



ein Versorgungsmodell für seltene Multiorganerkrankungen

Froschauer S, Bechtold Dalla Pozza S², Buss M², Dosch R², Erler J², Herzig N², Holla H², Graph S³, Getzinger T², Knerr C², Koepl C², Priglinger C³, Rohayem J⁴, Schillinger S³, Steidle G², Thiele A², Treikauskas U², Weber R², Weitzel D², Wildenhain, S¹, Hohenfellner K²
und die Cystinose Selbsthilfe Deutschland

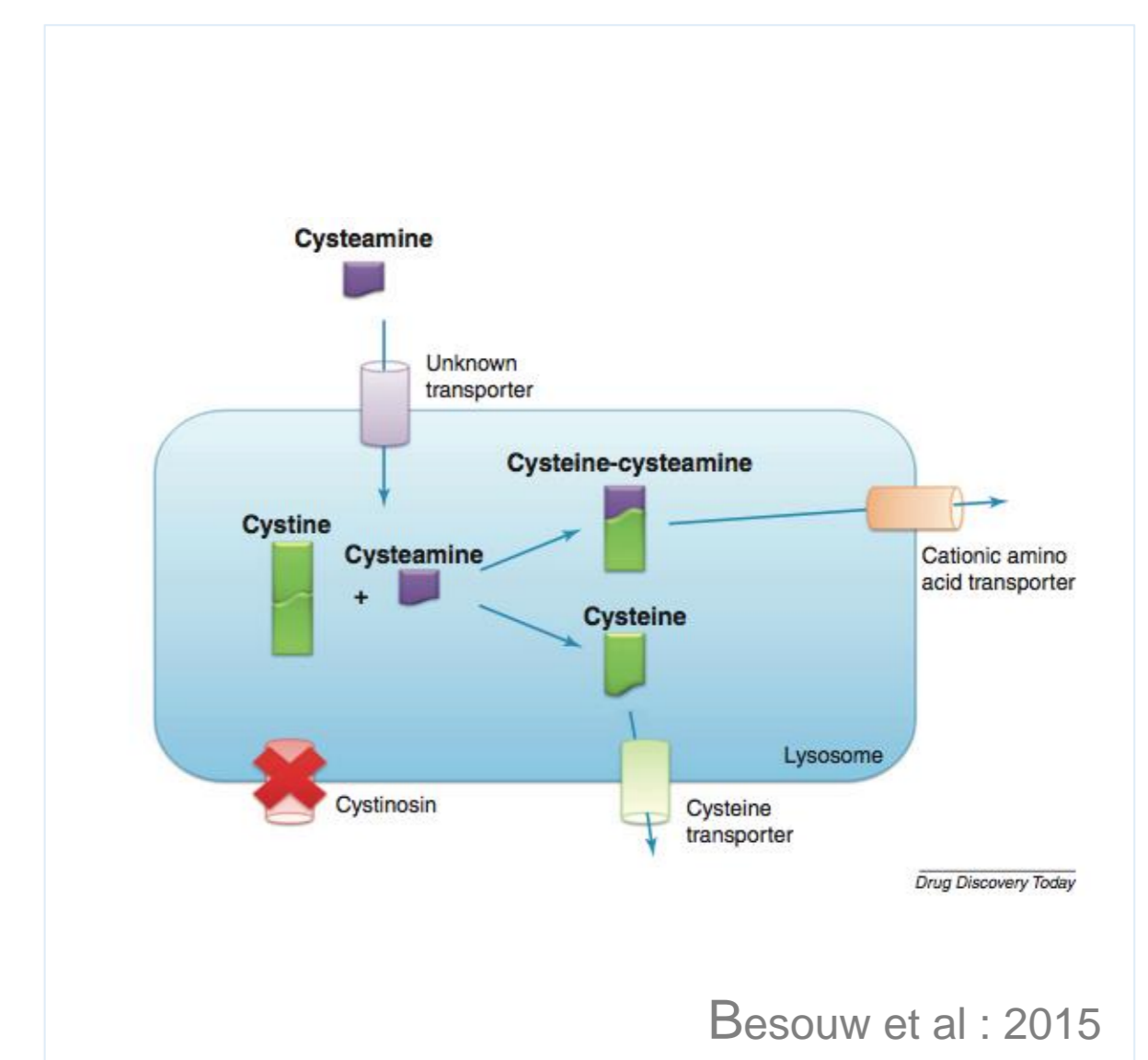
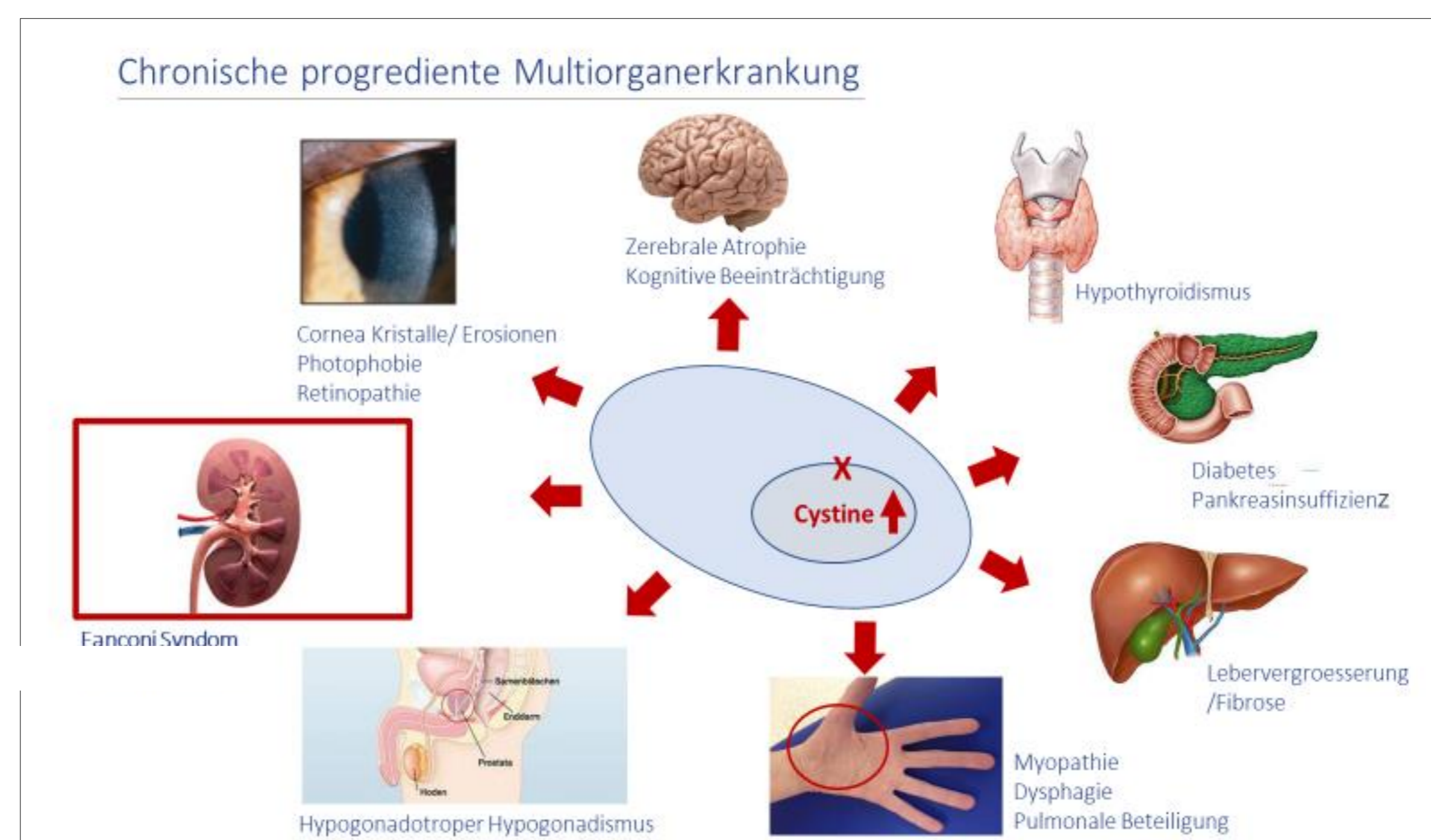
¹Cystinose Stiftung Deutschland, München, ²Interdisziplinäre Cystinose Stiftung, RoMed Kliniken, Rosenheim, ³HNO-Klinik, Phoniatrie, MRI TU München, ⁴Universitäts Augenklinik, München, ⁵Andrologie Univeritätsklinik Münster

HINTERGRUND

Die Cystinose ist eine seltene autosomal rezessive lysosomale Speichererkrankung, die durch Akkumulation von Cystin in fast allen Körperzellen gekennzeichnet ist. In Folge kommt es zur Zellschädigung und zum Zelluntergang in nahezu allen Organen.

