

# Interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde Rosenheim

Hohenfellner, K<sup>1</sup>; Froschauer, S<sup>2</sup>; Weitzel<sup>1</sup>, Bechtold-Dalla Pozza<sup>1</sup>, S; Dosch, R<sup>1</sup>, Erler, J<sup>1</sup>, Harms, E<sup>1</sup>; Herzig, N<sup>1</sup>; Holla, H<sup>1</sup>; Knerr, C<sup>1</sup>; Kaidel, F<sup>1</sup>; Köppel, C<sup>1</sup>; Landthaler, I<sup>1</sup>; Niessl, C<sup>3</sup>; Priglinger, C<sup>1</sup>; Rohayem, J<sup>1</sup>; Steidle, G<sup>1</sup>; Treikauskas, U<sup>1</sup>; Vill, K<sup>1</sup>; Cystinose-Selbsthilfe

<sup>1</sup>Interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde, Rosenheim <sup>2</sup>Cystinose Stiftung, München

<sup>3</sup>Institut für medizinische Informationsverarbeitung, Biometrie und Epidemiologie, LMU München, München

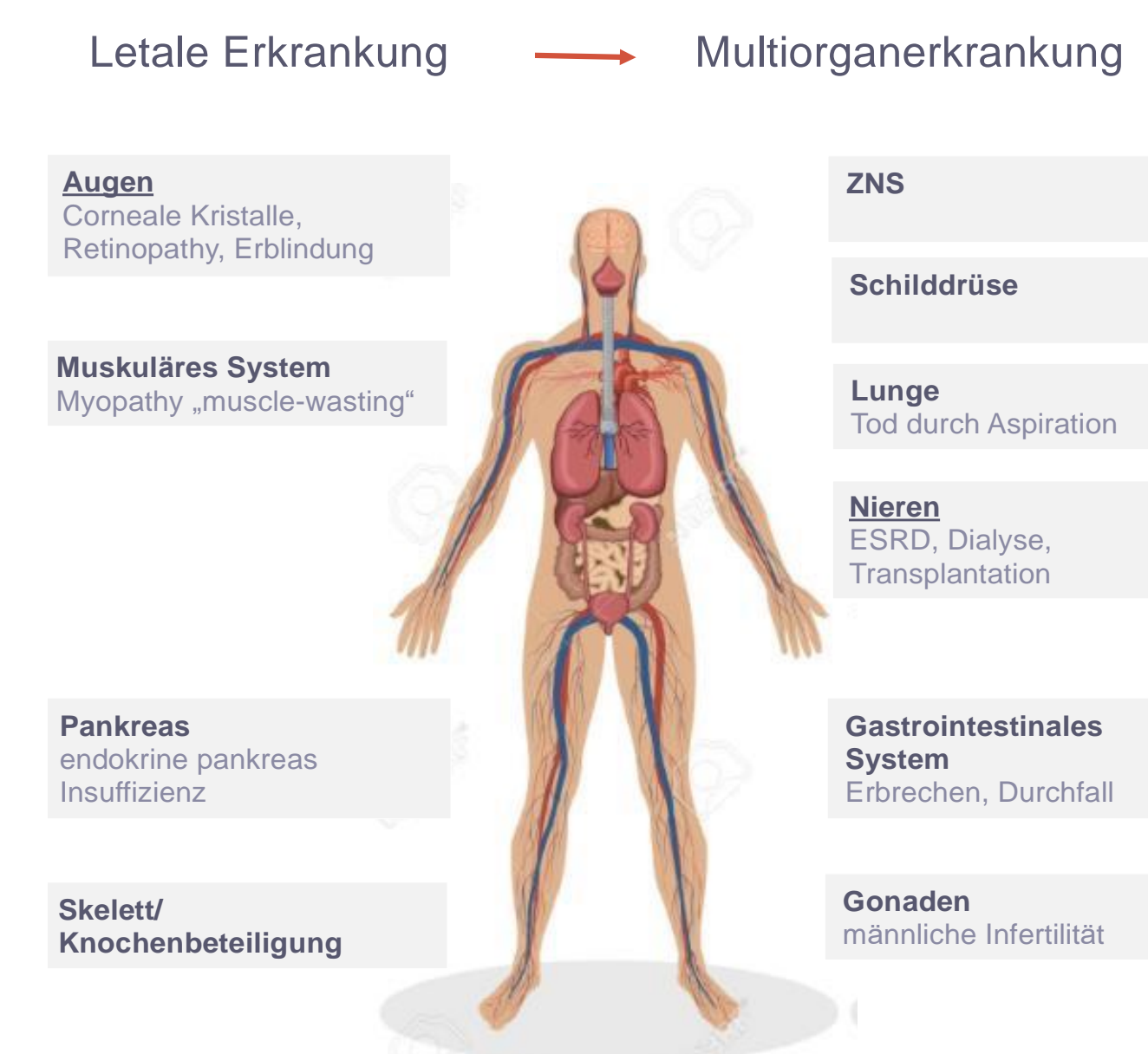
## Hintergrund

Für die ambulante Betreuung von Patienten mit sehr seltenen Erkrankungen sind die durch die Seltenheit bedingten Probleme sehr ähnlich:

- je seltener die Erkrankung ist, desto weniger Zentren verfügen über Erfahrung in der Behandlung dieser speziellen Erkrankung
- je geringer die Zahl der Patienten mit einer sehr seltenen Erkrankung ist, umso geringer ist die Möglichkeit der Ambulanz, die notwendige Erfahrung für die Behandlung dieser Erkrankung aufzubauen
- das Personal in den Ambulanzen vieler Zentren wechselt häufig, so dass Erfahrungen verloren gehen und immer wieder neu aufgebaut werden müssen
- sehr seltene Erkrankungen mit Multisystembeteiligung machen die Einbindung unterschiedlicher Berufsgruppen bzw. die Inanspruchnahme verschiedener Ambulanzen notwendig
- je komplexer die Betreuung ist, desto weniger ist das Zusammenführen aller Informationen zu einem Therapiekonzept sowie dessen Weitergabe an den wohnortnahen Behandler gesichert
- eine geordnete Transition beim Übergang vom Kindes- in das Erwachsenenalter ist nicht gewährleistet.

