



Behandlung von seltenen Erkrankungen in der Kinder- und Jugendchirurgie: Status und Perspektiven aus der Sicht der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie

Seltene Erkrankungen werden über die Häufigkeit ihres Auftretens in der Gesamtbevölkerung definiert. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn sie bei nicht mehr als 5 Personen pro 10.000 Einwohner auftritt. Mit Inkrafttreten des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen im Jahr 2015 übernahm Österreich offiziell die oben angeführte EU-Definition für seltene Erkrankungen [1]. Aktuell sind seitens der EU etwa 6000 seltene Erkrankungen definiert [2, 3]. Die Organisation der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen hat sowohl medizinische, als auch politische Dimensionen [4]. Ein Eckpfeiler für ein professionelles Versorgungskonzept ist die Konzentration der besonderen Fälle auf nur wenige Zentren, dies wird mehr und mehr von der Gesundheitspolitik gefordert, sowohl auf nationaler als auch auf europäischer Ebene.

Österreich hat prinzipiell gute Voraussetzungen für eine hochwertige Versorgung in der Kinder- und Jugendchirurgie: Es gibt lediglich 7 Abteilungen bzw. Kliniken für Kinder- und Jugendchirurgie, diese sind gleichmäßig über ganz Österreich verteilt (alphabetisch): Graz, Innsbruck, Klagenfurt, Linz, Salzburg und zwei Abteilungen in Wien stehen für die Behandlung von chirurgischen Krankheitsbildern bei Kindern und Jugendli-

chen in Österreich zur Verfügung. Politische Agenden werden primär von der Fachgruppe bzw. dessen Obmann und andererseits von der Fachgesellschaft und dessen Präsidenten wahrgenommen, obwohl die Fachgesellschaft in erster Linie für die wissenschaftlichen Belange zuständig ist. Für die eigentliche medizinische Versorgung sind die Leiter der jeweiligen Abteilungen verantwortlich. Daraus lässt sich ablesen, wie schwierig ein Konsens zu erzielen ist, da sehr viele Eigeninteressen unter einem Dach zu vereinen sind. Die aktuelle Problematik und die entsprechenden Lösungsansätze sollen im Folgenden dargestellt werden.

Situation und Fallzahlen in Österreich

Österreich hat aktuell etwa 8,8 Mio. Einwohner, davon sind 1,6 Mio. (18 %) Kinder und Jugendliche bis 18 Jahre [5]. Es muss davon ausgegangen werden, dass seltene Erkrankungen in einer Frequenz von etwa 40–50 Fällen auf 100.000 Einwohner vorkommen; das entspricht etwa 700 Kindern pro Jahr [6]. Aus der langjährigen Erfahrung darf angenommen werden, dass lediglich ein Drittel der Kinder und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen eine kinder- und jugendchirurgische Problematik aufweisen, somit ist mit etwa 200–250 Vorstel-

lungen pro Jahr in Österreich zu rechnen. Dies entspricht 30–40 seltenen Fällen pro Abteilung pro Jahr. Auf Nachfrage bei der Gesundheit Österreich GesmbH wurde diese Schätzung als durchaus realistisch bewertet.

Versorgungsqualität in Österreich

Die Versorgungsqualität hängt von vielen Faktoren ab, wobei die Fallzahl nur eine davon ist: Ein besonders geschickter Chirurg wird eventuell bessere Ergebnisse bei wenigen Eingriffen erzielen als ein weniger begabter Chirurg, selbst wenn er den Eingriff häufiger durchführt. Daher nimmt die Strukturqualität (Einrichtungen, Vernetzung mit anderen Abteilungen etc.) am jeweiligen Standort eine besonders wichtige Rolle ein. In diesem Zusammenhang sind mehrere Fragen zu beantworten. Zunächst muss geklärt werden, ob überhaupt alle seltenen Erkrankungen als solche diagnostiziert werden. Genaue Zahlen sind für Österreich nicht erhältlich, aber aus wissenschaftlichen Untersuchungen ist bekannt, dass trotz verbesserter Technik etwa 30–40 % der Kinder mit Fehlbildungen pränatal nicht entsprechend erkannt und somit oftmals nicht in entsprechend ausgestatteten Zentren zur perinatalen

