

Ein Netz, das uns fängt

Wie vernetzte Versorgung das Leid von Patienten mit Seltene n Erkrankungen und ihren Familien mindert

(von Sandra Mösche und Bianca Paslak-Leptien)

Eine ungewöhnliche Kopfform, missgebildete Hände und zu viel Fruchtwasser: Auf dem Ultraschall kann man kraniofaziale Fehlbildungen, zu denen zum Beispiel das Apert-, das Crouzon- oder das Pfeiffer-Syndrom gehören, nach der 20. Schwangerschaftswoche erkennen. Bei diesen Fehlbildungen sind mehrere Schädelnähte schon bei der Geburt verknöchert, beim Apert-Syndrom außerdem auch die Zehen und die Finger zusammengewachsen. Die Auswirkungen auf die Entwicklung des Kindes und seine Familie sind komplex. Allein bis zu 20 Operationen sind notwendig – an Kopf, Händen, Füßen und Augen – der Großteil davon in den ersten drei Lebensjahren. Dennoch können die betroffenen Kinder ein fast normales Leben führen und aufwachsen: wenn Informationen verfügbar und Spezialisten bekannt sind und alle Rädchen der notwendigen Versorgung von Beginn an ineinandergreifen.

Schwerer Start ins Leben In der Regel wissen Eltern vor der Geburt ihres Kindes nicht, dass es von einer kraniofazialen Fehlbildung betroffen ist, obwohl weitere Untersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft erste Verdachtsdiagnosen bestätigen können. Und so werden Eltern, Ärzte wie auch die Mitarbeiter

„Kinder mit Seltene n Erkrankungen werden nicht beim Spezialisten geboren. Völlig klar, dass die Mediziner in einer normalen Geburtsklinik damit überfordert sind.“ (S.M.)



Erik, bevor der erste Chirurg Hand anlegte. Man sieht gut den Turmschädel mit dem Wulst über der zusätzlich verknöcherten Frontalnaht. Auch die Löffelhand ist zu erkennen. Wegen des hohen Kopfes lernen die Kinder mit Verzögerung das Köpfchen zu heben, zu krabbeln und zu laufen. (Foto: Sandra Mösche privat)

der Klinik nicht selten überrascht, wenn ein Baby mit so deutlich sichtbaren Fehlbildungen das Licht der Welt erblickt. Ist das der Fall, dauert es Tage, manchmal Wochen, bis eine richtige Diagnose gestellt wird. Bis dahin herrscht Panik: Das Kind atmet nicht richtig, also wird ein Luftröhrenschnitt empfohlen. Das Hirn wächst schneller, als der Schädel, also empfehlen nicht spezialisierte Mediziner, schnellstmöglich am Kopf zu operieren. Maßnahmen, die Leben retten sollen, können bei Kindern mit kraniofazialen Fehlbildungen lebensgefährlich sein, unnötiges Leid über Jahre verursachen und darüber hinaus unnötige Kosten. Doch wie sollen lebenswichtige Entscheidungen schnell und sicher getroffen werden, wenn das vorhandene Wissen nicht aus-

reicht, die richtigen Behandlungsmethoden nicht weit verbreitet sind, Spezialisten, die sich auskennen, rar oder nicht bekannt sind? Sicher, das Apert-Syndrom kommt in Deutschland bei etwa fünf bis sieben Geburten im Jahr vor, es ist somit sehr selten. Dennoch steht diese Schilderung symptomatisch für die Probleme, mit denen unzählige Eltern kämpfen müssen, deren Kinder mit einer Seltene n Erkrankung geboren werden.

„Zum Glück gibt es Menschen, die sich damit auskennen.“ Sandra Mösche weiß, dass es auch anders geht, anders gehen muss. Die Mutter eines Kindes mit Apert-Syndrom und 1. Vorsitzende der Elterninitiative Apert-Syndrom e.V. erzählt von ihren positiven Erfahrungen: „Wir hatten ein Netz, das uns auffing!“

Heute unterstützt sie selbst Paare, die an der Diagnose „Kraniosynostosen“ verzweifeln und sorgt mit ihrer Selbsthilfeorganisation dafür, das Wissen zu den kraniofazialen Fehlbildungen zu verbessern und zu verbreiten. Sie setzt sich dafür ein, dass Strukturen im Gesundheitssystem geschaffen werden, die die Leben von betroffenen Kindern retten und deren Lebensqualität verbessern. Hier schildert sie ihre persönlichen Erfahrungen.

