

Aus dem Wiss. Arbeitskreis Kinderanästhesie

OrphanAnaesthesia – ein zukunftsweisendes Projekt*

J. Strauß¹ und K. Becke²

¹ Klinik für Anästhesie, perioperative Medizin und Schmerztherapie, Helios Klinikum Berlin-Buch (Chefarzt: Prof. Dr. J. Strauß)

² Abteilung für Anästhesie, Cnopfsche Kinderklinik / Kliniken Hallerwiese, Nürnberg (Chefärztin: Dr. K. Becke)

Nachts wird Ihnen ein Kind mit einer dislozierten Unterarmfraktur vorgestellt. Der Chirurg drängt auf eine Narkose zur Reposition und Gipsanlage. Die Eltern berichten, dass ihr Kind am Antlay-Bixler-Syndrom leide und im Säuglingsalter eine Operation zur Lösung der Schädelnähte gehabt habe. Mehr können Ihnen die Eltern nicht sagen, weitere Informationen liegen nicht vor. Die Eltern möchten ihr Kind nach dem Eingriff unbedingt wieder mit nach Hause nehmen. Funny-Face-Syndrom, Fragiles-X-Syndrom, Arnold-Chiari-Malformation – die Liste ließe sich beliebig verlängern. Woher bekommen Sie innerhalb kurzer Zeit – am Wochenende oder nachts – über diese seltenen Erkrankungen relevante und korrekte Informationen, um Ihr Vorgehen zu planen und Komplikationen zu vermeiden?

Seltene Erkrankungen stellen für Anästhesisten eine Herausforderung dar, die ohne Zugriff auf Literatur kaum zu bewältigen ist. Umfangreiche persönliche Erfahrungen dürfte – von wenigen Einzelfällen abgesehen – niemand haben. Butler et al. benannten vor gut zehn Jahren mehr als 160 Erkrankungen, bei denen Komplikationen mit einer höheren Inzidenz eintreten [1], insgesamt werden jedoch 5.000-8.000 der bisher bekannten Krankheiten als selten eingestuft, das heißt, dass weniger als eine von 2.000 Personen an einer von ihnen leidet [2].

Wurden früher vorwiegend pädiatrisch tätige Anästhesisten mit genetischen Erkrankungen konfrontiert, finden sich in der medizinischen Literatur zunehmend Kasuistiken von Schwangeren mit seltenen Erkrankungen, die zur schmerzarmen Geburt oder im Rahmen einer Sectio eine anästhesiologische Betreuung benötigen [3,4,5,6]. Bücher sind nicht immer verfügbar, mit der rasant verlaufenden medizinischen Entwicklung halten sie längst nicht mehr mit [7,8]. Auf der Suche nach immer aktuellen Quellen drängt sich das Internet geradezu auf.

Internetsuchmaschinen liefern auf ein beliebiges Stichwort eine (alb-)traumhafte Fülle von scheinbaren Treffern – Aktualität, Richtigkeit und Urheberschaft dieser Informationsflut können aber kaum geprüft werden. Insbesondere im Bereich seltener Erkrankungen finden sich vielfach von Betroffenen gestaltete Seiten, die in Form von Blogs tagebuchähnlich am Leben der jeweiligen Person teilhaben lassen. Abgesehen vom Umstand, dass man ohnehin keine Zeit

hat, diese Flut zu sichten und zu bewerten, sind diese Informationen für Entscheidungen zur Therapie sowie die Planung einer Anästhesie kaum verwendbar.

Medizinische Informationen zu einem Krankheitsbild müssen stets aktuell und korrekt sowie im besten Fall von unabhängigen Gutachtern auf ihre Richtigkeit geprüft worden sein (peer review). Für seltene Erkrankungen trifft das in ganz besonderem Maße zu. Anästhesisten und Chirurgen benötigen kontextbezogene Informationen für die Planung von OP, Anästhesie und perioperativer Phase und können so durch Wissen Sicherheit für den Patienten schaffen. Wo aber bekommt man solche Informationen – sofort und rund um die Uhr?

