



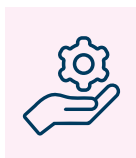
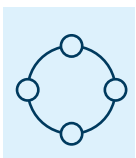
verNETZt - für Seltene Erkrankungen

Nach der erfolgreichen Auftaktveranstaltung für Lotsen* und Koordinatoren* im Oktober 2020 wurde gemeinsam mit dem Kooperationspartner, der Roche Pharma AG, auch im Jahr 2021 eine Fortsetzung dieses erfolgreichen Konzepts von dem Mitteldeutschen Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE) ermöglicht. Die zweite virtuelle Lotsen-und-Koordinatoren-Veranstaltung fand erstmals unter dem Namen „verNETZt – für seltene Erkrankungen“ am 4. und 5. November 2021 statt.

Die Ziele von verNETZt

Die Ziele und inhaltlichen Schwerpunkte von verNETZt basieren auf 3 Säulen:

- 1.) Die Vernetzung der **Lotsen und Koordinatoren** weiter auszubauen
- 2.) Die fachliche Weiterbildung über medizinische und andere Inhalte zu seltenen Erkrankungen
- 3.) Die persönliche Weiterbildung, die **Lotsen und Koordinatoren** in ihrer Tätigkeit unterstützt.



Offen für Neues sein – und mehr vernetzen!

An den beiden Fortbildungstagen wurde vermittelt, offen für Neues zu sein, dem Patienten im Anamnesegespräch noch genauer zuzuhören, schwarz-weiße Denkstrukturen zu verlassen und sich idealerweise über das lokale/regionale ZSE hinaus immer mehr mit anderen zu vernetzen. Die Vernetzung beinhaltet nicht nur die Ebene der übergeordneten Fachzentren, sondern insbesondere die Ebene der **Lotsen und Koordinatoren**, die die tägliche Arbeit im Zentrum erledigen.

Klar ist: Niemand kann den Anspruch haben, alle Seltene Erkrankungen (SE) zu kennen. Daher bietet verNETZt eine Plattform, um Kontakte zu knüpfen und alle Beteiligten miteinander zu verbinden

Die Vorträge bei verNETZt 2021

Die rund 50 Teilnehmer erhielten in den insgesamt neun Vorträgen faszinierende Einblicke in das Themengebiet der Seltenen Erkrankungen.

Deutsche Referenznetzwerke (DRN) für Seltene Erkrankungen: Dr. Holm Graessner, Universitätsklinikum Tübingen, gab einen Überblick über die europäischen und die deutschen Referenznetzwerke (DRN) und deren Leistungsspektrum. Zu den wichtigen Aktionspunkten, die aus seiner Sicht JETZT angegangen werden müssen, zählen die Etablierung einer gemeinsamen Fallkonferenzplattform für die DRN (Konsil-SE) und die Einbringung der DRNs in die Verhandlungen mit den Kassen auf lokaler Ebene.

Skurrile Fälle aus dem Zentrum für Seltene und unerkannte Erkrankungen (ZSuE) der Universitätsklinik Gießen-Marburg stellte Prof. Jürgen Schäfer vor - darunter eine Kobaltvergiftung infolge von Metallabrieb einer Hüftgelenksprothese. Die Vergiftung verbarg sich hinter dem dominierenden Symptom einer schweren Herzinsuffizienz. Entscheidend für die Diagnose war der anamnestische Hinweis auf die Hüftgelenkersatz-OP sowie die Erinnerung an einen ähnlichen Fall aus der TV-Serie Dr. House, der in Gießen-Marburg zur Ausbildung der Medizinstudenten verwendet wurde.

Ein weiterer Fall konnte mit einer modernen gendiagnostischen Methode aufgeklärt und als „Auto-Brewery-Syndrom“ diagnostiziert werden. Durch die genetische Analyse einer Stuhlprobe mit der Nanopore-Sequenzierung können Fehlbesiedelungen im Darm mit alkoholproduzierenden Pilzen oder Bakterien erkannt werden, die zu einem ständig erhöhten Alkoholspiegel im Blut führen, obwohl kein Alkohol getrunken wurde. Die großen Fortschritte im Bereich der Gendiagnostik könnten in Zukunft dazu beitragen, dass es zu einer deutlichen Zunahme (erkannter) seltener Erkrankungen kommen wird, da 80 % der seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind. Auch die computerunterstützte Diagnosefindung bei seltenen Erkrankungen erleichtert die Diagnostik sehr.

