

Siegen, 20. Februar 2023

Experten der DRK-Kinderklinik Siegen nehmen Rare Disease Day am 28. Februar zum Anlass, auf seltene Krankheiten und deren Behandlungsmöglichkeiten hinzuweisen

Am 28.02.2023 ist Rare Disease Day, der internationale Tag der Seltenen Erkrankungen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen kämpfen wieder geballt um mehr Sichtbarkeit, obwohl rund 300 Millionen Menschen weltweit betroffen sind. „SELTEN SIND VIELE“ lautet daher erneut das Motto zum Aktionstag 2023. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Da es zudem mehr als 6.000 unterschiedliche „Seltene Erkrankungen“ gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch.

„Unter den rund 300 Millionen Betroffenen sind auch eine Vielzahl an Kindern und Jugendlichen“ erklärt Chefarzt Dr. Burkhard Stüve, Neuropädiater an der DRK-Kinderklinik Siegen. „Daher möchten wir den Aktionstag nutzen und anhand einiger Beispiele auf diese ganz besondere Patientengruppe hinweisen. Denn nicht nur die Therapie ist bei den Betroffenen schwierig, schon die Diagnostik gestaltet sich gerade im Kinder- und Jugendalter enorm herausfordernd“, ergänzt Oberärztin Dr. Larissa Seemann, ebenfalls Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin mit der Zusatzbezeichnung Neuropädiatrie.

Am einfachsten lässt sich die Problematik im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen aus Sicht der Spezialisten der Abteilung Neuropädiatrie an der Siegener Kinderklinik anhand eines aktuellen Fallbeispiels erläutern. „Bei einem 14-jährigen Jugendlichen war der Mutter ein sich langsam unspezifisch verändertes Gangbild aufgefallen. Dies wurde zunächst auf die Pubertät und mangelnde sportliche Betätigung zurückgeführt. Zusätzlich klagte der Jugendliche über gelegentliche Rückenschmerzen. Während eines Wanderurlaubes bemerkten die Eltern dann deutlicher ein unsicheres und unflüssiges Gangbild, auch die Belastbarkeit war reduziert, der Jugendliche gab an, diese Veränderungen kaum zu bemerken“, beschreibt Frau Dr. Seemann die erste Beschreibung der Symptomatik des Patienten in der Ambulanz. Nachdem diese Symptomatik insgesamt 15 Monate angedauert und noch an Intensität zugenommen hat, erfolgte zunächst eine Vorstellung beim Facharzt für Orthopädie, dem eine Gangunsicherheit und eine veränderte Fußform auffielen. Eine zügige kinderneurologische Untersuchung wurde umgehend veranlasst.

Bei der Fachärztin in der Klinik zeigte sich dann neben Hohlfüßen ebenfalls ein auffällig schwankendes Gangbild, die Feinmotorik war ungenau und ebenfalls unflüssig. Mental bestanden keinerlei Defizite, die Beschulung an der Realschule war mit guten Leistungen vor allem im Bereich Physik und Mathematik unproblematisch.

Das Team führte eine ausführliche Diagnostik mittels MRT, Laborwertbestimmung und Stoffwechseluntersuchungen durch, es ergaben sich aber keine pathologischen Befunde. Bei weiterhin sehr auffälliger Symptomatik wurden weitere diagnostische Schritte überlegt, auch in Richtung genetisch bedingter Bewegungsstörungen.

Die sich im Verlauf ergebende Verdachtsdiagnose einer Friedreich-Ataxie wurde nach gezielter Untersuchung des FXN Gens in einem genetischen Labor bestätigt“, erläutert Frau Dr. Seemann die weitere Spezialdiagnostik der neuropädiatrischen Abteilung.

Bei der Friedeich-Ataxie handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung, die durch Mutationen in FXN Gen auf Chromosom 9 verursacht wird. Dieses Krankheitsbild zeigt sich meistens vor dem 25. Lebensjahr vor allem durch eine zunehmende Gangunsicherheit (Ataxie) und neu auftretende Hohlfüße. Im Verlauf kann es zu einer Herzmuskelschwäche sowie anderen orthopädischen Probleme wie etwa einer Skoliose kommen. Auch Sprachstörungen und Schluckbeschwerden können im Verlauf auftreten. Bei einer Häufigkeit von 3-4 auf 100.000 Einwohner zählt sie damit also zu den seltenen Erkrankungen, Männer wie Frauen sind gleichermaßen betroffen. Bezüglich des Verlaufs zeigt sich ein sehr individuelles, langsames Voranschreiten der Symptome.