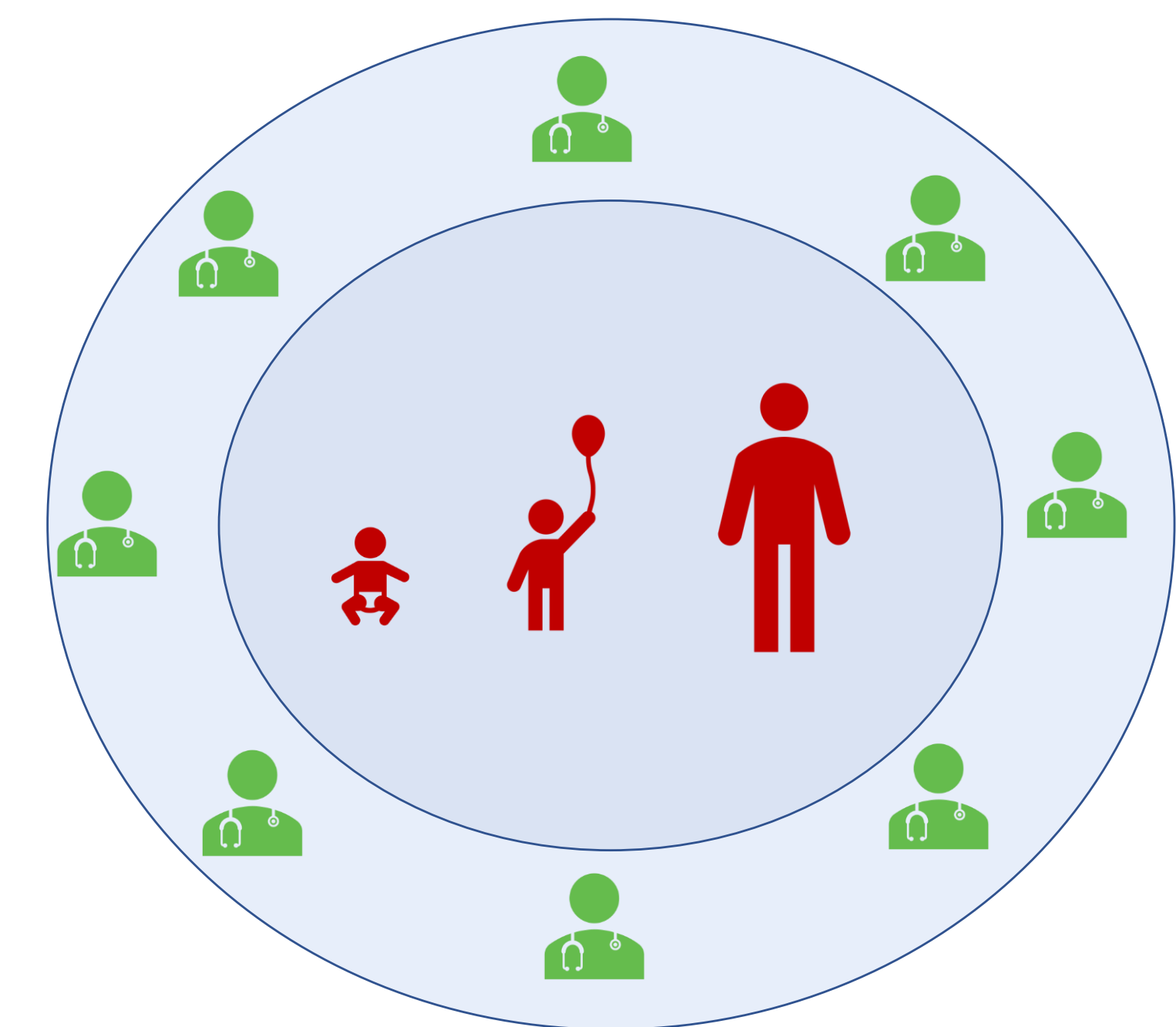
## Cystinose

Cystinose ist eine sehr seltene lysosomale Speicherkrankheit, die autosomal rezessiv vererbt wird. Die Prävalenz in Deutschland beträgt 1: 100.000 bis 1: 200.000. Verursacht wird diese Erkrankung durch einen Defekt des lysosomalen Membranproteins Cystinosin (CTNS). Die häufigste Form, die infantile nephropathische Cystinose, ist eine Multiorganerkrankung, bei der Cystin in fast allen Organen gespeichert wird. Funktionsausfälle treten mit zunehmendem Lebensalter auf und betreffen die Nieren und Augen, gefolgt vom muskuloskeletalen System, den endokrinen Organen, dem ZNS usw.



## Methode

Um allen Aspekten dieser Systemerkrankung gerecht zu werden, wurde 10/2012 in Kooperation mit der Selbsthilfe ([www.leben-eben.de](http://www.leben-eben.de)) eine interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde für alle Altersstufen in Traunstein etabliert. Die Patienten durchlaufen in 2 bis 3 Stunden entsprechend einer „One-Stop-Clinic“ folgende Fachbereiche: Kinder- und Erwachsenen-Nephrologie, Kardiologie, Orthopädie, Pulmonologie, Gastroenterologie, Neurologie, Ophthalmologie, Endokrinologie, Dermatologie, Physiotherapie, Ernährungsberatung, Logopädie. Die Sprechstunde ersetzt nicht die Betreuung vor Ort, sondern stellt eine Ergänzung dar.