Die Indikation zur **genetischen Diagnostik** muss rationell geprüft werden. Dazu sind Fallkonferenzen und die Funktion der Lotsen und Koordinatoren sehr wichtig, wie Prof. Dr. Martin Zenker, Universität Magdeburg, in seinem Vortrag betonte.

In seinem Vortrag über **Seltene Erkrankungen in der Psychiatrie** referierte Prof. Ludger Tebartz van Elst, Uniklinik Freiburg, über immunologische, paraepileptische und genetische Psychosen. Das plötzliche Auftreten von Halluzinationen, wirrem Denken oder Wahngedanken muss nicht notwendigerweise Ausdruck einer primären Psychose wie der Schizophrenie sein.



verNETZt 2021

Bei den seltenen sekundären Psychosen können solchen Symptomen auch organische Ursachen wie immunologische, endokrinologische oder genetische Störungen zugrunde liegen. Beispiele sind Antikörper-vermittelte limbische Encephalitiden, die sich zwar als schizophrener Phänotyp manifestieren, aber durch Plasmapherese, Kortison und anderen Formen der Immuntherapie behandelbar sind., , Daran zu denken ist wichtig, denn aufgrund ihrer Symptome werden Patienten mit einer später diagnostizierten limbischen Encephalitis typischerweise zuerst beim Psychiater – und nicht beim Neurologen vorgestellt.

Zu dem **Rüstzeug Psychosomatik** zählt, die Indikationen für die psychosomatische Diagnostik und Therapie zu erkennen und Patienten zu motivieren. Wichtig in der Kommunikation mit Patienten mit psychosomatischen Störungen ist, nicht allein auf das Somatische zu fokussieren, sondern auch psychische und soziale Aspekte mit zu berücksichtigen, d. h. ein Sowohl-als-auch, anstatt ein Entweder-oder zu praktizieren, so die Hauptbotschaft des Vortrags von Dr. Sarah Lison, Universitätsklinik Magdeburg. Die Patienten sollten von Anfang an, zu jedem Zeitpunkt der Diagnostik-, Aufklärungs- und Therapiephase, über somatische und psychische Ursachen informiert werden. Hilfreich könne sein, dem Patienten unter Nutzung von Symbolbildern das Zusammenspiel von Soma und Psyche zu vermitteln, z. B., dass ein Auto aus verschiedenen Teilen besteht, die nur zusammen funktionieren.

Der Begriff **„Fluoroquinolone-Associated Disability“** (FQAD) bezeichnet ein Krankheitssyndrom, das aus verschiedenen Nebenwirkungen der Fluorchinolone resultiert, die sich den vier Bereichen mitochondriale Schäden, Kollagenschäden, Neurotoxizität und neuropsychiatrische Nebenwirkungen zuordnen lassen. Dr. Stefan Pieper, niedergelassener Arzt aus Konstanz, schlug in seinem Vortrag FQAD-Diagnosekriterien vor, mit denen eine möglichst sichere und zeitsparende Eingrenzung des neuen

Die Vorträge bei verNETZt 2021

Krankheitsbildes im Praxisalltag erreicht werden könnte. Zu den Symptomen, die Betroffene schildern, zählen u.a. extrem brennende Ganzkörperschmerzen. Ursächlich dafür ist die Small-Fibre-Neuropathie, eine seltene und relativ neuartige Form der peripheren Polyneuropathie und auch der autonomen Neuropathie, die sich mit herkömmlichen elektrophysiologischen Untersuchungen nicht nachweisen lässt.

Bei chronischen und unklaren Schmerzen sollten auch primär genetische Ursachen in Betracht gezogen werden, wie Prof. Dr. Ingo Kurth, Institut für Humangenetik der Uniklinik Aachen, in seinem Vortrag **Familiäre Schmerzsymptome** zeigte. Das gilt insbesondere für die Natrium-Kanal-Erkrankungen, denen Mutationen zugrunde liegen können. Differentialdiagnostisch sollten behandelbare „Schmerzsyndrome“ wie z. B. Morbus Fabry oder die TTR-Amyloidose ausgeschlossen werden. Neuen Erkenntnisse zur chronisch idiopathischen axonalen Polyneuropathie (CIAP) zufolge ist ein beträchtlicher Anteil dieser Schmerzerkrankung möglicherweise durch bi-allelische RFC1-Repeat Expansionen zu erklären. Die CIAP ist eine langsam progrediente distale Sensibilitätsstörung insbesondere der Beine, verbunden mit neuropathischen Schmerzen.