Der Wissenschaftliche Arbeitskreis Kinderanästhesie hat sich 2006 den Aufbau einer Datenbank mit relevanten Informationen zur Anästhesie und perioperativen Phase bei seltenen Erkrankungen zum Ziel gesetzt. Standen zunächst seltene Erkrankungen bei Kindern im Vordergrund, wurde bei den Vorbereitungen rasch klar, dass eine Beschränkung auf Kinder und die Einrichtung einer nur auf den deutschsprachigen Raum beschränkten Datenbank nicht sinnvoll ist.

Die Erfahrungen der in den 90er Jahren von Abel an der Universität Köln initiierten „Konsultationsdatei für anästhesiologische Problempatienten“ zeigten, dass ein langfristiger Bestand nur mit adäquaten Strukturen gewährleistet werden kann [9,10]. Nach einem erfolgreichen Beginn konnte die Datenbank aus finanziellen und personellen Gründen nicht weiterbetrieben werden. Es ist deshalb nicht sinnvoll, eine solche Datenbank an einzelne Einrichtungen oder wenige Personen zu binden. Für den nachhaltigen und verlässlichen Unterhalt und die fortwährende Aktualisierung sind Partner mit entsprechender finanzieller und personeller Ausstattung erforderlich.

Aufgrund der Erfahrungen mit der Kölner Datenbank hat Uta Emmig, Mitglied des Wissenschaftlichen Arbeitskreises Kinderanästhesie, den Sprechern vorgeschlagen, sich mit Orphanet einen Partner zu suchen, der längst eine europäische, mehrsprachige Datenbank zu seltenen Erkrankungen unterhält und das oben beschriebene Anforderungsprofil erfüllt.

* Rechte vorbehalten

► Orphanet, eine europäische Datenbank zu seltenen Erkrankungen

Orphanet (www.orpha.net) ist eine seit 1997 bestehende französische Arbeitsgruppe, die als eigener Forschungsbereich (SC11) am Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM), Paris, angesiedelt ist [11]. Die Leitung unterliegt der Humangenetikerin Prof. Ségolène Aymé. Die Arbeit wird von einem Verwaltungsrat, einem wissenschaftlichen Beirat sowie einem Herausgeberbeirat beaufsichtigt. 40 europäische Länder (Stand: August 2009) sind an dem Projekt beteiligt, teils mit eigenen Arbeitsgruppen, so in Deutschland an der Medizinischen Hochschule Hannover unter der Leitung von Prof. Dr. Manfred Stuhmann-Spangenberg. Im französischen Team arbeiten ca. 25 Mitarbeiter, darunter Spezialisten für medizinische Information, Public Health und elektronische Datenverarbeitung. Orphanet verfügt europaweit über Kontakte zu Wissenschaftlern, die in ihrem Forschungsgebiet Experten für einzelne Erkrankungen sind. Die Finanzierung von Orphanet wird aus nationalen und europäischen Quellen gesichert. Seit 1998 besteht eine umfassende Internetpräsenz mit Informationen über Spezialambulanzen, Forschungsprojekte und Selbsthilfegruppen sowie einer Enzyklopädie zu über 5.000 seltenen Erkrankungen. Diese Informationen sind größtenteils in 5 Sprachen (französisch, englisch, spanisch, deutsch und italienisch) verfügbar. Die Erstellung und Bearbeitung dieser Wissensbasis erfolgt in Zusammenarbeit mit verschiedenen Patientenorganisationen.

Bislang gibt es keine spezifischen Informationen zur Anästhesie bei seltenen Erkrankungen. Im Aufbau befindet sich die Erstellung von Notfall-Leitlinien, zunächst in französischer Sprache, mit einem kleinen, sehr allgemein gehaltenen Abschnitt zur Anästhesie.

Nach der Zustimmung des Arbeitskreises im Rahmen des DAC 2007 erfolgte die Kontaktaufnahme mit Orphanet. Orphanet hat rasch Interesse an dem Projekt OrphanAnaesthesia gezeigt und die Zusammenarbeit mit dem Wissenschaftlichen Arbeitskreis Kinderanästhesie der DGAI begrüßt.

