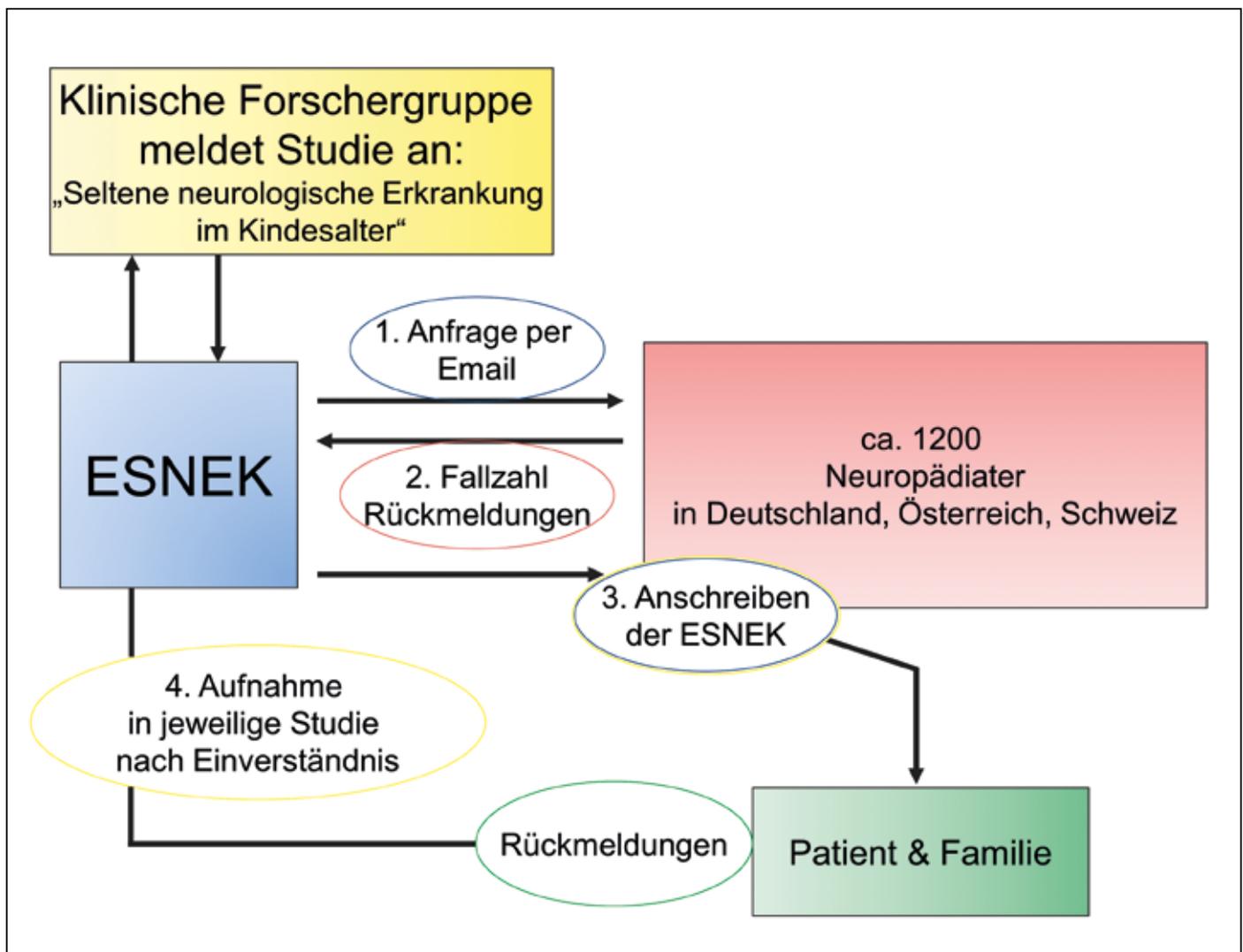
Bildung und Forschung (BMBF) und ACHSE e. V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) mit 25 weiteren Partnern aus allen Bereichen des Gesundheitssystems soll Maßnahmen für die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen koordinieren und Modellprojekte und weitere Aktionen im Bereich der seltenen Erkrankungen anstoßen. Dazu zählt insbesondere auch die Förderung der Bildung von Fachzentren. Seither sind in Deutschland etwa 20 Zentren

für seltene Erkrankungen mit unterschiedlichen Schwerpunkten gegründet worden.

ESNEK

Hier stellen wir Ihnen die „Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)“ vor, ein neues Instrument zur Förderung von klinischen Forschungsprojekten auf dem Gebiet seltener kinderneurologischer Krankheiten (1).

ESNEK wurde in den vergangenen Monaten im Rah-



men des neugegründeten Göttinger „Zentrums für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)“ aufgebaut.

Eine ausreichend große Patientenkohorte ist eine der Voraussetzungen für viele klinisch-wissenschaftliche Projekte im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen, ob es nun um Gen-Identifizierung, phänotypische Variabilität, natürlichen Langzeitverlauf oder Therapiestudien geht. Manchmal findet man über gut organisierte Selbsthilfegruppen weitere Patienten, aber für viele Krankheiten gibt es die noch nicht. Die ESPED (Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland, www.esped.uni-duesseldorf.de) in Düsseldorf arbeitet seit über 20 Jahren mit einem sehr erfolgreichen Konzept daran, derartige Kohorten für seltene Erkrankungen aus allen Teilgebieten der Pädiatrie zu rekrutieren (3). Mit der ESNEK orientieren wir uns an diesem Vorbild, und das Konzept der ESNEK ist auch in enger Abstimmung mit dem Gründer der ESPED, Prof. Dr. Rüdiger von Kries, entstanden.

