



LysoNET

Netzwerk deutscher Selbsthilfeorganisationen
für lysosomale Speicherkrankheiten

www.lysonet.de | info@lysonet.de

20. November 2020

LysoNET-Pressemitteilung zur „Villa Metabolica“

Soll Ambulanz für schwerkranke Kinder aus Kostengründen verschwinden?

Sechs Patientenorganisationen zeigen sich zutiefst bestürzt über die Situation in der Stoffwechselambulanz „Villa Metabolica“ an der Kinderklinik der Unimedizin Mainz. Sie kritisieren sowohl die Versorgung der Patienten als auch die mangelnde Umsetzung wichtiger Studien. Das Zentrum, einst ein Leuchtturm in Europa für die seltenen lysosomalen Stoffwechselstörungen, droht in der Bedeutungslosigkeit zu versinken. Das Beispiel der „Villa Metabolica“ zeigt aber auch symptomatisch, dass die Behandlung seltener chronischer Erkrankungen in unserem Gesundheitssystem nicht annähernd ausreichend finanziert wird.

Anfang 2019 schlossen sich sechs Patientenorganisationen, die seltene lysosomale Speichererkrankungen vertreten, zusammen, nachdem sich die Versorgungssituation in der „Villa Metabolica“ dramatisch verschlechterte. Bei allen sechs Erkrankungen handelt es sich um schwerwiegende meist neurodegenerative Erkrankungen. Sehr oft sind Kinder betroffen, die häufig schon im ersten Lebensjahrzehnt sterben.

„Zuerst dachte ich, dass es sich nur um Tay-Sachs- und Sandhoff-Patienten handelt, weil wir mit 40 bekannten Fällen in Deutschland zu den Ultraseltenen gehören“, so Birgit Hardt von der entsprechenden Patientenorganisation. „Doch durch den Austausch mit den anderen Organisationen fanden wir schnell heraus, dass die Situation alle betrifft.“

Seit 2018 haben vier (von sechs) Ärzten mit jahrzehntelanger Erfahrung in der Behandlung und Erforschung lysosomaler Speicherkrankheiten die „Villa Metabolica“ verlassen. Zum Jahresende 2020 wird die fünfte folgen. Auch wenn die Stellen teilweise durch junge Ärztinnen wiederbesetzt wurden, ging die Erfahrung und Expertise von vielen Jahrzehnten teilweise verloren. Eine Uniklinik müsse neue Kolleginnen und Kollegen ausbilden, hieß es von Seiten der Leitung der Villa



Metabolica, auf Nachfrage, warum nahezu sämtliche erfahrene Ärzte in so kurzer Zeit gegangen seien. Zudem erfolgte der Weggang meist ohne Vorankündigung, so dass viele Familien plötzlich ihren behandelnden Arzt beim Termin in der Villa Metabolica nicht mehr antrafen.

So erging es 2018 auch Antje Petersen, deren Sohn an einer Mukopolysaccharidose (MPS) leidet der und in der „Villa Metabolica“ versorgt wurde. Nachdem sie feststellte, dass der behandelnde Arzt ihres Sohnes bereits der zweite innerhalb von drei Monaten war, der „plötzlich weg“ war, begann sie für und um die „Villa Metabolica“ zu kämpfen, trug ihre Beschwerden und Sorgen bis in die rheinlandpfälzische Landesregierung - und wurde immer wieder von Politik und Unimedizin getröstet. Es sei alles kein Problem, ihre Sorgen seien völlig unbegründet. „Wir haben zwei Jahre lang mit uns gerungen, haben mitangesehen, wie die Situation in der Villa aus unserer Sicht immer prekärer wurde, sich entgegen anderslautender Zusagen nichts verbesserte, im Gegenteil. Aber auf MPS spezialisierte Zentren und Ärzte gibt es nicht wie Sand am Meer, man kann nicht einfach mal ein Krankenhaus weiter gehen. Ein Wechsel bedeutet meist deutlich längere Anfahrtswege, neues medizinisches Personal, für das der Patient noch ein unbeschriebenes Blatt ist. Man fängt wieder von ganz vorne an, muss neu Vertrauen aufbauen, und das mit einem Kind, für das gleichbleibende Routinen und ärztliche Bezugspersonen so wichtig sind. Das überlegt man sich gut. Aber am Ende hatten wir leider insgesamt sehr viel Vertrauen in die medizinische Betreuung unseres Sohnes verloren. Wir haben keinen anderen Weg mehr gesehen und im April dieses Jahres das Zentrum gewechselt.“

Gerade bei sehr seltenen Erkrankungen finden Eltern erst nach langer Klinik-Odyssee eine gute, vernetzt aufgebaute Fachambulanz. Umso schlimmer, wenn sie dort dann nicht mehr angemessen betreut werden können. Chronische seltene Erkrankungen benötigen viel Zeit, Engagement und Erfahrung der behandelnden Ärzte und Forscher, die gleichzeitig immer wieder um die nötige Unterstützung innerhalb ihrer Einrichtungen kämpfen müssen. Denn die Behandlung ist im deutschen Gesundheitssystem mit seinen Fallpauschalen nicht kostendeckend möglich. Daran hat leider auch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) trotz vieler Verbesserungen grundlegend nichts geändert.