Entscheidung für ein behindertes Kind Das Ultraschallbild in der 25. Schwangerschaftswoche ist beunruhigend: Fünfzehn Jahre sind seit diesem einen Termin bei ihrer Gynäkologin vergangen, doch Sandra Mösche erinnert sich, als wäre es gestern gewesen. Für die damals 25-jährige, die zu diesem Zeitpunkt in Hamburg studiert und für ihren Mann beginnt eine nervenaufreibende Zeit. Die behandelnde Gynäkologin überweist die junge Frau zur weiteren Untersuchung in eine Praxis für Pränataldiagnostik. Genetiker würden die Ultraschallbilder richtig deuten können. Dort wird schnell ein erster Verdacht geäußert: Apert-Syndrom. Zur Bestätigung des Verdachts wird eine Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt. Auf das finale Ergebnis muss das Paar bis zur 28. Schwangerschaftswoche warten.

Ein Einschnitt im Leben In einem ersten Beratungsgespräch werden die Mösches über die grundlegenden Fakten zum Apert-Syndrom informiert. „Auf keinen Fall selbst recherchieren“, legt ihnen die umsichtige Genetikerin ans Herz. Zu viele falsche und womöglich abschreckende Informationen würden sie im Internet finden. Die Tage und Wochen bis zu der Diagnose sind zäh und zehrend, Ängste und Ungewissheit ständige Begleiter im Alltag des Paares, das sich ganz typische Fragen stellt: „Wie wird es unserem Kind gehen?“, „Wird es starke Schmerzen erleiden müssen?“, „Sind wir so einer Situation überhaupt gewachsen?“. Für Sandra Mösche stellt sich außerdem die Frage, ob sie ihr Studium abschließen kann, um ihren Traumjob „Berufsschullehrerin“ zu ergreifen oder stattdessen zur Krankenschwester für ihr Kind werden muss. Doch vor allem: „Wollen wir dieses Kind?“ Letztlich entscheiden sich die beiden für das Baby. Ein Schwangerschaftsabbruch nach dem 7. Monat ist für sie einfach unvorstellbar.



Erik mit 15 Jahren: Ein ganz normaler Teenager mit allen Allüren, die ihm in diesem Alter zustehen. Im Zuge der Kopf-Operation zur Druckentlastung achtete der Chirurg auch auf ästhetische Aspekte, um dem Kind Hänseleien zu ersparen. Ganz unauffällig wird Erik aber nie aussehen.
(Erik Mösche. Foto: privat)

Ganz wichtig: Eine rücksichtsvolle Aufklärung Als die Diagnose „Apert-Syndrom“ feststeht, klärt die Genetikerin die werdenden Eltern über die möglichen Auswirkungen des Syndroms auf. Sie nimmt sich Zeit: beschreibt nicht nur den schlimmsten Fall, verharmlöst auch nicht, sondern stellt eine mögliche Bandbreite dar. Das hilft dem Paar, sich auf die Herausforderungen einzustellen, die mit diesem besonderen Kind auf sie zukommen können. Darüber hinaus vermittelt sie Kontakte zu Spezialisten, an die sich die Mösches wenden sollen: einem Kinder-Handchirurgen in Hamburg und einem Neurochirurgen in Würzburg. Beide Ärzte haben Erfahrungen mit Kindern mit Apert-Syndrom und können die Ängste der Mösches ein wenig mildern – mit ihren Fachkenntnissen und den Berichten von lebensfrohen und durchsetzungsfähigen Kindern. Das Wissen um die Erkrankung hilft außerdem bei der Wahl der Geburtsklinik. Nicht im kleinen Landkrankenhaus, sondern in einer Klinik mit einer guten Hintergrundversorgung und einer Säuglingsintensivstation soll ihr Kind zur Welt kommen. Und so erblickt Erik das Licht der Welt in Hamburg Altona. Wie es der Zufall will, wird Sandra Mösche dort von einem jungen Arzt betreut, der zuvor schon einmal ein Kind mit Apert-Syndrom zur Welt gebracht hat.

Zum Glück, denn so weiß er selbst, welche Behandlungsschritte eingeleitet werden müssen.

