



se-atlas.de – Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Michaela Neff¹ · Jannik Schaaf¹ · Niels Tegtbauer¹ · Johanna Schäfer¹ · Manuela Till¹ · Thomas O. F. Wagner² · Holm Graeßner³ · Christine Mundlos⁴ · Holger Storf¹

¹ Medical Informatics Group, Universitätsklinikum Frankfurt, Goethe Universität Frankfurt, Frankfurt am Main, Deutschland

² Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) und ERN-LUNG, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main, Deutschland

³ Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und ERN-RND, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Deutschland

⁴ ACHSE e.V., c/o DRK Kliniken Berlin Mitte, Berlin, Deutschland

Zusammenfassung

Eine Erkrankung zählt in der Europäischen Union zu den Seltenen Erkrankungen (SE), wenn diese nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen betrifft. Derzeit existiert mit mehr als 6000 SE eine sowohl große als auch heterogene Menge an unterschiedlichen Krankheitsbildern, die in ihrer Symptomatik komplex, vielschichtig und damit im medizinischen Alltag schwierig einzuordnen sind. Dies erschwert Diagnosefindung und Behandlung sowie das Auffinden eines passenden Ansprechpartners, da es nur wenige Experten für jede einzelne SE gibt. Der medizinische Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen www.se-atlas.de ermöglicht anhand von Erkrankungsnamen die Suche nach Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen zu bestimmten SE und stellt die Suchergebnisse geografisch dar. Ebenso gibt er einen Überblick über alle deutschen Zentren für SE, die eine Anlaufstelle für betroffene Personen mit unklarer Diagnose darstellen. Der se-atlas dient als Kompass durch die heterogene Menge an Informationen über Versorgungseinrichtungen für SE und stellt niederschwellig Informationen für eine breite Nutzergruppe von Betroffenen bis hin zu Mitgliedern des medizinischen Versorgungsteams bereit.

Schlüsselwörter

Seltene Erkrankungen · Versorgungszentren · Patientenportale · Gesundheitspersonal · Gesundheitsversorgungseinrichtungen

Einleitung

Eine Erkrankung zählt in der Europäischen Union (EU) zu den Seltenen Erkrankungen (SE), wenn diese nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen betrifft [2, 4]. Mit 3–6% Betroffenen in der Gesamtbevölkerung entspricht dies deutschlandweit 2,4–5 Mio. Personen. Die Erkrankungsgruppe ist heterogen, und die einzelnen Erkrankungen unterscheiden sich oftmals in der Symptomatik nicht von häufigen Erkrankungen [8, 9, 16]. Webportale, wie der se-atlas, können dabei unterstützen, Informationen zu bündeln und den Zeit-

raum bis zu Diagnose und Therapie zu verkürzen.

Hintergrund

Auf dem Weg zur Diagnose von SE beklagen Betroffene oft eine regelrechte „Odyssee“ von Arzt zu Arzt, ohne eine konkrete Diagnose zu erhalten. Betroffene müssen häufig lange Wegstrecken zurücklegen, um die richtige Diagnose und eine adäquate Therapie zu erhalten, da wenige Spezialisten und Versorgungseinrichtungen vorhanden und diese überregional verteilt sind [2, 3, 16]. Neben den Anlaufstellen der medizinischen Versorgung



