CYSTINOSE
STIFTUNG

Informieren. Fördern. Forschen.

Projekte und Aktivitäten der Cystinose Stiftung

Über Cystinose

Was ist Cystinose?

Die Cystinose ist eine sehr seltene Stoffwechselerkrankung. In Deutschland sind ca. 130 Patienten betroffen. Man geht davon aus, dass eines von 150 000 bis 200 000 Neugeborenen an Cystinose erkrankt ist.

Man unterscheidet drei Formen dieser Erkrankung:

- **Infantile nephropathische Cystinose**
  mit 95 % aller Fälle die häufigste und schwerste Form
- **Juvenile Cystinose**
  die erst später beginnt und nicht so schwer verläuft
- **Occuläre Cystinose**
  die nur die Augen betrifft.

Hintergrund

Bei der Cystinose handelt es sich um eine vererbte Stoffwechselerkrankung. Durch einen genetischen Defekt kann Cystin, eine Aminosäure, in den Zellen nicht abgebaut werden, wodurch nach einiger Zeit die Zellen absterben. Da dies in fast allen Körperzellen passiert, sind bei Cystinose viele Organe betroffen. Erste Auswirkungen der Erkrankung zeigen sich in der Regel im Alter von sechs bis zwölf Monaten, u.a. in Form eines Gewichts- und Wachstumsstillstands. Die Nieren werden dann als erstes und am schwersten geschädigt. In den darauffolgenden Jahren sind immer mehr Organe betroffen, unter anderem die Augen, die Muskulatur, die Knochen, die endokrinen Organe (z.B. die Schilddrüse) sowie das zentrale Nervensystem. Vor allem eine Einschränkung des Sehvermögens sowie ein Muskelrückgang bzw. eine Muskelschwäche sind häufig vorkommende Beeinträchtigungen. Die Cystinose ist (zurzeit) unheilbar. Bis Anfang der 80iger Jahre gab es keine Behandlungsmöglichkeiten, wodurch Kinder meistens bereits im Alter von zehn Jahren an Nierenversagen verstarben. Durch die Einführung eines Medikaments und die Möglichkeit einer Nierenersatztherapie in Form einer Dialyse bzw. Nierentransplantation haben die Patienten heute gute Überlebenschancen. Eine frühe Diagnosestellung ist dabei von großer Bedeutung, da ein früher Therapiebeginn den Zeitpunkt des Nierenversagens deutlich verzögert.

„Für mich persönlich ist das Engagement in der Cystinose-Stiftung ein großes Anliegen. Als Sportler versuche ich die betroffenen Kinder mit meiner Erfahrung zu unterstützen“ – Alexander Huber, Profibergsteiger und Extremkletterer

Über die Stiftung

Vorwort

Patientengruppen mit seltenen Erkrankungen wie der Cystinose finden oftmals nur wenig Gehör in der Gesundheitspolitik. Mit der 2015 gegründeten Cystinose Stiftung und -Selbsthilfe konnte genau hier eine medizinische Versorgungslücke für betroffene Kinder, Jugendliche und Erwachsene geschlossen werden. Das interdisziplinäre Team aus Stoffwechselexperten und Nephrologen bietet Patientinnen und Patienten hervorragende Hilfe im Alltag und gewährleistet eine optimale ärztliche Behandlung. Zudem wird durch die Unterstützung von Forschungsprojekten, wie beispielsweise dem Trainingsprogramm IMPACT zum Aufbau und Erhalt der Muskelkraft, der klinische Verlauf positiv beeinflusst.

Seit Juni 2019 bietet das Cystinose Zentrum des RoMed Klinikums Rosenheim unter der Leitung von Frau Priv.-Doz. Dr. med. Katharina Hohenfellner eine fachübergreifende Sprechstunde für diese Multiorganerkrankung. Das Konzept einer „One-Stop Clinic" offeriert eine außerordentliche Erleichterung für die Betroffenen und deren Angehörige, denn Patientinnen und Patienten aller Altersstufen können dort von Medizinern sowie Therapeuten aus bis zu 14 Spezialgebieten an einem Tag untersucht bzw. betreut werden.

Diese und weitere Fortschritte wie neueste medizinische Erkenntnisse, die auf die Chance einer möglichen Gentherapie innerhalb der kommenden zehn Jahre hindeuten, motivieren unser gemeinsames Bestreben und lassen uns zuversichtlich in die Zukunft blicken.