Betreuung vorgestellt werden [7]. Aber selbst wenn ein kinderchirurgisch relevantes Krankheitsbild im Rahmen des pränatalen Screenings festgestellt wird, erfolgt nicht in allen Fällen eine aktive Zuweisung bzw. Terminvereinbarung an der zuständigen Kinder- und Jugendchirurgie. Obwohl dahingehend nur Zahlen aus Italien vorliegen (nur 18% der dortigen Zentren haben ein strukturiertes Pränatalmanagement; [8]), darf davon ausgegangen werden, dass die Situation in Österreich aufgrund der doch deutlich geringeren Zahl an kinderchirurgischen Versorgungszentren (7 in Österreich vs. 52 in Italien) etwas besser ist, aber immer noch ein signifikantes Verbesserungspotenzial hat. Was sind nun die eigentlichen Probleme in der Behandlung von seltenen kinderchirurgischen Krankheitsbildern? Sind diese in der Pränataldiagnostik zu finden oder im Rahmen der peripartalen Versorgung? Oder sind es Probleme, die mit der operativen Korrektur und dem eigentlichen kinder- und jugendchirurgischen Behandlungsplan im Zusammenhang stehen? Möglicherweise sind es aber auch die Langzeitbetreuung und die oft nur in enger Zusammenarbeit mit anderen Fachdisziplinen zu lösenden Folgeprobleme einer angeborenen Fehlbildung. Hier liegen keine suffizienten Daten aus Österreich vor, alle aktuellen Wortmeldungen aus diesem Bereich beruhen auf der Schilderung von Einzelschicksalen oder persönlichen Erfahrungsberichten, die jedoch keinen wissenschaftlichen Hintergrund haben. Was man nicht messen kann, kann man nicht verbessern. Und da es aktuell keine Zahlen zur Häufigkeit und Schwere von Krankenhausaufenthalten bei seltenen Erkrankungen in Österreich gibt, kann zum jetzigen Zeitpunkt keine fundierte Aussage zu diesem Thema getätigt werden.

Maßnahmen und Ziele

Pränataldiagnostik. Idealerweise sollten alle kinder- und jugendchirurgischen Krankheitsbilder bereits pränatal diagnostiziert werden und dann an einem entsprechenden Zentrum vorgestellt werden.

Paediatr. Paedolog. 2020 · 55 (Suppl 3):S97–S101 <https://doi.org/10.1007/s00608-020-00775-4>
© Der/die Autor(en) 2020

J. Schalamon · T. Petnehazy

Behandlung von seltenen Erkrankungen in der Kinder- und Jugendchirurgie: Status und Perspektiven aus der Sicht der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie

Zusammenfassung

Die Behandlung von seltenen Erkrankungen im Bereich der Kinder- und Jugendchirurgie ist in Österreich auf 7 Zentren verteilt. Obwohl es durchaus sinnvoll erscheint, weitere Schwerpunkte zu definieren, stehen zum jetzigen Zeitpunkt keine Informationen über aktuelle Fallzahlen und keine Outcome-Analysen der jeweiligen Abteilungen zur Verfügung. Daher empfiehlt sich als erster Schritt eine transparente Aufarbeitung der aktuellen Datenlage unter Einbeziehung

der Sozialversicherungsträger. Nur dann können eine messbare Situationsanalyse und eine nachvollziehbare Verbesserung in der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich erreicht werden.