QR-Code scannen & Beitrag online lesen

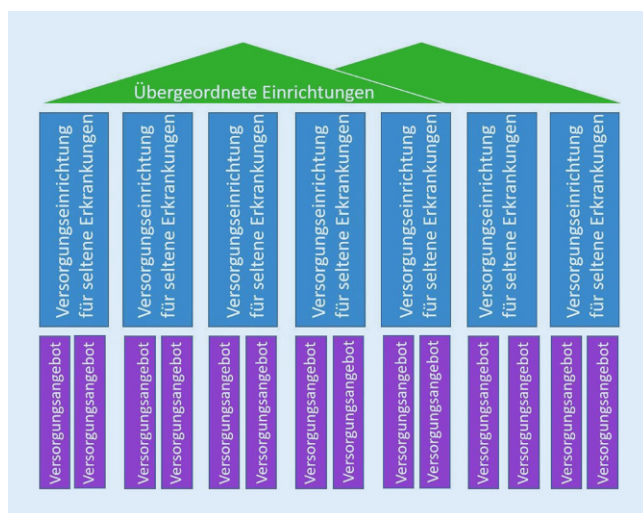


Abb. 1 ◀ Einrichtungsstruktur des se-atlas in neuem Farbkonzept

selbst sind die Informationen zu SE weit gestreut. Diese Problematik wurde durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) in einem Aktionsplan adressiert. Eine Empfehlung des NAMSE war die Kartierung von Versorgungsangeboten für Menschen mit SE [5, 6]. Diese Empfehlung gab 2013 den Anstoß zur Entwicklung des medizinischen Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen, www.se-atlas.de, der einschließlich der zweiten Förderperiode bis Ende 2017 vom Bundesministerium für Gesundheit gefördert wurde [7]. Darauf folgend wurde der se-atlas mit geringem Aufwand gepflegt und weiterentwickelt. Eine langfristige Finanzierung im Rahmen der Finanzierung für Seltene Erkrankungen wird angestrebt.

» Der www.se-atlas.de kartiert Versorgungsangebote für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Im Rahmen der Förderperiode wurde im ersten Schritt ein Prototyp entwickelt. Dieser wurde genutzt, um ein frühes Feedback der Zielgruppe (Betroffene und

Personen aus dem Gesundheitsbereich) einzuholen. Bei der Entwicklung war den Teammitgliedern wichtig, die Expertise der Betroffenen und Patientenorganisationen hinsichtlich krankheitsspezifischer Versorgungseinrichtungen einzubinden. Wichtige Themen des Entwicklungsprozesses waren die Suche von Erkrankungen, die Darstellung der Einträge, die Zuordnung von einzelnen Erkrankungen zu Einrichtungen sowie das Qualitätsmanagement [14].

Zum Tag der SE am 28.02.2015 wurde der se-atlas erstmals veröffentlicht [7]. Mit mehr als 350.000 Aufrufen bis heute ist das öffentliche Interesse groß und wächst stetig (2015: 25.000 Aufrufe/Jahr, 2019/2020: 80.000 Aufrufe/Jahr). Der se-atlas stellt insbesondere für Betroffene und Mitglieder des medizinischen Versorgungsteams eine wichtige Informationsquelle dar. Die kontinuierlich wachsende Datenbasis ist ein entscheidender Faktor für die Akzeptanz bei der Zielgruppe [14]. Der Versorgungsatlas enthält 1808 Versorgungsangebote, 1012 Versorgungseinrichtungen, 207 übergeordnete Einrichtungen, wie Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), und 302 Selbsthilfegruppen für SE (Stand März 2021).

Aufgrund der stetigen Nutzung und der Veränderungen der Anforderungen an Webseiten und Gesundheitsportale (z.B. steigende Nutzung von mobilen Endgeräten) wurde 2020 damit begonnen, den se-atlas umfassend zu überarbeiten. Da der optische Eindruck und die einfache Ge-

staltung einer Webseite einen signifikanten Einfluss auf das Nutzerverhalten haben [10], wurde auch dieser Aspekt berücksichtigt. Bei der Überarbeitung wurde – mit Blick auf die mobile Nutzung – auf eine einfache Bedienung sowie eine ansprechende, übersichtliche Oberfläche geachtet. Weitere Funktionen, wie beispielsweise die Suchfunktion, wurden verbessert. Die Veröffentlichung der neuen Version des se-atlas fand unmittelbar vor dem Tag der SE im Jahr 2021 (28.02.2021) statt – 6 Jahre nach dem Start der Webseite.

Der vorliegende Beitrag thematisiert die Datengrundlage und den Aufbau der neuesten, verfügbaren Version des se-atlas. Zudem wird beschrieben, wie der se-atlas aus unterschiedlichen Benutzersichten verwendet werden kann. Weiterhin wird ein Ausblick auf weiterführende und zukünftige Aktivitäten gegeben.

Datengrundlage und Datendarstellung

Datengrundlage und Qualitätsmanagement

Die Datenbasis des se-atlas baut auf verschiedenen Säulen auf. Dazu gehören neben Empfehlungen von Selbsthilfeorganisationen auch qualitätsgeprüfte Sammlungen von Orphanet und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE e.V.) sowie von Fachgesellschaften für SE-zertifizierte Einrichtungen [7]. Die ACHSE e.V. ist der deutsche Dachverband von und für Menschen mit chronischen SE und deren Angehörigen. Sie bündelt inzwischen mehr als 130 Patientenorganisationen sowie Expertise und Wissen im Bereich SE [1, 11]. Orphanet ist eine länderübergreifende Datenbank und bündelt Ressourcen zu SE und Medikamenten zu deren Behandlung [12]. Die Bestätigung der durch die unterschiedlichen Quellen bereitgestellten Daten (z.B. Angaben zu krankheitsspezifischen Versorgungseinrichtungen) erfolgt durch eine interne Prüfung oder auf Basis der Auskünfte von Selbsthilfeorganisationen. Darüber hinaus können Nutzende, die z.B. die Vertretung von Selbsthilfeorganisationen übernehmen, selbst Angaben zu Einrichtungen einreichen und eine Freischaltung durch die Redaktion be-