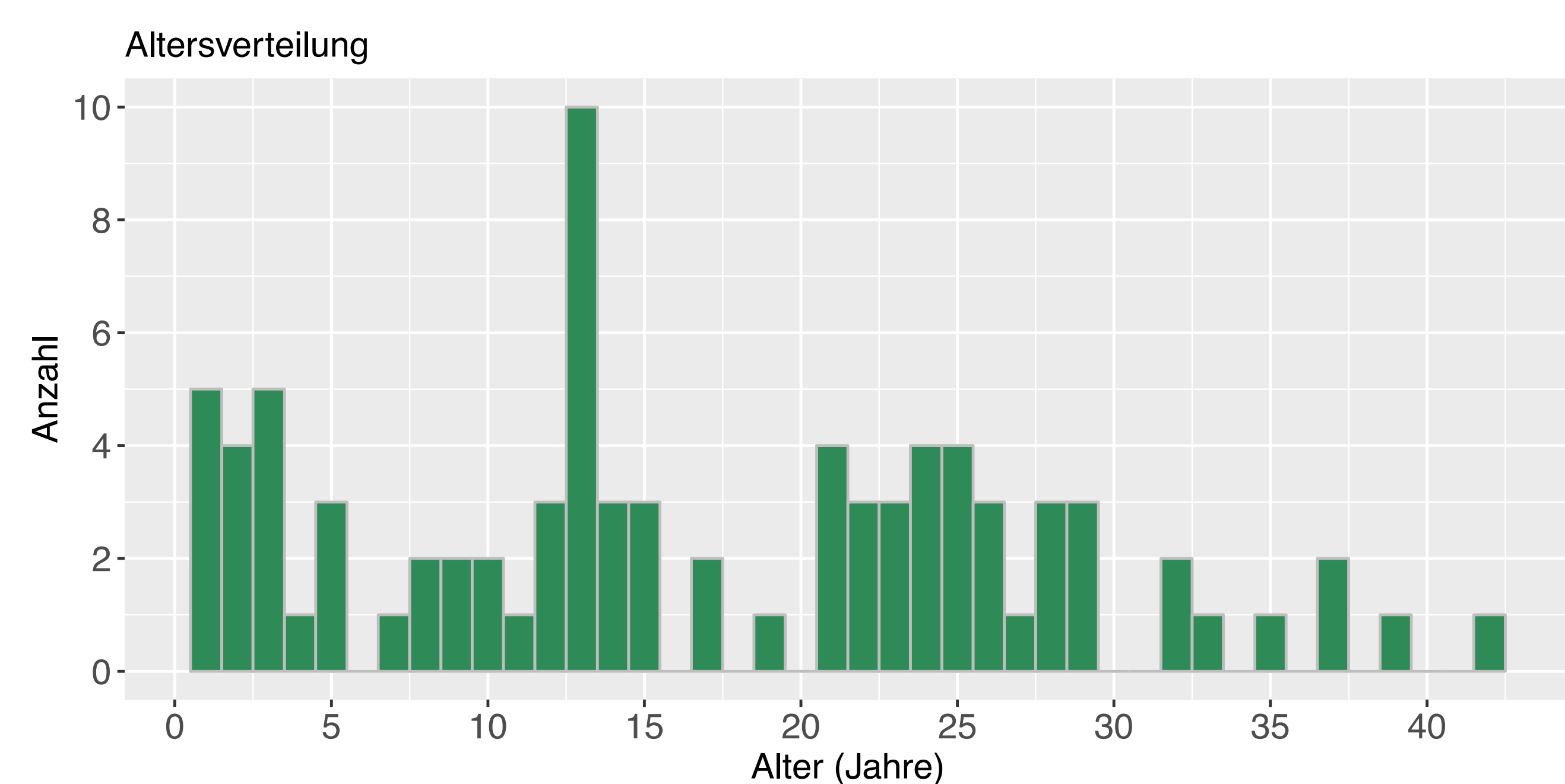
## Ergebnisse

Das vorgestellte Modellprojekt der interdisziplinären Cystinose-Sprechstunde im Sinne einer „one-stop-clinic“ hat sich bewährt.

Von 12/2012 bis 06/2019 gab es 346 Patientenkontakte, 136 bei Erwachsenen und 210 bei Kindern. Es handelt sich um 91 individuelle Patienten, von denen 37 Patienten älter als 18 Jahre und 54 jünger als 18 Jahre sind.

Durch die hohe Anzahl an Patientenkontakten, sowohl von Kindern als auch von Erwachsenen, konnte in kurzer Zeit umfassende klinische Erfahrung gewonnen werden. Gerade bei diesen komplexen Patienten kann durch eine, über das Kindes- und Jugendlichen-Alter hinaus kontinuierliche Betreuung auf entsprechend hohem Niveau, die Transitionsphase begleitet und eine selbstbestimmte Lebensführung erreicht und erhalten werden.

Die große Anzahl von Patientenvorstellungen zeigt ebenfalls, wie dringend diese Patienten eine qualitativ gute und mit der Erkrankung erfahrene umfassende Versorgung suchen.



## Ziel

Ziel ist die langfristige Etablierung der Sprechstunde in Form eines Cystinose-Zentrums.