Dr. Jens Deerberg-Wittram
Geschäftsführer der RoMed Kliniken der Stadt und des Landkreises Rosenheim

Über die Stiftung

Patienten mit sehr seltenen Erkrankungen wie Cystinose– ob Kinder oder Erwachsene – haben wenig Fürsprecher in der Gesundheitspolitik und in der medizinischen Versorgung. Nicht umsonst werden sie oft als **„Waisen der Medizin"** bezeichnet. Dabei prägt die Erkrankung das Leben der Betroffenen und ihrer Familien enorm. Um langfristig die Unterstützung dieser Patientengruppe sicher zu stellen und die Versorgung der Betroffenen zu verbessern, wurde im Jahr 2015 gemeinsam mit der Cystinose-Selbsthilfe die Cystinose Stiftung gegründet.

Ziele der Stiftung

- **Direkte Hilfen**
  für Betroffene und ihre Familien im Alltag
- **Verbesserung**
  der medizinischen Versorgung
- **Initiierung und Unterstützung**
  von Forschungsprojekten

Stiftungszweck

Die Cystinose Stiftung verfolgt ausschließlich und unmittelbar gemeinnützige und mildtätige Zwecke. Der Zweck der Stiftung ist die Förderung der Wissenschaft und Forschung, des öffentlichen Gesundheitswesens und der öffentlichen Gesundheitspflege, der Erziehung sowie Volks- und Berufsbildung.

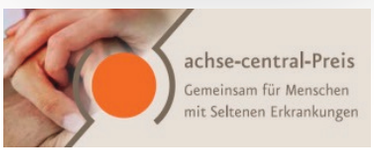
International vernetzt: Mitgliedschaft im ERKNet

Im Jahr 2020 hat das Cystinose Zentrum am RoMed Klinikum mit Unterstützung der Cystinose Stiftung die Aufnahme ins ERKNet beantragt. Das ERKNet ist das European Reference Network (kurz: ERN) für seltene Nierenerkrankungen, ein Konsortium aus 38 spezialisierten Nierenzentren für die Behandlung Erwachsener und Kinder aus 12 europäischen Ländern. Ende 2021 konnten wir uns über die positive Begutachtung der Bewerbung freuen, so dass das Cystinose Zentrum künftig in die europäische vernetzte Struktur eingebunden ist.

Projekte und Aktivitäten der Cystinose Stiftung

Interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde

Cystinose ist eine Erkrankung, die viele Organe betrifft. Entsprechend müssen viele verschiedene Fachbereiche in die Patientenbetreuung einbezogen werden. Leider ist dies in unserem Gesundheitssystem nicht immer gegeben, so dass eine abgestimmte und ganzheitliche Behandlung der Patienten oft nicht möglich ist. Die interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde soll dies ändern. Ein festes Behandlerteam aus rund vierzehn verschiedenen Fachgruppen kommt etwa viermal jährlich zusammen. An nur einem Tag können die Patienten von allen für sie relevanten Ärzten und Therapeuten untersucht werden. In einer Fallbesprechung führen die beteiligten Ärzte, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Logopäden und Ernährungsberater am Ende des Sprechstundentages alle Informationen zu den einzelnen Patienten zusammen, um eine bestmögliche Therapieempfehlung zu geben. Etwa 90 der insgesamt 130 Cystinose Patienten in Deutschland, aber auch aus dem Ausland nutzen das Angebot bereits. Die Stiftung ermöglicht die Durchführung der Sprechstunde, da die Vergütung der Krankenkassen für ein solches Versorgungsangebot nicht kostendeckend ist. Sie unterstützt die Patienten auch bei finanziellen Engpässen z.B. mit der Übernahme der Reise- und Hotelkosten. Außerdem wird die Sprechstunde durch eine bei der Cystinose Stiftung tätige Patientenbetreuerin unterstützt.



achse-central-Preis

2014 wurde die interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde in Traunstein, die jetzt nach Rosenheim umgezogen ist, mit dem **achse-central-Preis** ausgezeichnet. Im Rahmen dieses Preises wurde ein Video gedreht, das einen Einblick in die Erkrankung gewährt.