In den vergangenen zwei Jahren wurde den betroffenen Patientenorganisationen immer wieder davon berichtet, dass Termine abgesagt oder verschoben wurden, weil keine Ärzte zur Verfügung standen. Mit diesen Vorwürfen konfrontiert, teilte die Leitung von Kinderklinik und der „Villa Metabolica“ den Selbsthilfegruppen mit, dass das Versorgungsniveau „auf hoher Qualität gesichert“ sei und dass lediglich Corona-bedingt Termine abgesagt oder verschoben worden seien.



Dennoch würden immer mehr Patienten die „Villa Metabolica“ verlassen, stellen die im LysoNET zusammen geschlossenen Selbsthilfegruppen fest. „Selbst Patienten, die jahrelang in der „Villa Metabolica“ behandelt wurden, kehren ihr den Rücken“, sagt Thomas Schaller, Vorsitzender der Pompe-Selbsthilfegruppe. Auch Gaucher-Patienten berichteten von inakzeptablen Zuständen, die es so in den letzten zwanzig Jahren nicht gegeben hätte. So berichtet zum Beispiel eine Patientin, dass sie im Rahmen einer Notfallanfrage wegen der dramatischen Verschlechterung ihrer Blutwerte keinen Ansprechpartner in der „Villa Metabolica“ gefunden hätte. In ihrer verzweifelten Situation sei sie zwischen zwei Personen innerhalb der „Villa Metabolica“ hin und her verbunden worden. „Mir konnte keiner helfen! Keiner fühlte sich verantwortlich oder war in der Lage mir zu sagen, was ich tun soll! Was nun? Ich fühle mich allein gelassen!“, so schrieb die Patientin dem Vertreter der Gaucher Gesellschaft Deutschland.

„Wir warten seit eineinhalb Jahren auf einen Termin für unseren dreijährigen Sohn Harun, der an Morbus Sandhoff leidet“, berichtet Abdulcelil Mutlu, der mittlerweile mit seinem Sohn das Zentrum gewechselt hat.

„Andere Patienten“, so Pascal Niemeyer, Vorstandsvorsitzender der Gaucher-Gesellschaft, „hätten ähnliche Erfahrungen gemacht, als sie sich auf die Unterstützung der „Villa Metabolica“ verlassen hatten. Einer sehr schwer betroffenen Patientin, sei plötzlich, ohne vorherige Ankündigung und ohne persönliche Erklärung, die Medikamentendosis reduziert worden. Auf schriftlicher Rückfrage der Patientenorganisation bei der Leitung der „Villa Metabolica“, wurde erklärt, dass diese Maßnahme aufgrund einer internen Dienstanweisung erfolgt sei, um Regressforderungen der Krankenkasse zu vermeiden, da im konkreten Fall wohl eine Bestätigung der Kostenübernahme noch nicht vorlag. Auch wenn diese Maßnahme ökonomisch nachvollziehbar sein mag, muss man hinterfragen, warum die Verantwortlichen sich nicht rechtzeitig um eine Bestätigung bemüht haben, um das potentielle Risiko für die Gefährdung der Patientin, die mit einer jeden Dosisveränderung einhergeht, auszuschließen.

Frühzeitig suchten die Patientenorganisationen das Gespräch mit der Leitung der „Villa Metabolica“ und der Klinikleitung. Zunächst gab es große Bereitschaft zur Zusammenarbeit. Die Vertreter der Unimedizin argumentierten anfangs, die Villa sei überbesetzt gewesen, später begründeten sie die schwierige Lage mit dem Fallpauschalensystem. Dadurch seien die Behandlungen seltener lysosomaler Speicherkrankheiten mit enormen Defiziten verbunden – eine Problematik, mit der viele Kliniken zu kämpfen haben. Ausgeglichen worden seien diese früher durch Drittmittel aus Medikamentenstudien. Doch davon gebe es mittlerweile nicht mehr genug. Die Zeiten der großen Medikamentenstudien seien vorbei.



Die Selbsthilfegruppen stellen aber auch fest, dass neue Studien nicht mehr so oft wie früher in Mainz stattfinden würden. So berichtet Birgit Hardt, 2. Vorsitzende der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff“, von zwei Medikamenten-Studien für ihre Krankheitsbilder, die 2019 und 2020 gestartet wurden. Beide Studien finden in Gießen, eine auch in München statt, keine in Mainz.