Abkürzungen

CORD	Collaboration on Rare Diseases
EU	Europäische Union
ERN	Europäische Referenznetzwerke
MII	Medizininformatik-Initiative
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
SE	Seltene Erkrankungen
ZSE	Zentren für Seltene Erkrankungen

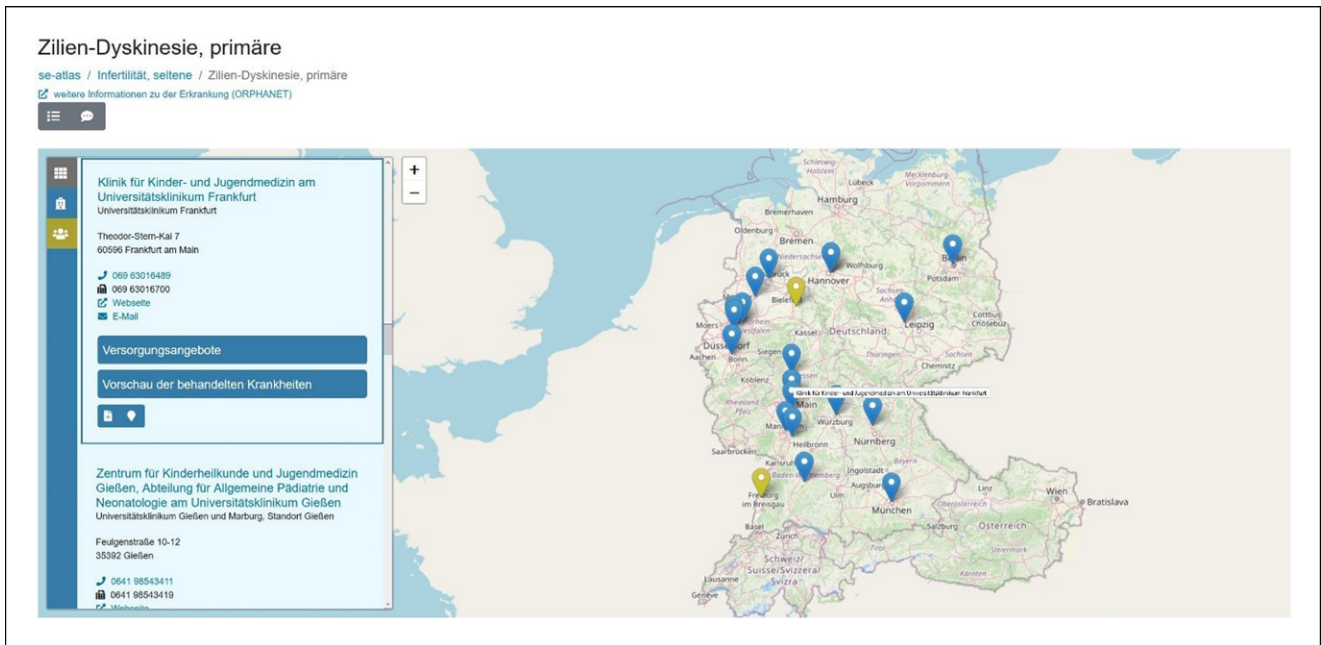


Abb. 2 ▲ Kartenansicht des se-atlas



Abb. 3 ▲ Hilfestellende Navigation bei ungeklärter Diagnose

antragen. Das Redaktionsteam, das über medizinische Kenntnisse verfügt, prüft bei der Eintragsfreischaltung die Daten durch den Abgleich mit verschiedenen Quellen (z. B. Vergleich mit einer Zertifizierung durch eine Fachgesellschaft). Auch bestehende Einträge werden in einem kontinuierlichen Verbesserungsprozess regelmäßig überprüft. Ebenso haben Selbsthilfeorganisationen die Möglich-

keit, Einrichtungen, deren zugeordnete Erkrankung sie vertreten, zu evaluieren [7, 15].