Neugeborenenscreening

Je früher die Erkrankung erkannt und behandelt wird, umso besser ist der Verlauf – das zeigen Daten aus der Cystinose Sprechstunde. Leider beginnen die Symptome der Cystinose so schleichend, dass die richtige Diagnose oft erst im Alter von zwei Jahren gestellt wird. Zu diesem Zeitpunkt sind jedoch Organe wie die Nieren bereits irreversibel geschädigt. Im Rahmen eines Modellprojekts wird daher seit Januar 2018 in ausgewählten Regionen zusätzlich zum regulären Neugeborenenscreening, das in der Regel am dritten Lebenstag durchgeführt wird, ein genetisches Screening auf Cystinose angeboten. Das Projekt wird durch die Cystinose Stiftung durchgeführt und aus Spenden und Fördergeldern finanziert. Bislang wurden über 350.000 Kinder mit entsprechender Einwilligung der Eltern untersucht.

Dietmar Hopp Stiftung

Das Projekt wurde u.a. gefördert von der Dietmar Hopp Stiftung, Herzenssache e.V. und Sternstunden e.V.

Team der Cystinose Sprechstunde

Priv.-Doz. Dr. med. Katharina Hohenfellner Kindernephrologie	Prof. Dr. med. Dieter Weitzel Kinder- und Jugendmedizin	Dr. med Ulrike Treikauskas Kinderheilkunde und Kindernephrologie
Dr. Nadine Herzig Kinderorthopädie, Neuroorthopädie	Frau Judith Erler Ernährungsberatung	Frau Christine Knerr Bobath Lehrlogopädin
Herr Christian Köppl Physiotherapie	Frau Schimmer-Weiss Krankenschwester	Frau Renate Dosch Laborantin
Frau Heike Holla Patientenbetreuerin, Kinderkrankenschwester	Dr. med. Günter Steidle Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie	Dr. med. Claudia Priglinger Augenheilkunde
Dr. med. Torsten Uhlig Kinderarzt, Kinder-Pneumologie, Allergologie, Neonatologie	Frau Sandra Becker Ergotherapie	Dr. Andreas Thiele Innere Medizin mit Schwerpunkt Nephrologie
Dr. Michael Buss Kinderkardiologe, Pädiatrische Intensivmedizin	Dr. Thekla Getzinger Kinder- und Jugendmedizin	Dr. med. Hanna Lechner Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Roland Weber Facharzt für Innere Medizin, Endokrinologie, Diabetologie	Dr. med. Andreas Greiner Kinder- und Jugendmedizin	Frau Dunja Bradl Kinderkrankenschwester
Frau Gabi Hopfensperger Psychologie	Dr. med. Sophie Hering Kinder- und Jugendmedizin	

Projekt zum Muskelaufbau für Cystinose Patienten

Bei vielen Betroffenen mit Cystinose kommt es im Verlauf der Erkrankung zu einem Rückgang der Muskulatur. Davon ist nicht nur der Bewegungsapparat betroffen, sondern es kann auch zu einer Beeinträchtigung der Schluck- oder gar Atemmuskulatur kommen. Beobachtungen im Rahmen der Cystinose Sprechstunde haben gezeigt, dass Patienten weniger betroffen sind, die regelmäßig Sport treiben. Nun ist der Alltag mit Cystinose bereits zeitlich sehr belastet, u.a. durch Arzttermine, die Medikamenteneinnahme oder einen höheren Zeitbedarf zur Nahrungsaufnahme. Regelmäßige längere Trainingseinheiten lassen sich damit oft nur schwer vereinbaren.

Nach dem Vorbild des evaluierten Programms „Auf die Beine“, das in Köln für Kinder und Jugendliche mit eingeschränkter Bewegungsfähigkeit wie z.B. bei Cerebralparesen oder Osteogenesis imperfecta entwickelt wurde, wird nun ein Projekt speziell für die Cystinose umgesetzt. Teilnehmer am Projekt wurden mit so genannten Vibrationstrainern ausgestattet, erhielten eine Einweisung und einen persönlichen Trainingsplan, der mehrere kurze Trainingseinheiten im Wochenverlauf vorsah. Durch die Erhebung von Daten vor Trainingsbeginn und die Randomisierung in eine Interventions- und eine Vergleichsgruppe soll evaluiert werden, ob durch das Training nachhaltig eine Verbesserung der Muskulatur erreicht werden kann. Das Projekt wurde unter dem Akronym **IMPACT** (Improvement of Motoric Abilities in Patients with Cystinosis) seit dem Jahr 2020 umgesetzt. Ergebnisse werden 2023 erwartet.

