



**Geboren mit einer seltenen Erkrankung:** Sarah musste früh eine Sauerstoffbrille tragen, weil sie zu wenig Luft bekam. Sie war drei Jahre alt, als Ärzte durch eine genetische Untersuchung herausfanden, was das Mädchen überhaupt hat – die Krankenkasse zahlte nicht. VERENA MUELLER/CARE FOR RARE FOUNDATION

## Hilfe für die Waisen der Medizin

Kinder mit seltenen Erkrankungen haben es schwer: Für viele gibt es kein Medikament. Oft ist schon die Diagnose ein Problem. „Waisen der Medizin“ werden sie daher auch genannt – und genau für sie müsste ein Land wie Deutschland viel mehr tun, findet Kinderarzt Prof. Christoph Klein.

VON ANDREA EPPNER

Das Baby ist erst wenige Tage alt – und scheinbar gesund. Doch da entdecken die Ärzte im Haumerschen Kinderspital in München eine Entzündung an seinem Kopf. Genau da, wo sie bei der Geburt die Sauglocke ansetzen mussten. Von dort breitet sich die Entzündung aus. Antibiotika wirken nicht – die Ärzte fürchten, dass sie bald auf das Gehirn übergreift.

### Noch keine Diagnose? Dem kranken Baby läuft die Zeit davon ...

„Wir waren in großer Sorge“, erzählt Prof. Christoph Klein, Direktor des Haumerschen Kinderspitals. Doch die Ärzte geben nicht auf: Vielleicht steckt etwas anderes hinter der Entzündung – eine seltene Erkrankung?

Selten – das heißt: weniger als einer von 2000 Menschen ist betroffen. Fast 8000 solcher Erkrankungen kennt man heute. Die meisten zeigen sich schon bei Kindern. Fast immer gehen sie auf einen „genetischen Webfehler“ zurück, wie Klein das nennt. Oft reicht schon eine einzige Veränderung in den etwa 3,2 Milliarden Bausteinen des Erbguts.

Detektivarbeit. Wo sollen die Ärzte da anfangen? Eine Untersuchung des kompletten Erbguts könnte zwar die Frage in wenigen Tagen klären – rasch genug, um das Leben des Kindes zu retten. Doch sie ist teuer – und das bezahlt die Krankenkasse nicht. Mit ein Grund, warum es noch heute im Schnitt vier Jahre dauert, ehe eine seltene Erkrankung überhaupt richtig erkannt wird.

Dem Baby mit der rätselhaften Entzündung läuft jedenfalls die Zeit davon. Doch es hat Glück: Im Haumerschen Kinderspital springt in solchen Fällen eine Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen ein: die Care-for-Rare Foundation (siehe Kasten).

### 1. Deutscher Kindergesundheitsgipfel in Tutzing

In Deutschland werden die UN-Kinderrechte in der Kindermedizin unzureichend umgesetzt, findet Prof. Christoph Klein. Um das zu ändern, hat er den **1. Deutschen Kindergesundheitsgipfel** initiiert, der vom 29. bis 30. April in der Politischen Akademie Tut-



Sie bezahlt den Test – und rettet dem Baby das Leben.

Bei besagter Untersuchung fanden die Ärzte einen Defekt in dem Gen „NF-KappaB1“. Jetzt verstehen sie, dass nicht Bakterien die Entzündung ausgelöst hatten, sondern ein Fehler im Abwehrsystem. Der Reiz der Sauglocke brachte die Immunzellen zur unkontrollierten Raserei – die Ursache der Entzündung.

Die Ärzte tun jetzt etwas, was sie ohne die genetische Untersuchung nicht gewagt hätten: Sie setzen alle Antibiotika ab. Stattdessen geben sie dem Kind Kortison. Das soll das Immunsystem dämpfen – und hilft tatsächlich: „Vier Wochen später war das Kind gesund“, sagt Klein.

Er ist froh, dass alles gut ge-

gangen ist. Doch es irritiert ihn, dass erst eine Stiftung einspringen muss, um den rettenden Test zu finanzieren: Sollte so etwas nicht selbstverständlich sein, in einem reichen Land wie Deutschland? Klein findet, dass hier etwas gehörig falsch läuft – und das betrifft längst nicht nur diese Untersuchung. Es fehle überall an Geld für Kinder mit seltenen Erkrankungen. Das liege vor allem am deutschen Abrechnungssystem.