Zwischen Krankenhausaufenthalt und Leben Es folgt ein Leben in emotionalen Wellenbewegungen, geprägt von Krankenhausaufenthalten und Operationen. Für das Apert-Syndrom typisch sind die zwei Kopf-Operationen, bei Erik im Alter von neun und elf Monaten, sowie die acht Handoperationen zur Fingertrennung vor dem Eintritt in den Kindergarten. Beide Operationsmarathons müssen bei Spezialisten durchgeführt werden. Doch die sind so rar wie die Syndrome selbst. Um eine optimale Versorgung der verknöcherten Schädelnähte zu erreichen, reist die Familie von Hamburg nach München. „Zwischen den Krankenhausaufenthalten kann man das Syndrom ganz gut vergessen. Erik entwickelt sich gut – etwas langsamer als normal, aber gut.“ Doch auch kleine Standard-Eingriffe wie das Einsetzen von Paukenröhrchen in das Trommelfell werden zu großen Herausforderungen. Sie erfordern ebenfalls Kenntnisse zum Apert-Syndrom. Denn die Beatmung während der Narkose bei Menschen mit kraniofazialen Syndromen ist komplizierter, als bei anderen Menschen. Dafür sind zumindest gute Absprachen mit einem Spezialisten nötig. „Es kommt aber immer wieder vor, dass Eltern dem niedergelassenen Arzt zunächst selbst die Grunderkrankung erklären müssen, bevor dieser sich bereiterklärt, diese akute Erkrankung überhaupt zu untersuchen“, weiß Sandra Mösche von anderen Eltern. „Das ist für uns in Ordnung. Schlimmer ist es für uns, wenn ein Arzt vortäuscht, er würde sich auskennen, dann aber absurde Diagnosen stellt und entsprechend widersinnige Behandlungen anordnet.“

Pfeiler Selbsthilfe: Stütze, Aufklärung und Information Eine ganz wesentliche Stütze für Familie Mösche in all' der Zeit ist die Selbsthilfe. Auch diesen Kontakt verdanken sie der Genetikerin, die ihrem Informationspaket einen Flyer der EAS „Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.“ beilegt. Der Verein kümmert sich seit 1991 um die Belange bei kraniofazialen Fehlbildungen. Ulli Jatczek, Gründer und damaliger Vorsitzender der EAS, nimmt sich damals ebenfalls viel Zeit, die Mösches über den Verlauf und die Auswirkungen des Apert-Syndroms aufzuklären und hilft ihnen Ängste und Vorurteile abzubauen. Schon kurz nach Eriks Geburt nehmen die frischgebackenen Eltern mit ihrem Baby an einem Familientreffen der Elterninitiative EAS teil.

„Dort dann fast 50 andere Familien mit betroffenen Kindern kennenzulernen, war eine große Erleichterung“, erzählt Sandra Mösche mit einem verträumten Unterton in der Stimme. Und sie muss lächeln, als sie weiterspricht: „Besonders beeindruckend waren die Zwillinge! Die haben das Spielzimmer gerockt! Es tat uns so gut rennende, tobende Kinder zu sehen, die genauso herumalbern wie andere Kinder auch.“ Die Mösches schöpfen Hoffnung auf ein weitestgehend normales Leben. Sie treten dem Verein bei und haben seither kein Familientreffen verpasst.

Erik ist mittlerweile 15 Jahre alt, besucht die achte Klasse einer integrierten Gesamtschule und steuert auf einen Realschulabschluss zu. „Es gibt kuriose Momente, in denen ich gefragt werde, was mein Kind hat, und ich muss erstmal überlegen, was mit der Frage gemeint ist.“ Weil er entgegen der allgemeinen Erwartungen recht eigenständig ist und seine neunjährige Schwester Svea ihn gut auf Trapp hält, widmet Sandra Mösche ihre freie Zeit anderen betroffenen Eltern: „Seit vier Jahren leite ich die Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V., in der ich seit 15 Jahren Mitglied bin. Sandra Mösche kennt die Ängste und die Bedarfe der Eltern aus erster Hand, kann sich

gut in die Sorgen einfühlen, die ihr am Telefon geschildert werden: „Dass ihr Kind nicht innerhalb der ersten Wochen sterben wird. Den richtigen OP-Termin schon in den ersten Tagen zu verpassen, davor haben die meisten große Angst. Dabei ist das gar nicht nötig.“