SELECT S3-Guideline Cystinosis

Für die Cystinose gibt es bisher keine evidenzbasierten Leitlinien, sondern lediglich englischsprachige Konsensus Empfehlungen. Mit dem Projekt SELECT „S3-Guideline für Cystinose“ soll erstmals eine S3-Leitlinie für Cystinose erstellt werden. Ziel dieser Leitlinie ist, die Verbesserung und Vereinheitlichung von Diagnostik, Therapie und Prävention bei Cystinose-Patienten durch evidenzbasierte Empfehlungen. Die erarbeiteten Empfehlungen sollen für alle Altersgruppen sowie für den ambulanten und stationären Bereich gelten. Mit der Formulierung wissenschaftlich begründeter Versorgungsstandards wollen die Forschenden das Wissen zu diesem Krankheitsbild erweitern.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung wird die Leitlinie mit Partnern aus dem In- und Ausland erstellt und soll national und international implementiert werden. Neben der International Pediatric Nephrology Association (IPNA) sowie zahlreichen deutschen und internationalen Behandlern und Fachgesellschaften sind vor allem Vertreter der deutschen, europäischen und US-amerikanischen Selbsthilfe beteiligt. Die Evidenzaufbereitung wird von der Donau-Universität Krems übernommen. Außerdem erhalten wir beratende Unterstützung von der AWMF (Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.). Das Projekt wird durch den Innovationsfonds (Förderkennzeichen: 01VSF22003) über eine Laufzeit von zwei Jahren (01.10.2022-30.09.2024). gefördert; die Cystinose Stiftung begleitet das Projekt. Die Stiftung hat den Projektantrag initiiert und war daran maßgeblich beteiligt.

Gemeinsam unterstützen

Leben eben! Cystinose Selbsthilfe e.V.

Cystinose Selbsthilfe e.V.

Informationsaustausch ist eine entscheidende Hilfe für die Familien ebenso wie auch für die behandelnden Ärzte.

Genau aus diesem Grund wurde 1991 die **Cystinose Selbsthilfe e.V.** ins Leben gerufen mit dem klaren Ziel, einerseits Ansprechpartner für Patienten und Familien zu sein und Informationen wie praktische Hilfen zu geben, andererseits den Kontakt zu behandelnden Ärzten zu halten und auch hier für Fragen offen zu sein. Um beides zu vereinigen, bietet die Cystinose Selbsthilfe e.V. auf den jährlichen Familienfreizeiten die Möglichkeit zum persönlichen Austausch – mit Patienten, Familien und Experten. In vielen Projekten arbeiten die Cystinose Selbsthilfe und die Cystinose Stiftung eng zusammen.

Paul M.

Im Rahmen des genetischen Neugeborenenscreenings wurden bereits drei Kinder mit Cystinose diagnostiziert.

(Stand Dez 2022)

KINDNESS FOR KIDS

Sommerfreizeit Kindness for Kids

Kindness for Kids wurde 2003 mit dem Ziel ins Leben gerufen, die Situation von Kindern mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Die Stiftung schenkt den betroffenen Kinder und deren Familien vor allem eines – Zeit. Die Durchführung und Organisation von jährlich stattfindenden Ferienaufenthalten ist deswegen ein wichtiger Teil der Stiftungsarbeit. Diese Kindercamps und Ferienaufenthalte sind bis auf eine geringe Aufnahmegebühr für betroffene Kinder und deren Familien kostenfrei.

Weitere Informationen zum Angebot finden Sie auf www.kindness-for-kids.de

Veranstaltungen

Zusammen halten, lernen und erleben.
Die **Cystinosefreizeit** im Sommer ist jedes Jahr wieder ein Highlight für alle Kinder und Jugendliche ab neun Jahren.

Die Cystinose-Stiftung organisiert Veranstaltungen und Treffen rund um die Erkrankung, z.B. **Fortbildungen für Ärzte, Experten-Round-Table zur Erweiterung der Erkenntnisse zu dieser Erkrankung oder Webtalks**, bei denen Behandler ihre aktuellen Studien den Patienten und Familienangehörigen in verständlicher Form darstellen.