OrphanAnaesthesia

Das Projekt OrphanAnaesthesia hat die Erstellung einer über das Internet frei zugänglichen Datenbank mit anästhesierelevanten Informationen zu seltenen Erkrankungen in Zusammenarbeit mit Orphanet zum Ziel. OrphanAnaesthesia wurde vom Wissenschaftlichen Arbeitskreis Kinderanästhesie der DGAI initiiert. Im Gegensatz zu der überschaubaren Anzahl von Autoren eines Buches bindet OrphanAnaesthesia viele

Experten ein und kann damit auf eine sehr breite Wissensbasis zurückgreifen. OrphanAnaesthesia nutzt die vorhandenen Daten sowie die bereits bestehende Datenbankstruktur von Orphanet, um Wissen und Informationen kontextbezogen zur Verfügung zu stellen.

Stand des Projektes OrphanAnaesthesia

Nach Zustimmung des Präsidiums der DGAI wurde die Zusammenarbeit von DGAI und Orphanet inzwischen vertraglich vereinbart. Im Frühjahr 2009 haben der ärztliche Geschäftsführer der DGAI, Prof. Dr. med. Alexander Schleppers, und die Direktorin von Orphanet, Prof. Ségolène Aymé, eine entsprechende Vereinbarung unterzeichnet. Anhand der Arbeitsgrundsätze von Orphanet wurde eine Methodik der Ausarbeitung erstellt. In Zusammenarbeit mit Orphanet wurde unter Einbeziehung der Prävalenz seltener Erkrankungen eine Liste mit 20 seltenen Erkrankungen erarbeitet, für die in der Pilotphase Handlungsempfehlungen erstellt werden sollen [12]. Die Arbeitsgruppe OrphanAnaesthesia des Wissenschaftlichen Arbeitskreises Kinderanästhesie der DGAI hat verschiedene Anästhesisten als Autoren dieser Themen gewinnen können, die eine Zusammenstellung der bekannten Daten vorlegen werden. Diese kurzen Reviews werden einem Peer-Review-Prozess auf europäischer Ebene durch einen weiteren Anästhesisten und einen Krankheitsexperten unterzogen, in die Datenbank von Orphanet eingefügt und schließlich auf der Homepage von Orphanet veröffentlicht sowie über die Homepage der DGAI zugänglich sein.

Seltene Erkrankungen als gesellschaftliche Herausforderung

In Deutschland leiden etwa 2,4-5 Mio. Menschen an seltenen Erkrankungen [2]. Seltene Erkrankungen werden zunehmend als gesellschaftliche Aufgabe gesehen und in hochrangigen wissenschaftlichen Journalen diskutiert [13]. Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen oder Patienten mit seltenen Erkrankungen schließen sich häufig in Interessengruppen zusammen. Elternverbände haben eine sehr hohe Compliance und durch einen ständigen Erfahrungsaustausch ein großes kollektives Wissen. Die klassische Rolle – der Arzt als Informationsgeber seines Patienten – kehrt sich rasch um. Patienten oder deren Angehörige rücken in eine mündige Rolle und avancieren zum Partner des Arztes. Die Bedeutung dieser Interessengruppen wird zunehmend wahrgenommen, ihre Berücksichtigung und Einbindung besonders betont [14,15,16].

Auch OrphanAnaesthesia sieht die Einbeziehung von Patientenorganisationen vor. Patientenverbände ►

► werden angeschrieben und zur Zusammenarbeit eingeladen. Eventuell bereits vorliegende Informationen zur Anästhesie werden in die Empfehlungen eingearbeitet bzw. am Ende eingefügt.

Langfristig könnten sich für die Zusammenarbeit mit Eltern- und Patientenorganisationen völlig neue Möglichkeiten der Informationsbeschaffung und Datensammlung ergeben. Patientenverbände könnten bei wissenschaftlichen Untersuchungen eine wichtige Funktion übernehmen und multizentrische Untersuchungen unterstützen.

Seltene Erkrankungen als politische Aufgabe

Die Europäische Kommission hat seltene Erkrankungen in das Gesundheitsrahmenprogramm 2008-2013 einbezogen und im November 2008 erneut seltene Erkrankungen als Herausforderung für Europa bezeichnet [17,18]. In Konsequenz hat der Europäische Rat im Juni 2009 Empfehlungen für Maßnahmen im Bereich seltener Erkrankungen ausgesprochen. In diesen wird den einzelnen Mitgliedsstaaten vorgeschlagen, auf nationaler Ebene Pläne und Maßnahmen im Bereich seltener Erkrankungen zu entwickeln [19].

