

Interdisziplinäres Stoffwechselteam *Untertitel*

u^b

UNIVERSITÄT
BERN

Matthias Gautschi, Inselspital
Rare Disease Day 2018 Bern

Stoffwechsel – ein junges Fachgebiet

- Alles (meist sehr!) seltene Krankheiten (wenige Ausnahmen)
- Viele Krankheiten (>>1000), fast täglich kommen neue dazu
- Oft breites Spektrum von asymptomatisch bis schwerst
- Oft chronisch, progredient, multisystemisch
- Rasante Entwicklung infolge Fortschritte in Diagnostik...

Plan:

1. Stoffwechselmedizin im Wandel: neue Krankheiten, neue Therapien
2. Das interdisziplinäre Stoffwechselteam: wie wir arbeiten
3. Fragen an eine Patientenfamilie

«The Child who never grew» - die Krankheit von Pearl Buck's Tochter

"Carol war "engelhaft schön" als sie geboren wurde. Ich [ihre Mutter] erinnere mich, dass ich zur Krankenschwester sagte, 'schaut sie nicht sehr weise aus für ihr Alter?'... die Leute [auf einem Schiff], die auf dem Deck promenierte, hielten oft an, um sie anzuschauen, und mein Stolz wuchs, wenn sie von ihrer ungewöhnlichen Schönheit und der **Intelligenz in ihren tief-blauen Augen** sprachen."

Im Alter von vier Jahren: "... die Aufmerksamkeitsspanne des Kindes war nun sehr kurz, viel kürzer als sie hätte sein sollen in ihrem Alter. Ihr leichtfüßiges Herumrennen hatte kaum ein Ziel - es war nur Bewegung. Ihre doch so blauen Augen waren leer, wenn man versuchte, in ihre Tiefe zu schauen. Sie erfassten nichts, sie antworteten nichts. Sie änderten sich nicht. **Etwas war hier ganz und gar nicht in Ordnung.**"

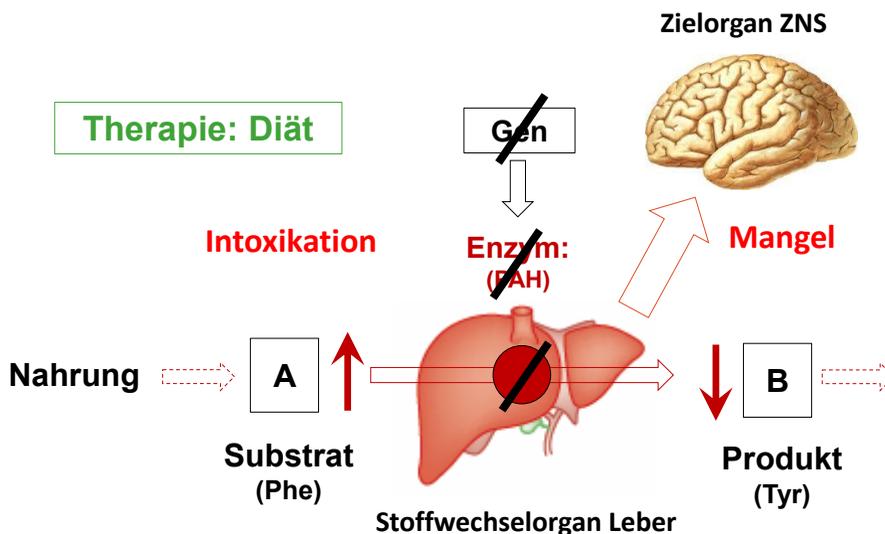
Beharrlichkeit von Patientenfamilien und Engagement von Ärztinnen und Forschern haben den Durchbruch gebracht.

Buck, Pearl S. *The Child Who Never Grew*. N.p.: Woodbine House, 1992. - meine Uebersetzung

Rare Disease Day 2018 – Interdisciplinary Metabolic Team

3

Prototyp einer SW-Krankheit: PKU = Phenylketonurie



Rare Disease Day 2018 – Interdisciplinary Metabolic Team

PAH = phenylalanine hydroxylase – Phe = phenylalanine, Tyr = tyrosine 4

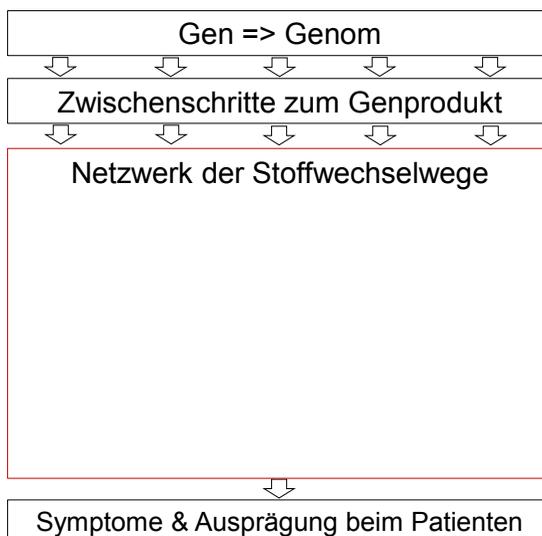
PKU: Eindrücklicher Erfolg von Diät & Neugeborenen-Screening

Unbehandelter
Patient mit PKU



Jahrzehnte später: Gefahr der Foetopathie bei maternaler PKU erkannt
=> schwangere Frauen mit PKU müssen strikt behandelt werden!

Zunehmende Komplexität



Analysenstufen

Genomics

Transcriptomics

Proteomics

Metabolomics

Phenotyping

Von der Diagnose zur Behandlung

- Klinische & apparative Untersuchungen
- Biochemische, bioptische Analysen
- Genetische Abklärungen, inkl. Hochdurchfluss-Sequenzierung

- Diät, inkl. Spezialnahrungsmittel, Diätmittel, sowie Medikamente
- Symptomatische Therapien: Physio-, Ergo-, Logotherapie, Hilfsmittel, ...
- Enzymersatz-, Substratreduktion-, Chaperontherapien
- Stammzell-, Organtransplantationen
- Neue, experimentelle Therapien
- Finanzierung...

- (Translationale) Forschung:
 - Klinische Studien und Grundlagenforschung

Das interdisziplinäre (Neuro-) Metabolische Team



Nationale und internationale Zusammenarbeit

SGIEM

- ⇒ Nationale Koordination
- ⇒ Errichten von Referenzzentrum



internationale Vernetzung
& Kollaborationen



Regionale
Zusammenarbeit

Weiterbildung

Forschung



Stoffwechselmedizin: Herausforderungen

- Zunehmende Komplexität der Abklärungen & Behandlungen – Konzentration versus Dezentralisierung
- Nötige zunehmende Spezialisierung von ÄrztInnen (einschliesslich Labormedizin, Anästhesie, Chirurgie...), aber auch von Therapeutinnen (Logopädie, Physiotherapie...) – Wichtigkeit der «symptomatischen Therapie»
- Transition und Betreuung in der Erwachsenenmedizin trotz guten Infrastrukturen in den Zentren immer noch ein Problem - praktisch schwierige Interdisziplinarität
- Wachsende Schwierigkeiten mit Finanzierung – Falsche Anreize

Abschluss: Fragen an Patienteneltern

- Interview/Gespräch

Fragen

?

Questions

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

Merci beaucoup de votre attention