Datendarstellung

Der Grundaufbau der Einträge des se-atlas (Abb. 1) ist an das Zentrenmodell der NAMSE angelehnt. Das Dach der Einrichtungen bilden sog. Referenz-

zentren (Typ-A-Zentren). Diesen übergeordneten Zentren, zu denen die ZSE gehören, sind Versorgungseinrichtungen (Typ-B-Zentren) als Fachzentren für spezifische SE und Erkrankungsgruppen mit ihrem Versorgungsangebot untergeordnet. Beispielsweise sind dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen mehrere Versorgungseinrichtungen untergeordnet, zu denen das Epilepsiezentrum Frankfurt Rhein-Main gehört. Das Epilepsiezentrum bietet mehrere spezielle Sprechstunden, z. B. eine zur tuberösen Sklerose, an. Das dreistufige Modell erlaubt es, die vorhandenen Klinikstrukturen in Deutschland abzubilden und somit stationäre und ambulante Angebote darzustellen [7]. Auch Institutionen für Genetik sind unter den Versorgungseinrichtungen gelistet.

se-atlas im Anwendungskontext: Recherche mit dem Versorgungsatlas

Die direkt auf der Startseite auffindbare Suche von Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen stellt die zentrale Funktion des se-atlas dar. Mit ihr kann über die von Orphanet bereitgestellte und im se-atlas hinterlegte Klassifikation der SE eine Erkrankung gesucht werden, die mit Versorgungseinrichtungen und Selbsthil-



Abb. 4 ◀ Detailansicht einer Einrichtung

Zusammenfassend bietet der se-atlas den Nutzenden neben der zentralen Suchfunktion folgende wichtige Funktionen:

- detaillierte Informationen zu einer bestimmten Einrichtung,
- Informationen zu ZSE,
- Informationen zu Netzwerken und zertifizierten Einrichtungen,
- allgemeine und spezifische Informationen im Bereich der SE.

Im Folgenden werden typische Anwendungsszenarien der genannten Funktionen anhand von 3 Beispielen erläutert.

Fallbeispiel 1: Eine betroffene Person mit ungeklärter Diagnose sucht nach Ansprechpersonen.

Eine betroffene Person konnte bisher keine Diagnose für ihr Leiden erhalten und stößt bei ihrer Suche nach Hilfe über eine Suchmaschine auf den se-atlas. Zuerst gelangt sie auf die Startseite. Hier soll es in leichter Form ermöglicht werden, eine erste Ansprechperson zu finden, indem man von der Startseite mit der Frage „Sie kennen Ihre Diagnose noch nicht?“ (▣ Abb. 3) direkt auf die Übersicht der ZSE weitergeleitet wird. Die betroffene Person kann mithilfe einer Karte oder einer Liste das Zentrum suchen, das sich am nächsten zu ihrem Wohnort befindet und dieses kontaktieren.

» Auf der Suche nach der Diagnose finden Betroffene erste Ansprechpersonen

An den Zentren können der betroffenen Person die sog. Lotsen weiterhelfen oder sie weitervermitteln. Die detaillierte Darstellung der einzelnen Zentren und Einrichtungen (▣ Abb. 4), auf die die betroffene Person durch Klick auf den Einrichtungsnamen gelangt, ermöglicht es, Details, beispielsweise über die Einrichtung selbst und die gesprochenen Sprachen vor Ort, einzusehen. Ebenfalls sind die einzelnen Versorgungsangebote auf dieser Detailansicht in einer Liste übersichtlich dargestellt, und der betroffenen Person werden die für ihre Erkrankung spezialisierten Angebote markiert. Diese Information kann neben dem geografischen Standort bei der Auswahl der Einrichtung wichtig sein. Einen weiteren Überblick im Bereich der SE können sich Betroffene auf den