OrphanAnaesthesia ist von Anfang an als europäisches Projekt angelegt und folgt längst den Empfehlungen des europäischen Rates für Maßnahmen im Bereich seltener Erkrankungen, indem ein bestehendes europäisches Netzwerk zu seltenen Erkrankungen weiterentwickelt wird. Gemeinsam mit Orphanet werden Strategien und Werkzeuge für den Austausch und die Weitergabe von Informationen entwickelt und die internationale Zusammenarbeit gefördert.

Die DGAI ist die erste und bislang einzige europäische anästhesiologische Fachgesellschaft, die sich auf diesem Gebiet engagiert. DGAI und Orphanet haben die gemeinsame Zusammenarbeit an diesem Projekt vertraglich langfristig abgesichert. Die in Gründung befindliche European Society for Paediatric Anaesthesia (ESPA) wird unter Federführung des Wissenschaftlichen Arbeitskreises Kinderanästhesie der DGAI das Projekt OrphanAnaesthesia zu einem europäischen Thema machen.

Die Koordination der nationalen und internationalen Projekte sowie die Abstimmung mit Orphanet in Paris erfolgt durch Uta Emmig. Weitere Informationen, insbesondere zu den in Bearbeitung befindlichen Erkrankungen sind auf der Homepage des Arbeitskreises hinterlegt [20].

Möglichkeiten der Mitarbeit

Das Projekt OrphanAnaesthesia bietet zahlreiche Möglichkeiten zur Mitarbeit: Neben der Sammlung und Sichtung von Fallberichten und wissenschaftlicher Literatur zur Erstellung von Handlungsempfehlungen ist auch die Mitarbeit an der Übersetzung von Artikeln, das Weiterleiten von Narkosemerkzetteln oder das Herstellen von Kontakten zu aktiven Patientenorganisationen herzlich willkommen und erwünscht!

An OrphanAnaesthesia bislang beteiligte Kolleginnen und Kollegen (Mitarbeit als Autor, in beratender Funktion, Literaturrecherche, sprachliche Endkontrolle der verfassten Textbeiträge, Übersetzung, Vorschlag weiterer zu bearbeitender Erkrankungen, Weitergabe von Narkosemerkzetteln etc.):

Abel, Manfred (Köln) • Becke, Karin (Nürnberg) • Brackhahn, Michael (Amiens) • Breucking, Elisabeth (Wuppertal) • Detsch, Oliver (Hamburg) • Emmig, Uta (Verbania) • Fischer, Thomas (Kassel) • Franke, Patricia (Berlin) • Giest, Judith (Berlin) • Hering, Fritz (Köln) • Hoehne, Michael (Vogtareuth) • Hüttl, Tanija (Zürich) • Innerhofer, Petra (Innsbruck) • Kaltofen, Heike (Freiburg) • Landsleitner, Bernd (Nürnberg) • Laschat, Michael (Köln) • Machotta, Andreas (Rotterdam) • Mader, Thomas (Halle) • Münster, Tino (Erlangen) • Nebauer, Alexander (München) • Neubauer, Peter (Vogtareuth) • Oppitz, Francesca (Vogtareuth) • Quaisser, Kristina (Paris) • Rakow, Heike (Schwerin) • Rapp, Hans-Jürgen (Frankfurt) • Sarmiento, Carl (Vogtareuth) • Schiessler, Christian (Vogtareuth) • Schindler, Ehrenfried (St. Augustin) • Schmitz, Bernd (Luxemburg) • Seifert, Kirsten (Schwerin) • Speulda, Eckhard (Vogtareuth) • Stelzner, Joachim (Stuttgart) • Strauß, Jochen (Berlin) • Sümpelmann, Robert (Hannover) • Thil, Elke (Mannheim) • Veyckemans, Francis (Brüssel) • Wappler, Frank (Köln).

Literatur

1. Butler MG, Hayes BG, Hathaway MM, et al. Specific genetic diseases at risk for sedation / anesthesia complications. *Anesth Analg* 2000;91:837-855.
2. Wetterauer B, Schuster R. Seltene Krankheiten – Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung. *Bundesgesundheitsbl. Gesundheitsforsch. Gesundheitsschutz* 2008;51:519-528.
3. Agustí M, Adàlia R, Fernández C, et al. Anaesthesia for caesarean section in a patient with syringomyelia and Arnold-Chiari type I malformation. *Int J Obstet Anesth* 2004;13:114-116.
4. Newhouse BJ, Kuczkowski KM. Uneventful epidural labor analgesia and vaginal delivery in a parturient with Arnold-Chiari malformation type I and sickle cell disease. *Arch Gynecol Obstet.* 2007; 275:311-313.