Um den Wettbewerb zu fördern, hatte man hierzulande schon vor mehr als 20 Jahren sogenannte Fallpauschalen eingeführt. Seit 2003 gibt es dabei fixe Beträge, die eine Klinik für die Behandlung eines Patienten erhält. Die Höhe richtet sich im We-

zing stattfindet. Dort treffen Vertreter aller **37 Universitätskinderkliniken** Deutschlands mit Experten aus Politik, Rechtswissenschaft, Ethik und Gesundheitsökonomie zusammen – um gemeinsam neue Strategien zu erarbeiten.

ner Untersuchung fürchtet, dauert eben alles etwas länger. In einer Kinderklinik sind der Effizienz also enge Grenzen gesetzt.

Für Kinder mit seltenen Erkrankungen gilt das ganz besonders: Auch sie hätten ein Recht, kindgerecht erklärt zu bekommen, was mit ihrem Körper nicht stimmt und was ihnen helfen kann, sagt Klein. Das kostet aber Zeit – und die wird praktisch nicht bezahlt. Dazu kommt: Es gebe zwar fast 8000 seltene Erkrankungen, aber nur knapp 2000 Fallpauschalen. Diese könnten den Aufwand daher nicht richtig widerspiegeln.

Das wäre vermutlich kein großes Problem, wenn es hier nur um einige wenige Kinder ginge. Doch auch wenn an einer einzelnen seltenen Erkrankung nur wenige Menschen leiden: Da es so viele dieser Erkrankungen gibt, ist die Zahl der Betroffenen insgesamt gewaltig. Experten schätzen sie hierzulande auf drei bis vier Millionen Menschen.

### Medikamente gibt es nur gegen wenige seltene Erkrankungen

Das Baby mit der Entzündung ist also kein Einzelfall. Im Haumerschen Kinderspital sind mehr als ein Drittel der kleinen Patienten Kinder mit seltenen Erkrankungen. Hier hat man sich auf ihre Behandlung spezialisiert. Denn um ihnen zu helfen, braucht es Experten – und die gibt es eben nur an großen Zentren.

Diese Ärzte müssen bei der Wahl der besten Therapie oft kreativ werden und neue Wege gehen. Denn: Medikamente gebe es nur für wenige seltene Erkrankungen, sagt Klein. Für Unternehmen lohne sich die teure Entwicklung neuer Arzneien oft nicht, da nur wenige Kinder betroffen sind. Sonderregelungen wie ein längerer Patentschutz hätten die Situation verbessert, können das Problem aber nicht lösen.

Auch bei der Suche nach neuen Therapien werden Unikliniken gefordert bleiben. Wie wichtig diese ist, zeigt eine Zahl: Mehr als 2000 Kinder pro Jahr sterben hierzulande an einer seltenen Erkrankung. Klein sagt: „Jedes Kind, das stirbt, ist eines zu viel.“

### Eine wunderbare Rettung: Die Geschichte der kleinen Sarah



**Sarah (4), hier mit ihrem Bruder Noel (11), kann endlich ohne Sauerstoffgerät toben.**

Sarah, 4, hat es geschafft: Das kleine Mädchen ist gesund. Vorbei die Zeit, in der sie nur dank eines Sauerstoffgeräts genug Luft bekam – weil Ablagerungen in der Lunge ihr den Atem raubten. Schuld war ein Gendefekt, der zu einer seltenen Krankheit führt: der „Pulmonären Alveolarproteinoase“, in der Form **weltweit nur bei sechs Kindern** bekannt.

Lange wusste niemand, was Sarah krank macht. Eine Diagnose bekamen die Eltern erst im Haumerschen Kinderspital in München. Sarah ging es richtig schlecht. „Zuletzt konnte sie kaum noch drei Schritte gehen. Essen und trinken fiel ihr schwer“, sagt ihre Mutter Alexandra Kratzer. Erst eine Untersuchung des kompletten Erbguts verriet den

Gendefekt – bezahlt von einer Münchner Stiftung; die Krankenkasse übernahm die Kosten nicht. „**Ohne die Care-for-Rare Foundation wäre Sarah vielleicht schon nicht mehr am Leben**“, sagt ihre Mutter dankbar. Denn bald war klar, dass ihr eine Stammzell-Transplantation helfen kann. Sarah hat die Behandlung gut überstanden: Das Sauerstoffgerät braucht sie längst nicht mehr. Jetzt hat Sarah viel nachzuholen, geht sogar zum Ballett. „Sie ist wuselig und aktiv“, sagt ihre Mutter.

### Helfen Sie Kindern wie Sarah!

Das geht mit einer Spende an die Care-for-Rare Foundation: Sparkasse Ulm, IBAN: DE93 6305 0000 0000 0035 33. Infos: [www.care-for-rare.org](http://www.care-for-rare.org)



**Prof. Christoph Klein** ist Direktor des Haumerschen Kinderspitals in München