Neben den Erkrankungen mit „zu viel Schmerz“ gibt es auch sehr seltene Erkrankungen mit „zu wenig Schmerz“, die als Hereditäre Sensorisch-Autonome Neuropathien (HSAN) und angeborene Congenital Insensitivity to Pain (CIP) bezeichnet werden. Klinisch dominieren Sensibilitätsverlust, Ulzerationen, schlechte Wundheilung und Frakturen. Bei Kindern, die als „Draufgänger“ gelten und mit solchen Symptomen bzw. schweren Verletzungsmustern vorgestellt werden, sollte an die Möglichkeit einer monogenetischen Schmerzlosigkeit, aber auch an die Abgrenzung von Kindesmisshandlung gedacht werden (Entlastung der Familien).

Wie der **Förderverein des Zentrums für Seltene Erkrankungen, Tübingen e.V.** seit seiner Gründung im Jahr 2011 durch erfolgreiches Fund-Raising zum Auf- und Ausbau der Strukturen des ZSE Tübingen beitragen konnte, zeigte Julia Giehl, Universitätsklinikum Tübingen. Sie ist die Koordinatorin des Fördervereins und seit 10 Jahren für die Spendeneinwerbung des ZSE zuständig.

„Gemeinsam mit Dir kämpfen wir für eine Welt, in der Menschen mit seltenen Erkrankungen ein normales Leben führen können“, so lautet die Vision von **Roche für das Engagement bei seltenen Erkrankungen**, die Dr. Diana Forst und Heike Nussmann, Roche Pharma AG, Grenzach-Wyhlen vorstellten. Um diese Vision Wirklichkeit werden zu lassen, ist bei SE und den immer kleiner werdenden Indikationen ein enges Zusammenspiel mit den Bereichen Diagnostik und Digitalen Gesundheitslösungen notwendig.

Zwei Workshops „**Work-Life-Balance**“, unter der Leitung von Marc-Alexander Glunde (Trainer und Coach) und „Digitale Patienten-Kommunikation“, unter der Leitung von Prof. André Posenau, Hochschule Bochum, rundeten die beiden Tage ab. Die ganztägige Teilnahme an der Veranstaltung wurde pro Tag mit 8 CME Fortbildungspunkten von der Ärztekammer Sachsen-Anhalt anerkannt.

Ausblick auf 2022

Die Kooperation zwischen der Roche Pharma AG und dem MKSE wird fortgeführt. Nach dem überaus positiven Feedback zu der Veranstaltung wird auch im Jahr 2022 wieder eine verNETZt Veranstaltung stattfinden, entsprechend dem Wunsch der Teilnehmer idealerweise als Hybridveranstaltung mit der Möglichkeit, entweder persönlich oder virtuell teilzunehmen.

Weitere Informationen und die Anmeldung für verNETZt 2022 finden Sie auf unserer Webseite

www.verNETZt-für-SE.de

- 1 Dahms K, Sharkova Y, Heitland P, Pankuweit S, Schaefer JR. Cobalt intoxication diagnosed with the help of Dr House. *Lancet*. 2014 Feb 8;383(9916):574. doi: 10.1016/S0140-6736(14)60037-4. PMID: 24506908.
- 2 van Elst LT, Klöppel S, Rauer S. Voltage-gated potassium channel/LGI1 antibody-associated encephalopathy may cause brief psychotic disorder. *J Clin Psychiatry*. 2011 May;72(5):722-3. doi: 10.4088/JCP.10l06510. PMID: 21658353.
- 3 Dalmau J, Graus F. Antibody-Mediated Encephalitis. *N Engl J Med*. 2018 Mar 1;378(9):840-851. doi: 10.1056/NEJMr1708712. PMID: 29490181.
- 4 Endres D, Perlov E, Riering AN, et al. Steroid-Responsive Chronic Schizophreniform Syndrome in the Context of Mildly Increased Antithyroid Peroxidase Antibodies. *Front Psychiatry*. 2017;8:64. Published 2017 Apr 21. doi:10.3389/fpsy.2017.00064
- 5 Stefan Pieper. Fluoroquinolone-Associated Disability FQAD: Pathogenese, Diagnostik, Therapie und Diagnosekriterien. 1. Auflage. Heidelberg: Springer, 2020. ISBN: 978-3-658-29841-8. <https://doi.org/10.1007/978-3-658-29842-5>

* Im Rahmen dieses Textes schließt die männliche Bezeichnung stets die weibliche Bezeichnung mit ein.