Publikationen und Vorträge

Weitere Informationen zur Erkrankung, sowie den aktuellen Projekten der Stiftung finden Sie auf der Internetseite der Cystinose Stiftung.

www.cystinose-stiftung.de

Das Projekt „SAVE" hat zum Ziel eine elektronische Fallakte zu etablieren, um die Kommunikation zwischen den behandelnden Ärzten und Therapeuten zu verbessern und Langzeitdaten für zukünftige Therapieanpassungen in standardisierter Form zu erfassen und auszuwerten.

Die Notwendigkeit für eine solche Fallakte ergab sich aus der Tatsache, dass in der Vergangenheit die Daten zu diesen Patienten nicht Behandler-übergreifend in strukturierter und auswertbarer Form erhoben werden konnten. Die Cystinose ist eine Multiorganerkrankung, die eine interdisziplinäre Betreuung des Patienten erfordert. Dafür wurde 2012 die **interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde** eingeführt (siehe Beitrag auf S. 3). Im Rahmen dieser Sprechstunde werden ca. 90 Patienten regelmäßig betreut. Dies ist eine der größten Kohorten an Cystinose-Patienten in einheitlicher Betreuung weltweit. Mit einer elektronischen Fallakte wurde nun die Basis geschaffen, die Daten zu diesen Patienten effizient prospektiv in auswertbarer Form zu erfassen.

Die erste Version von **SAVE** wurde auf Basis der **OSSE-Registersoftware** erstellt. Gefördert wurde dieses Projekt vom **Bayerischen Staatsministerium für Gesundheit und Pflege.** Im Jahr 2022 wurde **SAVE** auf die Softwareplattform **EMIL** migriert, um mehr Flexibilität und Nutzerfreundlichkeit zu erreichen.

Bayerisches Staatsministerium für Gesundheit und Pflege

Um einheitliche und strukturierte Daten zu gewinnen, wurde für die Cystinose ein krankheitsspezifisches Set an Formularen entwickelt. Durch die Gestaltung dieser Eingabemasken sollen Behandler in der Dokumentation geführt werden, indem durch Pflichtfelder, Plausibilitätskontrollen und Hinweise Fehler bei der Eingabe vermieden werden. In **SAVE** wurde die Funktionalität implementiert, die auf Basis der eingegebenen Daten eine automatische Befundausgabe ermöglicht. Dies stellt eine erhebliche Aufwandsreduktion für die beteiligten Behandler dar, da das Diktieren und Korrigieren von Befundbriefen damit entfallen. Durch die webbasierte Gestaltung stehen die Daten nicht nur lokal dem Behandler zur Verfügung, sondern mit Zustimmung des Patienten auch weiteren Mitbehandlern in Praxen und Kliniken. Der entstehende Datenbestand bietet prospektiv die Grundlage für die bessere Erforschung dieser sehr seltenen Erkrankung. Eine Anbindung an nationale und internationale Register wie **RaDiCo** ist bei entsprechender Einwilligung des Patienten vorgesehen.

Kontakt

Bei Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung:

Cystinose Stiftung
c/o Haus des Stiftens
Landshuter Allee 11
80637 München

Tel: +49 (0) 89 4141 4408-0
Fax: +49 (0) 89 4141 4408-9
Email: kontakt@cystinose-stiftung.de
Web: www.cystinose-stiftung.de

Wie kann ich helfen?

Ihre Spende hilft Menschen mit Cystinose und unterstützt die wissenschaftliche Arbeit zur Erforschung und Behandlung der Krankheit:

Spendenkonto

Empfänger: Cystinose Stiftung
IBAN: DE39 2003 0300 0029 3214 00
BIC: CHDBDEHHXXX

Paypal:

Betterplace:

smile.amazon.de

Wir sind auch auf **smile.amazon.de** vertreten. Hier gehen 0,5% der Einkaufssumme Ihrer Amazon-Käufe an von Ihnen gewählte Organisationen. Wählen Sie einfach die **Cystinose Stiftung** als Empfänger aus.

Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung. Selbstverständlich können Sie uns auch bei spezifischen Projekten unterstützen.

Ein Besonderer Dank geht an **Alois Glück,** den Politiker und ehemaligen Landtagsabgeordneten sowie Landtagspräsident im Bayerischen Landtag für seine Unterstützung der Cystinose Stiftung.

„Pionierarbeit für Menschen mit seltenen Erkrankungen und Behinderungen ist essentiell in einer modernen Gesellschaft und für mein Leben sinnstiftend." – Alois Glück

Stand Dez 2022