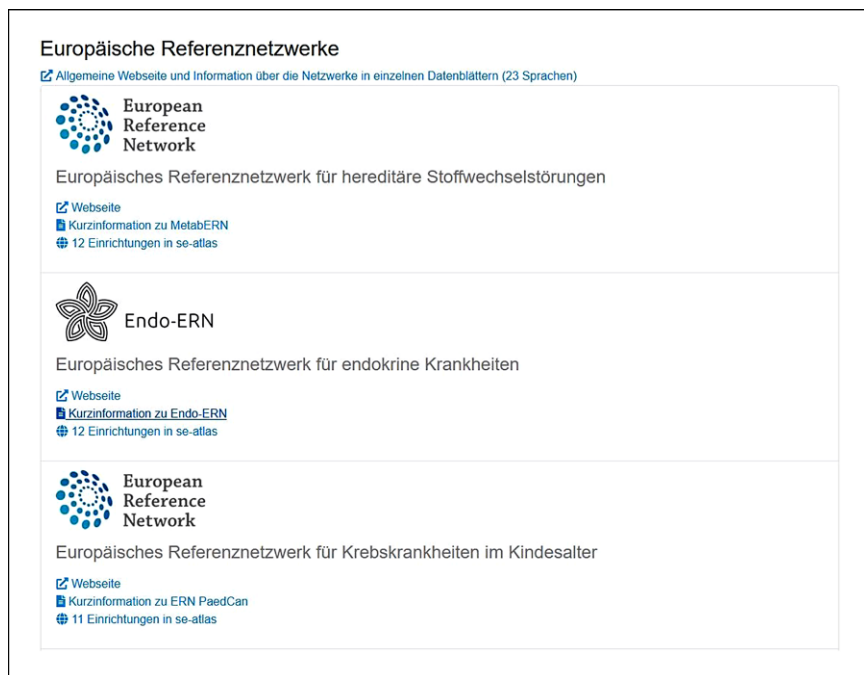


Abb. 5 ▲ Übersicht der Netzwerke und zertifizierten Einrichtungen am Beispiel der europäischen Referenznetzwerke

feorganisationen verknüpft ist – wenn es hierfür in Deutschland ein Angebot gibt. Nach Eingabe von mindestens 3 Zeichen des Suchbegriffes erhält man Vorschläge, aus denen der gewünschte Erkrankungsname ausgewählt werden kann. Zugleich

wird direkt ersichtlich, wie viele Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen zu dieser Erkrankung hinterlegt sind. Die detaillierte Darstellung der Ergebnisse zum Suchterminus erfolgt in einer Listen- und einer Kartenansicht (▣ Abb. 2).



Abb. 6 ▲ Hilfestellende Navigation zur Eingabe einer neuen Einrichtung

Übersichtsseiten der europäischen Referenznetzwerke (ERN) und der im se-atlas gelisteten zertifizierten Einrichtungen verschaffen (▣ Abb. 5). Für die Suche nach Kontaktmöglichkeiten ist auch die ACHSE e. V. verlinkt, die eine persönliche Beratung anbietet und ein wichtiges Bindeglied darstellt.

Fallbeispiel 2: Eine medizinische Fachkraft möchte eine betroffene Person an eine passende Einrichtung weitervermitteln Eine medizinische Fachkraft betreut eine betroffene Person mit einer diagnostizierten SE oder einer noch nicht geklärten Diagnose mit Verdacht auf eine bestimmte SE. Die behandelnde Person möchte die betroffene Person an eine spezialisierte Einrichtung weitervermitteln, um beispielsweise eine weitere Meinung zu dem Fall einzuholen. Eine entsprechende Einrichtung mit Ansprechperson kann über die zentrale Suchfunktion bei Eingabe des Erkrankungsnamens gefunden werden. In der Kartenansicht (▣ Abb. 2) kann anschließend die Einrichtungen in der Nähe herausgesucht und ihr Angebot genauer geprüft werden.

Wenn eine Einrichtung für die Person infrage kommt, findet sich auf der detaillierten Ansicht (▣ Abb. 4) die entsprechende Ansprechperson und Kontaktoptionen. Auch in diesem Fall werden die Versor-

gungsangebote, die für die Person an diesem Standort spezialisiert sind, markiert. Als weitere Unterstützung kann die Fachkraft die betroffene Person an eine passende Selbsthilfeorganisation vermitteln, die sie gleichfalls über die Suche findet. Über den weiterleitenden Link zu Orphanet, der bei der Darstellung der gesuchten Erkrankung mitangezeigt wird, kann man sich auf der Webseite dieser Datenbank weiter über die Erkrankung informieren. Ebenfalls besteht die Möglichkeit, das nächstgelegene ZSE zu kontaktieren, beispielsweise zum fachlichen Austausch oder zur Weitervermittlung im Hinblick auf die Diagnostik.

» **Medizinische Fachkräfte finden Ansprechpartner und Kontaktoptionen zu spezialisierten Einrichtungen**

Fallbeispiel 3: Eine betroffene Person mit bekannter Diagnose sucht nach Kontaktdaten Eine betroffene Person hat ihre Diagnose bereits erhalten, sucht jedoch nach weiteren Kontaktdaten, z. B. von Selbsthilfeorganisationen zum Austausch mit anderen Betroffenen. Sie kann direkt nach dem ihr bekannten Erkrankungsnamen suchen und über die detaillierte Darstellung ihrer Suchergebnisse

mehr über die Einrichtungen erfahren (▣ Abb. 4). Sie kann Selbsthilfeorganisationen kontaktieren und sich über die Spezialsprechstunden von Versorgungseinrichtungen informieren. Die Versorgungseinrichtungen verweisen immer auch auf ihre übergeordneten Einrichtungen.