Schlüsselwörter

Seltene Erkrankungen · Kinderchirurgie · Zentrumsbildung · Datenbank · Ergebniskontrolle

Treatment of Rare Diseases in Paediatric and Adolescent Surgery: Status and Perspectives from the Viewpoint of the Austrian Society of Paediatric and Adolescent Surgery

Abstract

In Austria, rare diseases in the field of paediatric and adolescent surgery are treated in seven different paediatric centres. Although it seems to be entirely reasonable to define further priorities, data on the latest case numbers and outcome analyses of the various departments are currently not available. Therefore, it is mandatory as a first step to gain current health data involving the social insurance companies for a transparent

presentation of the current situation. Only then can a measurable analysis of the situation and a reasonable improvement in the treatment of patients with rare diseases in Austria be achieved

Keywords

Rare diseases · Paediatric surgery · Centre of excellence · Database · Outcome Analysis

Expertenrunde. Zur Fallanalyse und Planung der weiteren Vorgehensweise ist ein interdisziplinärer Expertenkreis einzurichten und der Zugang zu qualitativ hochwertiger Gesundheitsversorgung, insbesondere durch Benennung nationaler und regionaler Fachzentren und Förderung ihrer Beteiligung an europäischen Referenznetzen sicherzustellen.

Operativer Eingriff: Die operative Korrektur erfordert ein umfangreich ausgestattetes kinder- und jugendchirurgisches Umfeld und Experten mit besonders großer operativer Erfahrung.

Interdisziplinarität. Wichtig ist die multidisziplinäre Akutbetreuung, die an einem Zentrum erfolgen sollte, wo Experten von möglichst vielen medizinischen

Gebieten zur Verfügung stehen, um fachübergreifende Probleme gemeinsam lösen zu können.

Öffentlichkeitsarbeit und Informationsbereitstellung. Maßnahmen zur Aufklärung und Beteiligung von Patienten und Patientenverbänden sowie Initiierung von Awareness-Kampagnen.

Follow up. Die Zusammenfassung von Patienten in Spezialambulanzen zur langfristigen Begleitung und Therapiekoordination sollte schließlich in den Bereich der transitionellen Medizin münden, wo eine geordnete Übergabe an die Erwachsenenmedizin erfolgt.

Wissenschaftliche Begleitung. Eine unabhängige wissenschaftliche Begleitung

und transparente Datenanalyse ist die Voraussetzung, um Maßnahmen zur Qualitätsverbesserung planen und umsetzen zu können. Ziel ist die Etablierung geeigneter Mechanismen für Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten und die Erstellung von auf Fakten basierenden nationalen Leitlinien für bewährte Verfahren als Rahmen für die Erkennung seltener Krankheiten und die Publikation von Erkenntnissen und Erfahrungswerten [9].

Forschung. Für die meisten schweren seltenen Krankheiten, die potenziell chirurgisch behandelbar wären, gibt es einfach derzeit kein spezifisches Behandlungskonzept. Die Entwicklung von Therapiemöglichkeiten steht vor 3 Hindernissen: unzureichende Kenntnis der zugrundeliegenden pathophysiologischen Mechanismen der Krankheitsbilder, mangelhafte Unterstützung der Grundlagenforschung durch die einzelnen Institutionen und fehlende

Gewinnaussichten seitens der pharmazeutischen und medizintechnischen Industrie. Die hohen Kosten der Arzneimittel- und Geräteentwicklung, zusammen mit dem schätzungsweise geringen Investitionsertrag (aufgrund der sehr kleinen Patientenspopulationen) hält die Industrie in der Regel trotz der hohen medizinischen Notwendigkeit davon ab, Forschungsgelder für seltene Krankheiten bereitzustellen. Ein frühzeitiger koordinierter Dialog der handelnden Personen in den Einzelinstitutionen und nationalen Fachgesellschaften mit den Geldgebern (Bundesminister für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, Österreichische Gesundheitskasse, Industrie und Politik) zur Aufstellung konkreter Forschungspläne ist anzustreben.