Erst seit Anfang der 90er Jahre, mit Einführung der medikamentösen Therapie mit Cysteamin, können die Patienten in das Erwachsenenalter überleben, wodurch die verschiedenen Organbeteiligungen zunehmend in den Vordergrund rücken.

Neben der Niere, dem ersten schwer betroffenen Organ, kommt es unter anderem zu einer Beteiligung der Augen, der Muskulatur, der endokrinen Organen, der Knochen sowie des ZNS. In Deutschland leben ca. 130 bis 140 Patienten.



Cysteamin führt zu einer Umwandlung von Cystin in Cysteine

ZIEL

Verbesserung der Versorgung

- **Interdisziplinäre Sprechstunde** (seit 2012)
- **Festes Team** von Behandlern
- Für **Kinder** und **Erwachsene**
- Als „**One Stop Clinic**“ etabliert (in 8 Stunden bis zu **13 Fachrichtungen**)
- **Additiv** zur Versorgung vor Ort- normalerweise 1x pro Jahr



- **Multiorganbeteiligung** adressieren und koordinieren
- **Langzeitverlauf erfassen** und **Präventionsmaßnahmen** bereits im Kindesalter etablieren
- **Transition begleiten**
- **Forschungsfragen** formulieren und initiieren

ERGEBNISSE

Sprechstunde¹

(10/2012-05/2023)

Anzahl Sprechstunden	82
Patientenkontakte	603
Individuelle Patienten	117
Kinder	77
Erwachsene	40
Patienten mit mindestens 3 Vorstellungen	89

Präventionsprojekte

- **IMPACT** Prospektive Studie zur Verbesserung der Muskelkraft
- **Qualify** Entwicklung von validierten Lebensqualitätsfragebögen
- **Pilotprojekte zum Neugeborenen Screening** auf
 - **Cystinose u. spinale Muskelatrophie (SMA)** (n= 324 000)^{2,3}
 - **Aufnahme der SMA ins Neugeborenen Screening (2021)**
 - **Cystinose und Hyperoxalurie** (n= 77 000)

Einfluss auf die Therapie

- Etablierung von **standardisierten Abklärungsschemata**, Organbezogen
- **Einbindung weiterer Fachrichtungen** (z.B. Univ. Augenklinik München; Universitätsklinik Münster, Andrologie; HNO-Klinik, Phoniatrie, MRI TU München)
- **Individuelle Verbesserung der Therapie** (z.B. Listung für eine Transplantation)
- Etablierung einer **“Case Managerin”**

Weitere Aktivitäten

- **Gründung einer Stiftung** (www.cystinose-stiftung.de)
- **ERKNet Mitglied** (2022)
ERN (European Reference Network) für seltene Nierenerkrankungen
- **S3-Leitlinie für Cystinose** (2022)
Förderung durch den Innovationsfonds (01VSF22003)
- **SENTENCE**
Etablierung einer telemedizinischen Plattform zur Verbesserung von Dokumentation und Erstellung eines standardisierten Registers

ZUSAMMENFASSUNG

Die interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde stellt exemplarisch ein Versorgungsmodell für andere seltene Multiorganerkrankungen dar mit einem direkten Einfluss auf die Patientenversorgung, der Generierung von Wissen und der Initiierung von Präventionsmaßnahmen.

¹Hohenfellner, K., & Deerberg-Wittram, J. (2020). Coordinated, cost-effective care for rare disease: the cystinosis outpatient consultation program at RoMed. *NEJM Catalyst Innovations in Care Delivery*, 1(4).

²Hohenfellner, K., Bergmann, C., Fleige, T., Janzen, N., Burggraf, S., Olgemöller, B., ... & Nennstiel, U. (2019). Molecular based newborn screening in Germany: Follow-up for cystinosis. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 21, 100514.

³Vill, K., Kölbl, H., Schwartz, O., Blaschek, A., Olgemöller, B., Harms, E., ... & Müller-Felber, W. (2019). One year of newborn screening for SMA—results of a German pilot project. *Journal of neuromuscular diseases*, 6(4), 503-515.