Wenn die suchende Person eine Selbsthilfeorganisation für eine bestimmte Erkrankung vertritt und diese im se-atlas nicht vorfindet, kann sie selbst aktiv werden (▣ Abb. 6). Nach einer Registrierung kann sie, eingeloggt, Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen mit allen Informationen wie Kontaktperson, Lokalisierung und Angebot als eigene Einträge anlegen. Nach der Fertigstellung kann eine Freigabe durch die Redaktion beantragt werden. Vertreter einer Selbsthilfeorganisation für eine spezifische Erkrankung oder Erkrankungsgruppe haben ebenfalls die Möglichkeit, krankheitsspezifische Einrichtungen zu beurteilen. Somit wird ein stetiger Informationszuwachs und Wissensaustausch für den se-atlas ermöglicht.

Perspektiven des se-atlas

Der Datenbestand des se-atlas soll weiterhin stetig wachsen und das Versorgungsangebot von SE in Deutschland bestmöglich abbilden. Neben der Steigerung der Zahl der Einträge ist es wichtig, dass die Aktualisierung von allen Stakeholdern vorangetrieben wird. Nach wie vor wird angestrebt, alle Krankheitsgruppen der SE gut und qualitätsgesichert mit Versorgungseinrichtungen und -angeboten abzudecken. Zur Qualitätssicherung können Ergebnisse aus dem Verbundprojekt Collaboration on Rare Diseases (CORD) im Rahmen der Medizininformatik-Initiative (MII) herangezogen werden. In diesem nationalen Projekt arbeiten 20 Universitätskliniken mit vielen weiteren Projektbeteiligten zusammen, um digitale Informationen aus Diagnostik, Therapie und Forschung gemeinsam datenschutzkonform nutzen zu können und damit die Versorgung und Lebensqualität von Betroffenen mit SE zu verbessern. Die Ergebnisse von CORD sollen im se-atlas geografisch dargestellt werden. Ebenfalls kann mithilfe von Fallzahlen der teilnehmenden Krankenhäuser die Ex-

pertise der jeweiligen Versorgungseinrichtung validiert werden. Die Inhalte sollen des Weiteren unter anderem durch die Darstellung der deutschen Referenznetzwerke mit ihren zugehörigen Versorgungseinrichtungen und passenden Selbsthilfeorganisationen im se-atlas erweitert werden. Die Rückmeldungen von Selbsthilfeorganisationen bleiben von besonderer Bedeutung, da diese über ein fundiertes Wissen zu den von ihnen vertretenen Erkrankungen verfügen und einen guten Überblick über die Versorgungslandschaft auf dem speziellen Gebiet besitzen.

Weitere Ziele sind die regelmäßige Erweiterung von Verlinkungen zu relevanten Webseiten zum Thema SE sowie die stetige Weiterentwicklung der Benutzerfreundlichkeit. Des Weiteren ist es wichtig, die Reichweite des se-atlas zu vergrößern. Die Plattform sollte v.a. auch Personengruppen wie den Betroffenen mit ungeklärter Diagnose und ärztlichem Personal noch bekannter gemacht und die Auffindbarkeit über Suchmaschinen soll gesteigert werden.

In der Vergangenheit wurde der se-atlas bereits als Instrument zur Diagnoseunterstützung in ein klinisches Entscheidungsunterstützungssystem für SE integriert, dass im Rahmen eines Projekts des MIRACUM-Konsortiums (Medical Informatics in Research and Medicine) entwickelt wurde. Das System ermöglicht es, an den 10 teilnehmenden Universitätskliniken zu einem nichtdiagnostizierten Patientenfall einen ähnlichen Patientenfall zu finden. Liegt eine Verdachtsdiagnose vor, kann ein Experte für eine SE über eine Schnittstelle zum se-atlas kontaktiert werden [13].

In Zukunft kann an alle genannten Punkte und Projekte angeknüpft und so die Vielfältigkeit des Nutzens des se-atlas weitergesteigert werden.