Um leichter in Medikamentenstudien aufgenommen zu werden, hat die Selbsthilfegruppe Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff im Jahr 2017 zur Initiierung einer natürlichen Verlaufsstudie der „Villa Metabolica“ 25.000 Euro gespendet. Trotz ständigem Nachfragen der Selbsthilfegruppe wurde erst Ende 2019 überhaupt der für die Studie nötige Ethikantrag gestellt, ohne den die Studie nicht beginnen kann. „So viel Zeit haben unsere schwerkranken Kinder nicht“, sagt Folker Quack, Vorsitzender der Selbsthilfegruppe.

Bei der für die Gaucher-Krankheit so wichtigen LEAP-Studie, die an die Unimedizin in Mainz angegliedert ist, scheint sich in den letzten Monaten kaum etwas bewegt zu haben. Die teilnehmenden Patienten seien frustriert und haben sich bereits mehrfach bei der Patientenorganisation beschwert. „Engagierte Forschung zum Wohle der Patienten sieht anders aus“, sagt Pascal Niemeyer, Vorsitzender der Gaucher-Gesellschaft.

Zweimal trafen sich Vertreter der Patientenorganisationen mit den Leitern der „Villa Metabolica“, der Kinderklinik und Vertretern der Uni-Medizin Mainz. Zweimal betonten beide Seiten den Wunsch nach Zusammenarbeit und gemeinsamen Lösungen. Zweimal versprach die Klinikleitung, die Patientenorganisationen als vierte Säule im Gesundheitssystem offen und transparent einzubinden.

Doch leider geschah genau dies nicht. Fast alle in den Gesprächen gemachten Zusagen seitens der Klinikleitung wurden nicht erfüllt. Patienten berichteten ihren Organisationen unterdessen von einer weiteren Verschlechterung der Versorgungslage.

Auf diese Situation und die vielen unerfüllten Zusagen angesprochen, hat die Klinikleitung in ihrem jüngsten Schreiben an das LysoNet deutlich gemacht, dass sie offenbar keinerlei Interesse mehr am Austausch mit den Patientenorganisationen habe. Auf schriftliche Nachfrage teilten die Leitung von „Villa Metabolica“ und Kinderklinik mit, dass sich die Patientenorganisationen künftig mit ihren Nachfragen an das Akademische Justizariat der Uniklinik wenden sollten.



Die im LysoNET zusammengeschlossenen Selbsthilfegruppen fürchten, dass die „Villa Metabolica“ aus Kostengründen als Ambulanz für lysosomale Speicherkrankheiten nach und nach vollständig verschwinden wird - Leidtragende sind schon jetzt schwer erkrankte Kinder und ihre Familien. Dazu können wir Patientenvertreter nicht länger schweigen. Es gibt schon jetzt zu wenig Anlaufstellen für unsere Patienten. Die Selbsthilfegruppen und alle in dieser Pressemitteilung zitierten Personen geben gerne weitere Auskünfte und stehen für Interviews etc. zur Verfügung.

Anfragen bitte an presse@lysonet.de

V.i.S.d.P.: Folker Quack, Koordinator der Pressearbeit von LysoNET,
Theodor-Heuss-Straße 58, 97204 Höchberg.



Stichwort: LysoNET

In der täglichen Arbeit der Selbsthilfeorganisationen mehrerer lysosomaler Speicherkrankheiten kristallisierten sich seit ca. 2018 Themen heraus, die nicht krankheitsspezifisch sind, sondern - in unterschiedlicher Ausprägung - alle Selbsthilfeorganisationen betreffen und deshalb den Wunsch nach einer Zusammenarbeit laut werden ließen. Im Laufe des Jahres 2019 schlossen sich folgende sechs Selbsthilfegruppen zum LysoNET zusammen:

- Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.
- Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. (GGD)
- Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
- Pompe Deutschland e.V.
- Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.
- Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.

LysoNET ist das informelle Netzwerk deutscher Selbsthilfeorganisationen für lysosomale Speicherkrankheiten. Wir kooperieren bei Themen, die über die einzelnen Krankheitsbilder hinausgehen und ein gemeinsames Auftreten in Gesellschaft und Gesundheitspolitik erfordern. Wir nehmen damit die Aufgabe der Selbsthilfe als vierte Säule im Gesundheitswesen wahr (als Ergänzung zur ambulanten, stationären und rehabilitativen Versorgung) mit dem Ziel, betroffene Menschen zu unterstützen.

Stichwort: Lysosomale Speicherkrankheiten

Der Begriff Lysosomale Speicherkrankheit (LSK) ist ein Sammelbegriff für Stoffwechselerkrankungen, die auf eine fehlerhafte oder unzureichende Funktion im Lysosom zurückzuführen sind. In der Fachliteratur wird oft auch der Begriff LSD für *Lysosomal Storage Disease* verwendet. Es existieren derzeit etwa 45 Krankheiten, die als LSK bezeichnet werden können. Bei einer unzureichenden Funktion der Enzyme kommt es zu einer Anhäufung nicht abgebauter Substanzen, was teilweise zu schwerwiegenden neurologischen Störungen führen kann. Ursache für die unzureichende Enzymfunktion ist in aller Regel eine Mutation des betreffenden Gens.