Datenlage

Abgesehen von einzelnen Single-center-Fallserien [10, 11] sind keine gesamtös-

terreichischen Multicenterstudien zu seltenen kinder- und jugendchirurgischen Krankheitsbildern vorhanden. Es ist auch nicht zu erwarten, dass in absehbarer Zeit suffiziente Daten vorliegen werden. Zudem muss davon ausgegangen werden, dass bei der Übermittlung der Daten aus den jeweiligen Abteilungen ein individueller Bias bezüglich der Datenqualität nicht ausgeschlossen werden kann. Eine unbeeinflussbare und aussagekräftige Datenanalyse ist voraussichtlich nur durch Betrachtung der Sozialversicherungsdaten möglich. Erste Schritte in diese Richtung wurden seitens der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie bereits unternommen. Es zeigt sich allerdings, dass auch diese Daten nur mit einem hohen Aufwand beurteilt werden können: Neben der eigentlichen Hauptdiagnose müssen auch die (bei komplexeren Fällen häufigen) Nebendiagnosen Berücksichtigung finden, da diese die Zahl der Operationen pro Aufenthalt und die Aufenthaltsdau-

Hier steht eine Anzeige.

 Springer

er beeinflussen. Zudem sind aufgrund der oft noch fehlenden Sozialversicherungsnummern die Daten von Neugeborenen nicht vollständig zuzuordnen. Dazu kommen datenschutzrechtliche Bedenken, die eine umfassende juristische Begleitung erfordern. In einem ersten Schritt soll allen Widrigkeiten zum Trotz eine Datenbank geschaffen werden, die einige ausgewählte kinder- und jugenchirurgische Krankheitsbilder und deren Versorgung retrospektiv abbildet, um die Voraussetzungen für eine prospektive und umfassende österreichweite Datenbank zu schaffen. Allerdings sind die bisherigen Bemühungen durch die Corona-Krise aktuell ins Stocken geraten; wir hoffen auf eine baldige Fortsetzung – spätestens 2021 sollten erste Ergebnisse vorliegen.

Nutzen einer Datenbank

Anhand der Erfahrungen mit der oben genannten Vorläuferstudie könnte nicht nur ein größeres Datenbankprojekt geplant und umgesetzt werden. Es würde sich auch anbieten, in weiterer Folge Studienzentralen einzurichten, die für jeweils eine spezielle Erkrankung designed sind und für ganz Österreich geltende, einheitliche Behandlungs- bzw. Nachbetreuungsrichtlinien erstellen. Aus einer einheitlichen Vorgehensweise in der Behandlung könnten dann entsprechend hochwertige Multicenterstudien erstellt werden, die eine Optimierung der Behandlungsrichtlinien zum Wohl der Patienten zur Folge hätten [12]. Wichtig wäre auch die Einbindung in einen gesamteuropäischen Kontext im Rahmen von Europäischen Referenz Netzwerken (ERN), da damit der Zugang zu Förderungsgeldern und somit zu hochwertiger Forschung verbunden ist. Die selten stattfindenden Aufrufe zur Neuwerbung von Mitgliedern in den ERN konnten von den potenziellen österreichischen Antragstellern zuletzt leider nicht genutzt werden, da die zuständigen Stellen im Gesundheitsministerium die Anträge aus dem eigenen Land nicht entsprechend unterstützt haben. Dies gehört dringend nachgebessert.