Wir haben in den vergangenen Monaten aus öffentlich zugänglichen Quellen (Gesellschaft für Neuropädiatrie, Google, Ärztekammern u. a. m.) eine Liste der E-Mail-Adressen weitgehend aller Kinder- und Jugendärzte mit Schwerpunkt Neuropädiatrie in Deutschland zusammengestellt. Diese Liste wurde freundlicherweise von Dr. Andreas Sprinz, Mitglied des Vorstandes der GNP, nochmals geprüft und ergänzt, sie umfasst jetzt ca. 1.200 E-Mail-Adressen. Unsere E-Mail-Liste für Österreich und die Schweiz ist noch unvollständig.

ESNEK fragt mit einer Rundmail an alle Neuropädiater in Deutschland, Österreich und

der Schweiz nach einer speziellen seltenen neurologischen Erkrankung des Kindes- und Jugendalters. Angeheftet an die E-Mail wird ein PDF mit einem kurzen Exposé, in dem die klinischen Kriterien der Diagnose und die Fragestellung des Projektes dargestellt werden. Wir bitten die angeschriebenen Neuropädiater dann nicht etwa um die Übermittlung der Kontaktdaten des Patienten, dies wäre natürlich datenschutzrechtlich nicht möglich. Vielmehr bitten wir um eine einfache Antwortmail mit der Zahl der Patienten mit dieser Diagnose, die dem einzelnen Kinderneurologen bekannt sind.

Anders als ESPED ermitteln wir aber nicht Inzidenzen (ESPED fragt monatlich, 12-mal in einem Jahr, nach Neuerkrankungen im vergangenen Monat), sondern Prävalenzen, denn die uns interessierenden Erkrankungen sind sicher noch seltener als die Diagnosen, die ESPED im Fokus hat. Wir werden also nach jeder Diagnose nur einmal fragen, mit jeweils einer Erinnerungsmail nach 4 Wochen.

Jedem Neuropädiater, der Patienten meldet, senden wir mit der Post ein Anschreiben zur Weiterleitung an die betroffene/n Familie/n zu, in dem über Ziel und Zweck des jeweiligen Forschungsvorhabens informiert wird. Es bleibt dann der Familie überlassen, ob sie sich an diesem Projekt beteiligen möchte. Sofern sie einwilligt, wird sie eine entsprechende Einverständniserklärung unterschreiben und zurücksenden, die wir an die jeweilige Studienleitung weitergeben, die dann, in Abstimmung mit dem behandelnden Kinderneurologen vor Ort, Kontakt mit der Familie aufnehmen kann. Das ESNEK-Konzept ist in Abbildung 1 schematisch dargestellt.

Dieses Instrument soll allen klinisch forschenden Neuropädiatern im deutschsprachigen Raum zur Verfügung stehen. Wenn also Dr. A aus der Klinik B weitere Patienten mit der Diagnose XYZ für eine spezielle wissenschaftliche Fragestellung sucht, kann er/sie ein Exposé des Projektes und ein Anschreiben an die Eltern an ESNEK senden. Wir werden dann mittels Rundmail an alle Neuropädiater nach Patienten fragen und die Rückmeldungen an Dr. A weitergeben. Das Ethikvotum zu dem jeweiligen Projekt muss natürlich von jeder Studienleitung lokal eingeholt werden. Das Gesamtkonzept der ESNEK ist von der Ethik-Kommission der Universitätsmedizin Göttingen genehmigt worden.

Wir erhoffen uns von diesem Instrument eine Förderung ganz unterschiedlicher wissenschaftlicher Projekte auf dem Felde seltener kinderneurologischer Erkrankungen und schließlich eine bessere Betreuung und Versorgung der Patienten.

Literatur

1. Brockmann K (2014) Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter. *Neuropediatrics* 45 - fp036. DOI: 10.1055/s-0034-1390541
2. Dodge JA, Chigladze T, Donadieu J et al. (2011) The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child*. 96: 791-792
3. Göbel U, Heinrich B, Krauth KA, Steingrüber HJ, von Kries R (2010) [Process and outcome quality of the German Paediatric Surveillance Unit (ESPED)]. *KlinPadiatr* 222: 92-97
4. Prevalence of Rare Diseases: Bibliography Data. Orphanet Report Series. Rare Diseases Collection May 2014. <http://www.orpha.net> (aufgerufen am 24.10.2014)
5. Rückinger S, Boneberger A (2008) Epidemiologische Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen. *Bundesgesundheitsbl - Gesund-*

heitsforsch -Gesundheitsschutz 51: 483-490

6. Schieppati A, Henter JI, Daina E, et al. (2008) Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 371: 2039 - 2041

Kontaktdaten der ESNEK:

Prof. Dr. Knut Brockmann
Dr. Simone Schröder
Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)
Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen im Kindesalter (GoRare)
Sozialpädiatrisches Zentrum
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Str. 40
37075 Göttingen
Tel.: 0551-39-10358 (Sekretariat), -39-6299 (Büro Brockmann), -39-8106 (Büro Schröder)
Fax: 0551-39-13245
E-Mail: esnek@med.uni-goettingen.de

Korrespondierender Autor:

Prof. Dr. Knut Brockmann
Sozialpädiatrisches Zentrum Göttingen
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Str. 40
37075 Göttingen
Tel.: 0551-39-10358
Fax: 0551-39-13245
E-Mail: kbrock@med.uni-goettingen.de
Dr. rer. nat.
Simone Schröder
Adresse wie oben
E-Mail: simone.schroeder@med.uni-goettingen.de