Fazit für die Praxis

- Seltene Erkrankungen (SE) bilden eine heterogene Gruppe von komplexen Krankheitsbildern mit besonderen Anforderungen an die Versorgung.
- Mithilfe des se-atlas kann der Zeitraum bis zur Diagnosestellung und zum Auffinden einer passenden Versorgungseinrichtung verkürzt werden.
- Die Zielgruppe des se-atlas reicht von Betroffenen über medizinisches Personal bis zum interessierten Internetnutzenden.

se-atlas.de—Medical care atlas for people with rare diseases

In the European Union a disease is classified as rare if it affects no more than 5 out of 10,000 people. Currently, there are more than 6000 rare diseases, consisting of a large and heterogeneous number of different diseases that are complex in their symptomatology, multidimensional and therefore difficult to classify in everyday medical practice. This complicates the diagnosis and treatment as well as finding a suitable contact person, as there are only a few experts for each individual rare disease. The medical care atlas for rare diseases www.se-atlas.de enables the search for care facilities and patient organizations for specific rare diseases by disease name and presents the search results geographically. It also provides an overview of all German centers for rare diseases, which are a contact point for patients with an unclear diagnosis. The se-atlas serves as a compass through the heterogeneous amount of information on care facilities for rare diseases and provides low-threshold information for a broad user group, from affected persons to members of the medical care team.

Keywords

Rare diseases · Care centers · Patient portals · Health personnel · Health facilities

- Der se-atlas möchte Mitgliedern des medizinischen Versorgungsteams bei der Vermittlung und Vernetzung im Bereich der SE unterstützen.
- Der Datenbestand des se-atlas ist seit 2015 stetig gewachsen und soll in Zukunft weiterwachsen.
- Ein wichtiger Aspekt bei der Verbesserung und regelmäßigen Aktualisierung des se-atlas ist die aktive Mitgestaltung durch alle Stakeholder.

Funding. Open Access funding enabled and organized by Projekt DEAL.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. M. Neff, J. Schaaf, N. Tegtbauer, J. Schäfer, M. Till, T.O.F. Wagner, H. Graeßner, C. Mundlos und H. Storf geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden vom Autor keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien. Für Bildmaterial oder anderweitige Angaben innerhalb des Manuskripts, über die Patienten zu identifizieren sind, liegt von ihnen und/oder ihren gesetzlichen Vertretern eine schriftliche Einwilligung vor.

Korrespondenzadresse

Michaela Neff

Medical Informatics Group, Universitätsklinikum Frankfurt, Goethe Universität Frankfurt
Frankfurt am Main, Deutschland
MichaelaChristina.Neff@kgu.de

Open Access. Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz

veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

Literatur

1. Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (2021) ACHSE – Der Dachverband. https://www.achse-online.de/de/die_achse/achse_ev.php. Zugriffen: 30. März 2021
2. Bundesministerium für Gesundheit (2020) Seltene Erkrankungen. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>. Zugriffen: 2. März 2021
3. Bundesministerium für Gesundheit (2009) Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland. https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf. Zugriffen: 28. Febr. 2021
4. COM (2009) Council recommendation (EU) of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>. Zugriffen: 18. März 2021

5. Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2013) Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder__Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf. Zugegriffen: 1. März 2021
6. Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2017) Zwischenbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/NAMSE_Monitoringbericht_2017.pdf. Zugegriffen: 26. Febr. 2021
7. Haase J, Wagner TOF, Storf H (2017) se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 60:503–509. <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2529-6>
8. Haran M, Schattner A (2011) On the clinical encounter with 'zebras'—the science and art of rare diseases. Eur J Intern Med 22(3):235–237. <https://doi.org/10.1016/j.ejim.2011.02.012>
9. Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development (2010) Profile of rare diseases. In: Field MJ, Boat TF (Hrsg) Rare diseases and orphan products: accelerating research and development. National Academies Press, Washington, DC, S 41–82
10. Lazard AJ, Watkins I, Mackert MS, Xie B, Stephens KK, Shalev H (2016) Design simplicity influences patient portal use: the role of aesthetic evaluations for technology acceptance. J Am Med Inform Assoc 23(e1):e157–e161. <https://doi.org/10.1093/jamia/ocv174>
11. Mundlos C (2018) Den Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Stimme geben: ACHSE e. V. Internist 59:1327–1334. <https://doi.org/10.1007/s00108-018-0517-z>
12. Orphanet (2021) Webpräsenz. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>. Zugegriffen: 26. Febr. 2021
13. Schaaf J, Sedlmayr M, Sedlmayr B, Prokosch HU, Storf H (2021) Evaluation of a clinical decision support system for rare diseases: a qualitative study. BMC Med Inform Decis Mak 21:65. <https://doi.org/10.1186/s12911-021-01435-8>
14. Schaefer J, Tegtbauer N, Pfeiffer W, Wagner TOF, Storf H (2018) Mapping of health care providers for people with rare diseases—from vision to implementation. Stud Health Technol Inform 247:940–944
15. Storf H, Hartz T, Tegtbauer N et al (2014) Vision and challenges of a cartographic representation of expert medical centres for rare diseases. 25th European Medical Informatics Conference—MIE 2014.
16. Wetterauer B, Schuster R (2008) Seltene Krankheiten. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 51:519–528. <https://doi.org/10.1007/s00103-008-0524-7>

