

Pädiatrische Palliativversorgung für Kinder mit genetischen Erkrankungen

Prof. Dr. B. Zernikow

Lehrstuhl für Kinderschmerztherapie und Pädiatrische
Palliativmedizin – Universität Witten/Herdecke



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Mögliche Interessenskonflikte

- EB Film von Draco; Dr. Ausbüttel & Co. GmbH finanziert



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Genetische Erkrankungen

■ Numerische Chromosomenstörungen

- Trisomie 13
 - Häufigkeit: ca. 1:5.000 bis 1:10.000 Lebendgeborene
 - **Überlebensrate** bis zum 1. LJ: Jungen 33%, Mädchen 45%
 - **Überlebensrate** bis zum 5. LJ: Jungen <1%, Mädchen 30%



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Genetische Erkrankungen

■ Numerische Chromosomenstörungen

- ♦ - Trisomie 13
 - Häufigkeit: ca. 1:5.000 bis 1:10.000 Lebendgeborene
 - Überlebensrate bis zum 1. LJ: Jungen 33%, Mädchen 45%
 - Überlebensrate bis zum 5. LJ: Jungen <1%, Mädchen 30%

■ Strukturelle Chromosomenstörungen

- **Autosomal rezessiv** (beide Eltern Merkmalsträger)
 - Metachromatische Leukodystrophie
 - Mukopolysaccacharidose
 - Zystische Fibrose (Mukoviszidose)
 - Spinale Muskelatrophie
 - Epidermolysis Bullosa
- **Autosomal dominant**
- **Gonosomale Erbgänge** (v.a. X-chromosomal-rezessiv/dominant)
 - Adrenoleukodystrophie
 - Muskeldystrophie Duchenne



Seltene und genetische Erkrankungen auf der Kinderpalliativstation

- Adrenoleukodystrophie
- Aicardi-Goutière-Syndrom
- Angelman-Syndrom
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Bohring-Opitz-Syndrom
- Ceroidlipofuszinose, neuronal (NCL)
- Cornelia-de-Lange-Syndrom
- Epidermolysis Bullosa dystrophica
- Fukosidose
- Joubert-Boltshauser-Syndrom
- Komplexes Fehlbildungssyndrom, Anophtalmie bds., Balkenhypoplasie, GÖR
- Lissencephalie
- Metachrom. Leukodystrophie
- Mitochondriopathie
- Morbus Krabbe
- Morbus Leigh
- Mucopolysaccharidosen
- Muskeldystrophie Duchenne
- Niemann-Pick-Syndrom
- Non-ketotische Hyperglycinämie
- Olivo-ponto-cerebelläre Atrophie (OPCA)
- Othahara Syndrom
- Pallister-Kilian-Syndrom
- Rett-Syndrom
- Spinale Muskelatrophie (SMA)
- Subakut Sklerosierende Panencephalitis (SSPE)
- Therapierefraktäres Neuroblastom
- Trisomie 9
- Trisomie 13
- Trisomie 18
- Trisomie 21, mit PPH, Horminsuffizienz, O2-pflichtig
- Unklares Syndrom mit V.a. Möbius-Sequenz
- Zystische Fibrose