Laut Frau Dr. Seemann ist aktuell eine spezifische Therapie nicht möglich: „Es ist vielmehr eine multidisziplinäre Betreuung mit pädiatrischen Neurologen, Kardiologen und Orthopäden sinnvoll, um Symptome rechtzeitig zu erkennen und gegebenenfalls zu behandeln, die passenden Schlüsse daraus zu ziehen und anschließend symptomatisch dagegen zu steuern. Dies erfolgt bei dem Patienten mittels Physiotherapie, Ergotherapie, eventuell auch mit passender Logopädie symptomorientiert.“

„Anhand dieses seltenen Falles zeigt sich die für Betroffene sowie Behandler schwierige Lage im Hinblick auf „Seltene Erkrankungen“. Zunächst gestaltet sich die klare Diagnostik aufwendig und herausfordernd, die entsprechende Therapie erfordert zudem eine breite Aufstellung über die verschiedenen Fachbereiche, um optimale Behandlungserfolge erzielen zu können“, so Dr. Stüve abschließend. Dennoch ist man sich im Team der Neuropädiatrie von Chefarzt Dr. Burkhard Stüve an der DRK-Kinderklinik Siegen sicher, in vielen Fällen eine gute Anlaufstelle für Betroffene im Kindes- und Jugendalter zu sein. Und dies nicht nur zum Rare Disease Day am 28. Februar eines jeden Jahres.

Rare Disease Day 2023: <https://www.rarediseaseday.org/>

Farbe bekennen zum Rare Disease Day 2023 | ACHSE e.V. ([achse-online.de](https://www.achse-online.de))

<https://www.achse-online.de/de/Aktuelles/2022/1128-Rare-Disease-Day-2023.php>



Bild 1: Chefarzt Dr. Burkhard Stüve beim Betrachten eines EEGs.



Bild 2: Oberärztin Dr. Larissa Seeman bei der Ableitung in der Abteilung Neuropädiatrie.

Informationen zur DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH:

- Die DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH ist eine Einrichtung des Deutschen Roten Kreuzes.
- „Wir wollen die Lebensqualität für Kinder und Jugendliche verbessern und sie mit ihren Familien in medizinischer, sozialer und persönlicher Hinsicht optimal versorgen.“
- Wir sind eine hoch spezialisierte Fachklinik für Kinder- und Jugendmedizin, die **jährlich etwa 5700 Patienten stationär und rund 63.000 Patienten ambulant** versorgt.
- 158 Betten im stationären Bereich, davon 14 Plätze in der Tagesklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie.
- Fast **1.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter** - Ärzte, Pflegekräfte, Psychologen und Therapeuten sorgen für ihre bestmögliche medizinische, pflegerische und therapeutische Versorgung.
- **Interdisziplinarität** ist eine unserer Stärken. Denn unsere Kinderklinik ist mit ihrem umfangreichen Leistungsspektrum so breit aufgestellt, dass wir für nahezu jedes Krankheitsbild einen eigenen Spezialisten im Haus haben. Bei komplexen Erkrankungen können wir so jederzeit auch fachbereichsübergreifende Teams bilden, die unsere Patienten mit dem nötigen Know-how ganzheitlich betreuen. Für die optimale Versorgung einiger besonderer Krankheitsbilder, wie z.B. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, gibt es an unserer Kinderklinik sogar ein fest eingerichtetes Kompetenzzentrum.
- Zum multiprofessionellen Team der DRK-Kinderklinik Siegen gehören Kinder- und Jugendärzte verschiedener Fachrichtungen, Kinderchirurgen und -anästhesisten, Kinder- und Jugendpsychiater, das Pflegepersonal, ein breites Spektrum an Therapeuten unterschiedlicher Fachrichtungen, Mitarbeiter des sozialen Dienstes, Seelsorger, Lehrer und Erzieher.

Die Lebensqualität für Kinder verbessern.

Das ist unser Auftrag.