- **5. Parker JD, Broberg JC, Napolitano PG.** Maternal Arnold-Chiari type I malformation and syringomyelia: a labor management dilemma. *Am J Perinatol* 2002;19:445-450.
- 6. Berl M, Dubois L, Belkacem H, et al.** Maladie de von Hippel-Lindau et anesthésie obstétricale: à propos de 3 cas. *Ann Fr Anesth Reanim* 2003;22:359-362.
- 7. Biro P, Vagts D, Emmig U, Pasch T.** Anästhesie bei seltenen Erkrankungen. 3. Auflage. Springer-Verlag, Heidelberg, 2004.
- 8. Benumof J.** Anaesthesia in uncommon diseases, 4th edition, Saunders, Philadelphia, 1998.
- 9. Abel, M Reinhardt A, Henn H.** Computergestützte Konsultationsdatei für kinderanaesthesiologische Problempatienten. *Anaesthesist* 1991;40:350-351.
- 10. Abel M, Diefenbach Ch.** Experiences with a reference directory for the perioperative care of children with rare diseases. *Paed Anaesth* 1993;3:301-302.
- 11.** Orphanet: www.orpha.net.
- 12.** Orphanet Report Series Prevalence of rare diseases Bibliographic data (11/2008) http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf.
- 13. Schiepati A, Henter JI, et al.** Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 2008;371:2039-2041.
- 14. Ayme S, Kole A, Groft S.** Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *Lancet* 2008;371:2048-2051.
- 15.** Anonymus. Listening to patients with rare diseases. Editorial. *Lancet* 2009;373:868.
- 16.** EURORDIS: The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe, März 2009. http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960.
- 17.** White paper, Together for Health: A Strategic Approach for the EU 2008-2013. Commission of the European Communities, Brüssel 2007. http://ec.europa.eu/health/ph_overview/Documents/strategy_wp_en.pdf.
- 18.** Kommission der europäischen Gemeinschaften, Brüssel, den 11.11.2008 KOM (2008) 679 endgültig. Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Parlament, den europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa {SEK(2008)2713}{SEK(2008)2712}. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_de.htm.
- 19.** Amtsblatt der Europäischen Union, Empfehlung vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (3.7.2009, C 151/7- C 151/10). <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:DE:PDF>.
- 20.** Wissenschaftlicher Arbeitskreis Kinderanästhesie der DGAI: www.ak-kinderanaesthesie.de
- 21. LeBard S, Thiemann L.** Antley-Bixler syndrome: a case report and discussion. *Ped Anaesth* 1998;8:89-91.
- 22. Bujok G, Knapik P.** Angelman syndrome as a rare anaesthetic problem. *Paediatr Anaesth* 2004;18:348-9.
- 23. Casamassimo PS, McIlvaine WB, Hagerman R, et al.** General anesthesia and fragile X syndrome: report of a case. *Anesth Prog* 1985;32:104-106.

Kontaktaufnahme

Eine Kontaktaufnahme ist möglich über Dr. Uta Emmig oder die Sprecher des Wissenschaftlichen Arbeitskreises Kinderanästhesie der DGAI.

Dr. med. Uta Emmig
Projektleitung OrphanAnaesthesia
Servizio di Anestesia e Rianimazione
Ospedale Castelli
Regione Piemonte A.S.L. VCO
Via Crocetta
28900 Verbania, Italien
Tel.: 0039 0323 541 000
Fax: 0039 0323 541 399
E-Mail: uta.emmig@yahoo.com

Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Jochen M. Strauß
1. Sprecher des wiss. Arbeitskreises Kinderanästhesie
Klinik für Anästhesie, perioperative Medizin
und Schmerztherapie
Helios Klinikum Berlin-Buch
Schwanebecker Chaussee 50
13125 Berlin, Deutschland
Tel.: 030 9401 53200
Fax: 030 9401 53209
E-Mail: jochen.strauss@helios-kliniken.de

www.orpha.net

www.ak-kinderanaesthesie.de