Darum ist vernetzte Versorgung so wichtig „Wenn Eltern mit der Diagnose allein gelassen werden, befragen sie Dr. Google. Das ist an sich eine gute Sache, aber das Internet ist für Laien zu ungefiltert. Man erfährt dort viel Halbwissen, das Ängste schürt.“ Und auch Ärzte seien, oft unwissend meint Sandra Mösche, was bei der Seltenheit der Erkrankung ganz normal sei. In ihrem komplexen und anstrengenden beruflichen Alltag haben Mediziner keine Zeit, sich umfassend über jede Erkrankung jedes seltenen Einzelfalles zu informieren. „Außerdem ist die Hemmschwelle bei Medizinern, sich an Selbsthilfegruppen, also primär an Laien, zu wenden, riesig.“

Wie die meisten Patientenorganisationen leistet auch die Elterninitiative Apert-Syndrom mehr als nur die Erstberatung. Ihre Mitglieder setzen sich aktiv für Informationsbeschaffung und Verbreitung von Wissen ein: Neue (internationale) Studien und Forschungsergebnisse werden z.B. von Medizinern für den Verein verfasst und öffentlich verfügbar gemacht – für Eltern und Ärzte. Und das ist enorm wichtig. So werden in Deutschland Babys mit der Diagnose einer Kraniosynostose z.B. vielen CTs ausgesetzt – einige Ärzte setzen die Kinder vor und nach jeder Behandlung radiologischer Strahlung aus –, wo schon ein CT bei einem Baby das Krebsrisiko steigen lässt. Ein MRT oder ein Röntgenbild hingegen wäre ausreichend und weniger riskant. Doch das ist vielen Ärzten nicht bekannt. Immerhin: Vor zwölf Jahren hat der Verein es geschafft, die Fehlinformation über eine begrenzte Lebenserwartung der Betroffenen aus dem Ärztelexikon Pschyrembel zu streichen. Gerade erarbeitet die EAS eine Statistik zur schulischen und beruflichen Entwicklung bei kraniofazialen Syndromen und der Verein wird sich an der Erarbeitung einer offiziellen Leitlinie zu der Erkrankung und den Behandlungsmethoden beteiligen.

Für Sandra Mösche ist klar, dass kein Arzt oder anderer Therapeut alle der etwa 8.000 Seltene Erkrankungen, von denen wir heutzutage wissen, kennen kann,. Auch können nicht alle Behandelnden zu Spezialisten dieser zahlreichen oft hochkomplexen Erkrankungen werden. „Ich wünsche mir eine Institution, an die sich Mediziner in so einem Fall schnell und unkompliziert wenden können, sodass ihnen die Patientenberatung durch einen Experten leichter gemacht wird.“

Zur Person:

Sandra Mösche ist Berufsschullehrerin mit Herz in Buxtehude. Sie unterrichtet Schüler im



Sandra Mösche. Foto: privat

Berufsvorbereitungsjahr in den Fächern Deutsch und Farbtechnik, aber auch in Berufsschulklassen sowie im Beruflichen Gymnasium. Die Leidenschaft für den Bau teilt die 40-jährige gelernte Bauzeichnerin mit ihrem Mann, einem Architekten. Als ihr Sohn Erik mit dem Apert-Syndrom geboren wird, tritt die Familie der „Elterninitiative Apert-Syndrom e.V. und verwandte Fehlbildungen e.V.“ bei. Die Familie hat außerdem eine neunjährige gesunde Tochter, Svea.

Warum wir eine vernetzte Zentrenstruktur in Deutschland brauchen Apell einer betroffenen Mutter

Mit welchen Herausforderungen müssen Eltern kämpfen?

Durch die angeborenen Verwachsungen bei der kraniofazialen Fehlbildung Apert-Syndrom entstehen eine Reihe von Folgeerkrankungen, mit denen Betroffene jahrelang kämpfen. Chronische Mittelohrentzündungen, Bronchitis, Rückenschmerzen, mangelnde Beweglichkeit der Finger gehören dazu. Erik wurden erst kürzlich noch einmal sieben Zähne gezogen, da 32 Zähne keinen Platz in seinem verwachsenen Kiefer hätten. Aufgrund der besonderen Atemwegssituation sollten Operationen möglichst in Spezialkliniken durchgeführt werden, in denen ein Anästhesist dabei ist, der damit umgehen kann.

