

## Angeborene Stoffwechselstörungen

D. Ballhausen, L. Bonafé und O. Boulat, Lausanne  
B. Fowler, Basel

Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM)

### Präsident 2008

Prof. Brian Fowler, Basel

### Internet-Link

[www.ssiem.org/societies.asp](http://www.ssiem.org/societies.asp)

### Anzahl der Mitglieder

20

### Examen der Spezialität

-

### Hauptaktivitäten

#### 1. Vernetzung der klinischen Abteilungen und spezialisierten Laboratorien.

Ein Hauptanliegen der SGIEM ist die Vernetzung der Spezialisten, die die klinische (Ärzte, Ernährungsberater) und biochemische Betreuung (Experten der klinischen Chemie) der Patienten gewährleisten. Der kontinuierliche Dialog der Mitglieder der SGIEM führt zu einem Austausch auf klinischer und analytischer Ebene. Es resultiert eine Synergie dieses sehr spezialisierten Wissens, die den Patienten zugute kommt. Die SGIEM ist von der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie (SGP) und von der Schweizerischen Gesellschaft für Klinische Chemie (SGKC) anerkannt.

#### 2. Empfehlungen für das Neugeborenen-screening auf angeborene Stoffwechselstörungen.

Die SGIEM berät das Gremium der Chefärzte der Schweizer A-Kliniken in Bezug auf das Neugeborenen-screening auf angeborene Stoffwechselstörungen. Die SGIEM hat im Jahr 2005 die Einführung einer neuen Technologie (Tandem-Massenspektrometrie) im Neugeborenen-screening sowie die Erweiterung des Screenings um den MCAD (medium chain acyl CoA dehydrogenase)-Mangel empfohlen und umgesetzt. Diese technische Neuerung ermöglicht eine umfassendere Datenerhebung als es mit dem klassischen «Guthrie-Test» der Fall war. Der Zugang

zu diesen nicht übermittelten Informationen ist durch eine Prozedur zur «Öffnung des Vorhangs» geregelt, die durch die Indikation eines klinischen Spezialisten bei Verdacht auf eine angeborene Stoffwechselstörung in Gang gesetzt wird. Die Diagnostik einer Störung des Intermediärstoffwechsels ist so in einem Zeitrahmen von wenigen Stunden möglich. Als Perspektive des Neugeborenen-screenings in der Schweiz besteht die Möglichkeit einer Erweiterung auf andere angeborene Stoffwechselkrankheiten, für die ein Therapiebeginn in der präsymptomatischen Phase der Krankheit möglich ist. Die SGIEM beteiligt sich aktuell an der «Task Force», die sich mit der Aufnahme der Mukoviszidose in das Neugeborenen-screening befasst.

#### 3. Entwicklung von einheitlichen Behandlungsstrategien für angeborene Stoffwechselkrankheiten.

Bekanntermassen existieren im Bereich der seltenen Krankheiten kaum Evidenz-basierte Therapieprotokolle. Folglich können die Patienten an den verschiedenen Zentren divergente Informationen erhalten und nach unterschiedlichen Therapieprotokollen behandelt werden. Die SGIEM hat sich zum Ziel gesetzt, einheitliche Therapierichtlinien für Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen in allen schweizerischen Zentren zu etablieren, die – soweit wie möglich – an die Richtlinien der anderen europäischen Länder angelehnt sein sollten. In diesem Kontext hat die SGIEM schweizerische Empfehlungen zur Behandlung der Phenylketonurie erstellt und beteiligt sich am Workshop «Development of a European Consensus on diagnosis and treatment of PKU». Des Weiteren beteiligt sich die SGIEM an der Schweizerischen Arbeitsgruppe für Lysosomale Speicherkrankheiten (SALS).

#### 4. Aktivitäten betreffend Kostenübernahme von Laboranalysen und nicht gelisteten Therapien.

Patienten mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten

in der Schweiz haben häufig das Problem, dass einerseits die Kosten für im Ausland durchgeführte biochemische und genetische Analysen, die für die Diagnostik dieser Krankheiten notwendig sind, sowie andererseits die Kosten für spezifische medikamentöse oder diätetische Therapien dieser Krankheiten, die in der Schweiz nicht gelistet sind, nicht durch die Invalidenversicherung und/oder die Krankenkassen übernommen werden. Aktuell befindet sich die SGIEM im Dialog mit dem Bundesamt für Gesundheit, um eine Anerkennung dieser Analysen und Therapien für seltene Krankheiten in der Schweiz zu erwirken. Ziel ist es, die Kostenübernahme zu erleichtern und ein einheitliches Vorgehen in den verschiedenen Kantonen der Schweiz zu gewährleisten.

5. **Weiterbildung.** Seit 2004 organisiert die SGIEM ein jährliches Meeting mit einer halbtägigen Weiterbildung. Diese Veranstaltung richtet sich an einen grösseren Kreis von interessierten Fachpersonen aus der Schweiz und den Nachbarländern und vermittelt wichtige Neuigkeiten aus dem Gebiet der angeborenen Stoffwechselkrankheiten (klinisch, biochemisch, Grundlagenforschung, neue Stoffwechselkrankheiten usw.). Das Symposium ist auch eine geeignete Plattform, um die wissenschaftlichen Interessen sowie klinischen Schwerpunkte der einzelnen schweizerischen Stoffwechselzentren darzustellen. Die SGIEM wurde von der «Society for the study of Inborn Errors of Metabolism» (SSIEM) mit der Organisation des jährlichen Symposiums im Jahr 2011 in Genf betraut. (Co-Chairmen: Nenad Blau, Zürich und Brian Fowler, Basel).

### Korrespondenzadresse:

PD Dr. Luisa Bonafé  
CHUV  
Division de Pédiatrie Moléculaire  
1011 Lausanne