Schlussfolgerung

Obwohl jede seltene Krankheit nur eine relativ kleine Anzahl von Patienten und Familien betrifft, stellen sie insgesamt ein gewichtiges soziales und ökonomisches Problem für Österreich dar. Außerdem bedeutet die Notwendigkeit, Erkenntnisse zusammenzuführen und die begrenzten Ressourcen effizient zu nutzen, dass die nationale und in weiterer Folge die europäische Zusammenarbeit im Bereich seltener Krankheiten einen besonderen Mehrwert für die Maßnahmen der einzelnen Bundesländer erbringen kann [13, 14]. Eine Veränderung in der Versorgungslandschaft bei seltenen Erkrankungen erfordert eine gute Planung auf der Basis von verlässlichen Daten. Da diese aktuell nicht verfügbar sind, ist es dringend erforderlich, eine Datenbank zu schaffen, die den Status quo der Versorgungsqualität von seltenen Erkrankungen in der kinder- und jugenchirurgischen Spitalslandschaft abbildet. Neben der Verbesserung der Datenlage müssen auch die Vernetzung der Abteilungen und die Vereinheitlichung der Behandlungskonzepte durch Bildung von Studienzentralen angestrebt werden. Patienten, die unter seltenen Krankheiten leiden, wie auch deren Angehörige und die behandelnden Kollegen werden aus einer gemeinsamen Vorgehensweise einen konkreten Nutzen ziehen können.

Korrespondenzadresse



© Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie der Medizinischen Universität Graz

Univ.-Prof. Dr. J. Schalamon
Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie
Auenbruggerplatz 34,
8036 Graz, Österreich
johannes.schalamon@medunigraz.at

Univ.-Prof. Dr. J. Schalamon Nach seinem Studium in Graz (Promotion 1994) absolvierte Dr. Schalamon die Ausbildung zum Facharzt für Kinder- und Jugendchirurgie an der Universitätsklinik in Graz, ergänzt durch einen einjährigen Auslandsaufenthalt an der Kinderchirurgie in Helsinki/Finnland. Er war mehrere Jahre als Betriebsrat, Senator und Studienrektor an der Medizinischen Universität Graz tätig. Zusätzlich ist

er gerichtlich beideter Sachverständiger und aktuell stellvertretender Klinikvorstand der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie in Graz

Funding. Open access funding provided by Medical University of Graz.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. J. Schalamon, T. J. Petnehazy geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autoren keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

Open Access. Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

Literatur

1. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz (2015) Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
2. Bundesministerium für Gesundheit (2019) Seltene Erkrankungen. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>. Zugegriffen: 24. März 2020
3. Rat der Europäischen Union (2009) Empfehlung des Rates für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. Amtsblatt der Europäischen Union vom 8. Juni 2009
4. Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A (2008) Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 371:2039–2041
5. Bundesanstalt Statistik (2020) Statistik Austria. www.statistik.at. Zugegriffen: 20. Febr. 2020
6. Richter T et al (2015) Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value Health* 18(6):906–914
7. Benachi A, Sarnacki S (2014) Prenatal counselling and the role of the paediatric surgeon. *Semin Pediatr Surg* 23(5):240–243
8. Aite L et al (2013) Lack of institutional pathways for referral. Results of a survey among pediatric

-
- surgeons on prenatal consultation for congenital anomalies. *Prenat Diagn* 33:904–907. <https://doi.org/10.1002/pd.4165>
9. Aymé S, Rodwell C (2014) The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community. *Orphanet J Rare Dis* 9:30
 10. Friedmacher F, Kroneis B, Huber-Zeyringer A et al (2017) Postoperative complications and functional outcome after esophageal atresia repair: results from longitudinal single-center follow-up. *J Gastrointest Surg* 21(6):927–935
 11. Friedmacher F, Hock A, Castellani C, Avian A, Höllwarth ME (2014) Gastroschisis-related complications requiring further surgical interventions. *Pediatr Surg Int* 30(6):615–620
 12. European Commission Health & Consumer Protection Directorate-General (2008) Public Consultation Rare Diseases: Europe's Challenges
 13. Europäische Kommission (2008) Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa. KOM, Brüssel, S679
 14. Dooms MM (2016) Orphan devices: yesterday is history; tomorrow is mystery: towards a European orphan device directive. *Orphanet J Rare Dis* 11:22

Hinweis des Verlags. Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.

Hier steht eine Anzeige.