



Expertisezentrum für Genodermatosen, Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB)

Das Expertisezentrum für Genodermatosen, Schwerpunkt Epidermolysis bullosa (EB) am Uniklinikum Salzburg war vor knapp 2 Jahren das erste Zentrum, das in Österreich designiert wurde.

Welche Chancen eröffnen sich durch Expertisezentren?

Für das EB-Haus Austria war die Erhebung zu einem Expertisezentrum für Genodermatosen mit Fokus auf EB essenziell, da damit die Teilnahme an einem Europäischen Referenznetzwerk für seltene Erkrankungen möglich wurde. Damit ist die Patientenversorgung auf hohem, bald ISO-zertifiziertem Niveau möglich. So ist nach derzeitigem Stand die bestmögliche Versorgung von Epidermolysis bullosa (EB-) Patienten in Österreich gegeben.

Die Typ-B-Zentren des nationalen Planes für seltene Krankheiten sind zentrale Anlaufstelle für alle Patienten mit einer spezifischen seltenen Erkrankung in Österreich. Durch die Fokussierung der Expertise an einem Ort wird gerade für diese Patientengruppe eine verbesserte Versorgung hinsichtlich Diagnostik, Management und Therapie erreicht. Das bringt einerseits Vorteile in der Effizienz, da Diagnosen früher gestellt werden können und nicht unnütze Behandlungsstrategien verfolgt werden. Andererseits ist aus Patientensicht natürlich zu bemerken, dass ein stabiler Ansprechpartner (z. B. auch im Rahmen eines Dienststrades) einen niedrigschwelligeren Zugang zu medizinischer Versorgung erlaubt.

Herausforderungen am Weg zur Diagnose

Die technologische Entwicklung im Bereich der Sequenzierung hat in den letzten Jahren

erreicht, dass die Diagnosestellung deutlich beschleunigt wurde. Zu dem Zeitpunkt, da eine Genodermatose vermutet wird, kann bereits durch eine Next-Generation-Sequenzierung eines Genpanels die Diagnostik innerhalb von wenigen Wochen abgeschlossen werden. Ist die Erkrankungsgruppe noch nicht gut eingrenzbar, kann eine Exom-Sequenzierung auf derselben Technologiebasis weiterhelfen.

Patientenpfade und Interdisziplinarität

Die Ambulanz des EB-Hauses Austria am Uniklinikum Salzburg ist offen für EB-PatientInnen aller Altersgruppen, Krankheitsformen und -stadien. Die Begleitung beginnt bei der Geburt und wird über Kindheit und Jugend bis ins Erwachsenenalter fortgesetzt. Das Angebot umfasst Diagnose (inklusive genetische Analysen), generelle medizinische Betreuung, Wundmanagement, Schmerzbehandlung, Juckreizbehandlung, Ernährungsberatung, Behandlung von Hautkrebs, physikalische und Bewegungstherapie und auch die soziale und psychologische Begleitung von Betroffenen und deren Angehörigen.

Falls PatientInnen stationäre Behandlung benötigen, kooperiert das EB-Haus direkt mit der Universitätsklinik für Dermatologie der PMU, der Universitätsklinik für Kinderchirurgie und anderen Kliniken am Uniklinikum Salzburg. Für zusätzlich notwendige Behandlungen,



Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer
Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburg

wie z. B. die Handchirurgie, Ösophagusdilatation, Onkologie, Palliativpflege, Zahnheilkunde, werden auch zahlreiche andere Kliniken involviert. Die Koordination und Administration dieser Kooperationen wird vom EB-Haus durchgeführt.

Je nach Indikation werden die PatientInnen von den EB-Ärztinnen an die jeweiligen Spezialisten überwiesen. Die Abklärung aller finanziellen Fragen muss im Vorfeld geregelt werden, und speziell bei PatientInnen aus dem Ausland gestaltet sich dies häufig kompliziert und anspruchsvoll.

Alle Terminvereinbarungen laufen hier über das Sekretariat der EB-Ambulanz. Wenn es um komplexe Fragestellungen geht, z. B. vor Operationen, oder wenn mehrere Spezialisten gleichzeitig notwendig sind, dann ist die Organisation dieser Termine oft eine große Herausforderung. Für die betroffenen PatientInnen und auch die Spezialisten soll selbstverständlich alles so organisiert sein, dass Energie und Zeit möglichst schonend verbraucht werden. Realisierbar ist das nur durch die gute interdisziplinäre Zusammenarbeit des EB-Hauses mit den anderen

Kliniken des Uniklinikums Salzburg und den persönlichen Einsatz eines mittlerweile großen Teams aus ca. 30 Medizinerinnen, Therapeuten und Beratern.

Neue Therapien

Auf dem Gebiet der Epidermolysis bullosa sind rezente Beispiele einer *Ex-vivo*-Stammzell-/Gentherapie bekannt. Dabei wird vom Patienten eine Hautbiopsie entnommen. Aus

dieser werden Stammzellen isoliert, welche mittels eines Gen-tragenden Vektors korrigiert werden. Danach wird ein Hauttransplantat auf befallene Stellen aufgebracht. Diese Therapieform kann bei lokalisierten Formen der EB zu einer längerfristigen Abheilung der Erscheinungen führen. Systemische Erscheinungen der EB können jedoch damit nicht therapiert werden. Hier ist in der Grundlagenforschung noch Platz

für neue Wege, wie z. B. in der Regulation der Genexpression am Ribosomen.

Rückblick

Für Patienten mit Genodermatosen ist immer noch die adäquate Lokaltherapie sehr wichtig. Wenn konkrete Therapiepläne aus Expertisenzentren geliefert werden, ist es im österreichischen Sozialsystem möglich, diese auf Versicherungskosten auch zu erhalten. ■