Neuer Ansatzpunkt für Darmkrebs-Therapien: GPR15 - ein Rezeptor für die Migration von Immunzellen

Ein gesundes Immunsystem ist in der Lage, beschädigte Zellen, z.B. Krebszellen zu erkennen und zu beseitigen. Gelingt das nicht, kann es daran liegen, dass die körpereigenen regulatorischen T-Zellen (Tregs) die Immunantwort zu stark herunterregulieren. Da Tregs vermehrt in Blut und Tumorgewebe von Darmkrebskranken auftreten, hat ein Forschungsteam der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen hier nach einem möglichen Ansatzpunkt für neue Therapien gesucht.

Die Manipulation von regulatorischen T-Zellen könnte in Zukunft in der personalisierten Behandlung von Darmkrebspatient*innen zum Einsatz kommen“, erklärt Prof. Dr. Astrid Westendorf, die den Lehrstuhl für Infektionsimmunologie innehat. Erste Laborversuche mit vorübergehend ausgeschalteten Tregs zeigten bereits positive Effekte. Die bisher für Patienten verfügbaren Behandlungen sind jedoch häufig unspezifisch und verursachen daher erhebliche Nebenwirkungen.

Die Aufgaben von Tregs im Körper sind sehr unterschiedlich, viele sind nützlich und unverzichtbar. Die Essener Forscherinnen und Forscher wollten genauer verstehen, was die Tregs in Darmkrebspatient*innen kennzeichnet. Sie haben sich deshalb Marker-Moleküle angesehen, die ausschließlich auf tumorassoziierten Tregs vorkommen. „Auf diese Weise wird es leichter, tumorassoziierte Tregs gezielt zu bekämpfen, ohne unerwünschte Nebenwirkungen durch das Ausschalten der anderen, positiven Tregs zu riskieren“, so Dr. Alexandra Adamczyk, Erstautorin der nun in Cancer Research veröffentlichten Studie.

Bei der Suche hat das Team festgestellt, dass die tumorassoziierten Tregs tatsächlich durch ein bestimmtes Molekül auf ihrer Zelloberfläche gekennzeichnet sind: sie tragen den Rezeptor GPR15. Dieser Rezeptor hilft den Tregs in das tumoröse Darmgewebe einzuwandern und fördert zudem die Produktion der entzündungsfördernden Botenstoffe IL-17 und TNF-alpha.

Um zu prüfen, ob GPR15 wirklich von entscheidender Bedeutung für das Wachstum von Darmtumoren ist, haben die Forscherinnen und Forscher den Rezeptor GPR15 experimentell ausgeschaltet. „Wir konnten sehen, dass das Tumorstadium langsamer fortschreitet und die Tregs nicht

so stark in das Tumorgewebe einwandern“, fasst Dr. Alexandra Adamczyk die Ergebnisse zusammen. Insgesamt schien sich der Teil der körpereigenen Immunabwehr verbessert zu haben, der die Krebszellen bekämpft. Das Essener Forschungsteam sieht in seiner Studie vielversprechende Ansätze für neue Behandlungen bei kolorektalen Krebserkrankungen. „Auch wenn wir vieles davon zunächst nur in experimentellen Laborversuchen zeigen konnten, hoffen wir, wichtige Grundlagen für neue Therapien bei Darmkrebspatientinnen und -patienten gelegt zu haben“, so Prof. Dr. Astrid Westendorf.

Literatur: GPR15 facilitates recruitment of regulatory T cells to promote colorectal cancer: Cancer Research (aacrjournals) doi: 10.1158/0008-5472.CAN-20-2133 (März 2021)

Quelle: Medizinische Fakultät der Universität Duisburg-Essen, 30.04.2021

Hier steht eine Anzeige.