Noch gibt es zu wenige Experten. Und weil die wenigen Spezialisten, z.B. Handchirurgen, auch andere Kinder mit Fehlbildungen an Händen und Füßen behandeln, sind die Wartezeiten lang. Das Terminmanagement leisten die Eltern selbständig. In sehr stressigen Zeiten ziehen die Eltern mit den Koffern beinahe von einem Krankenhaus in das andere um, die Zeit Zuhause reicht gerade aus, um die Wäsche zu waschen. Eine Koordination von zentraler Stelle aus, wo auch alle medizinischen Befunde gesammelt werden, wäre hilfreich, das leistet jedoch kein Arzt. Dabei gestaltet es sich auch noch schwierig für die Eltern, an die Krankenhausakten heranzukommen, um z.B. Narkoseprotokolle oder Entlassungsberichte an weiter behandelnde Mediziner weiterreichen zu können.

Warum wir vernetzte Versorgung brauchen.

Die Elterninitiative Apert-Syndrom hat sich daher früh für die Zentrenbildung nach NAMSE-Kriterien ausgesprochen und für ein Qualitätsmanagement. Alles in einer Hand – ein großer Traum der Familien, die mit kraniofazialen Syndromen durch ganz Deutschland zu verschiedensten Spezialisten zur Behandlung der einzelnen Symptome reisen. Medizinischer Tourismus? Wenn man ein so spezielles Kind hat, dann ist das selbst in diesem hochentwickelten Staat notwendig. Man muss sich entscheiden: Will ich eine regionale Versorgung? Doch diese geht zu Lasten der Behandlungsqualität. Oder will man die bestmögliche Versorgung? Dann tingelt man von einer Spezialklinik zur nächsten und nimmt weite Wege und viele „Erstuntersuchungen“ in Kauf, bei denen immer wiederkehrend die gleichen Daten erfasst werden. Man kennt viele Ferienwohnungen in verschiedenen Städten, die aber nicht für den Urlaub genutzt werden, sondern um möglichst nah bei der Klinik zu wohnen und jederzeit das Kind besuchen zu können... Wenn alles, was den Kopf betrifft, in einem Zentrum behandelt wird: Hirndruck, Mittelgesicht, Kiefer – in jedem Alter; wenn alles, was den Bewegungsapparat betrifft, in einer weiteren Klinik abgedeckt ist, dann ist das eine große Entlastung der Familien. Wenn diese Kliniken dann auch noch vernetzt sind – große Erleichterung bei jeder Wiedervorstellung und bei der Koordinierung der Termine.

Wissen gemeinsam verbessern und verfügbar machen

Die Vorsitzende der EAS sucht das direkte Gespräch mit den Medizinern, die sich für kraniofaziale Syndrome engagieren. Vernetzung zwischen den Kliniken wird immer wieder auf unterschiedliche Art mit konkreten Vorschlägen angeregt, was Erfolg zeigt. Allein in den vergangenen 9 Monaten sind von der Handchirurgie in Hamburg aus Kooperationen zwischen den Hand- und Fuß-Spezialisten in drei Städten, außerdem zu einem bekannten Orthopädietechniker und Hilfsmittelhersteller entstanden. Chirurgen aus konkurrierenden

Kliniken tauschen sich inzwischen auch außerhalb von Kongressen und Symposien über ihre favorisierten Behandlungsmethoden aus, was lange Zeit ein stummes Tabu war.

Die Patientenselbsthilfe ist eine Stütze in unserem Gesundheitswesen. Sie bündelt nicht nur Wissen, unterstützt Betroffene und vernetzt Mediziner. Die Selbsthilfe wird dort aktiv, wo das Gesundheitssystem zu wenig leistet. Wir dürfen diese Aufgabe nicht allein den Menschen überlassen, die sich in der Selbsthilfe mit viel Kraft neben Beruf, Freizeit, Erkrankung engagieren. Die Vernetzung, die durch die EAS initiiert worden ist, ist nicht gesichert. Auch sie ist personenabhängig. Sandra Mösche hat in den letzten Jahren ihre kommunikativen Fähigkeiten eingesetzt und viel Herzblut investiert. Sie hatte keine Hemmungen, sowohl positive Rückmeldungen als auch Missstände anzusprechen. Doch auch diese Reserven können irgendwann erschöpft sein.

Deshalb: Wir brauchen eine nachhaltige Zentrenstruktur, damit Menschen mit Seltenern Erkrankungen, die Versorgung erfahren, die sie benötigen.

Mehr Informationen auf www.achse-online.de