Seltene und genetische Erkrankungen auf der Kinderpalliativstation

- Adrenoleukodystrophie
- Aicardi-Goutière-Syndrom
- Angelman-Syndrom
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Bohring-Opitz-Syndrom
- Ceroidlipofuszinose, neuronal (NCL)
- Cornelia-de-Lange-Syndrom
- **Epidermolysis Bullosa dystrophica**
- Fukosidose
- Joubert-Boltshauser-Syndrom
- Komplexes Fehlbildungssyndrom, Anophtalmie bds., Balkenhypoplasie, GÖR
- Lissencephalie
- Metachrom. Leukodystrophie
- Mitochondriopathie
- Morbus Krabbe
- Morbus Leigh
- Mucopolysaccharidosen
- Muskeldystrophie Duchenne
- Niemann-Pick-Syndrom
- Non-ketotische Hyperglycinämie
- Olivo-ponto-cerebelläre Atrophie (OPCA)
- Othahara Syndrom
- Pallister-Kilian-Syndrom
- Rett-Syndrom
- **Spinale Muskelatrophie (SMA)**
- Subakut Sklerosierende Panencephalitis (SSPE)
- Therapierefraktäres Neuroblastom
- Trisomie 9
- Trisomie 13
- Trisomie 18
- Trisomie 21, mit PH, Herzinsuffizienz, O2-pflichtig
- Unklares Syndrom mit V.a. Möbius-Sequenz
- Zystische Fibrose

Genetische Erkrankungen: **Diagnosestellung**

- „Donnerschlag“
 - Amniozentese
 - fetale „Organ-Ultraschalluntersuchung“



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Genetische Erkrankungen: Diagnosestellung

- „Donnerschlag“
 - Amniozentese
 - fetale „Organ-Ultraschalluntersuchung“
- Oder, keine eindeutige Diagnose
- „Harmlose“ Symptome => „Schlimme“ Diagnose



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Initiales Gespräch

- Atmosphäre wichtiger als Inhalt (*aber, bitte keinen Quatsch reden und keine sichere Prognose abgeben*)
- beide Eltern gemeinsam
- nicht zu detailliert (Vererbungsmodus, etc.)
- nicht alles auf einmal
 - Was bedeutet das für das Kind, konkret !?
 - Weitere Gespräche vereinbaren
- Konkrete Schritte zur Diagnosesicherung, Therapie und weiteren Betreuung
- Oft Fragen nach **Schuld** und **Verantwortung**

Genetische Erkrankungen: **Verlauf**

- Verläufe extrem variabel
- „Normalität“ neu definieren
 - das tägliche Umlagern,
 - die nichtinvasive Beatmung,
 - regelmäßige Termine bei Krankengymnasten und Förderstellen
 - ...
- Emotionale Achterbahn

Genetische Erkrankungen: **Verlauf**

- Verläufe extrem variabel
- „Normalität“ neu definieren
 - das tägliche Umlagern,
 - die nichtinvasive Beatmung,
 - regelmäßige Termine bei Krankengymnasten und Förderstellen
 - ...
- Emotionale Achterbahn
- Oft zerbricht die elterliche Partnerschaft, Mutter Versorgerin
- Sterben und der Tod werden präsent



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Genetische Erkrankungen: **Verlauf**

- Krisen sind häufig
 - Oft bleibende Verschlechterung
 - Hoher Anspruch an ständige Adjustierung
- **Annehmen besser als Hadern (aber bitte nicht so plump!)**
 - zeitweise Reduktion der elterlichen Berufstätigkeit
 - Inanspruchnahme von Familienhilfen oder ambulanten Kinderhospizdiensten
 - Möglichkeit eines befristeten Kinderhospizaufenthalts
 - Frage nach einem Verzicht auf bestimmte medizinische Maßnahmen
 - „Blüten des Alltags“ / Ressourcen fokussieren
 - Geschwister frühzeitig präventiv umsorgen



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Genetische Erkrankungen: **Tod und danach**

- Viele junge Eltern
 - Gerade erst Erwachsen
 - Wenige tragende Sozialkontakte
 - => weitergehende Unterstützung (z.B. Trauergruppen)
- **CAVE:** Schwangerschaftsabbruch oder bei Tod unmittelbar postnatal
 - Hilfsangebote kommen oft nicht an
- ***Den Eltern sollte nie (nie!!) der Vorschlag unterbreitet werden, sie seien doch noch so jung und könnten ja noch ein anderes Kind „als Ersatz“ bekommen.***

Dieser Ausspruch erleichtert vielleicht die Betreuer, aber niemals die Eltern



Spinale Muskelatrophie

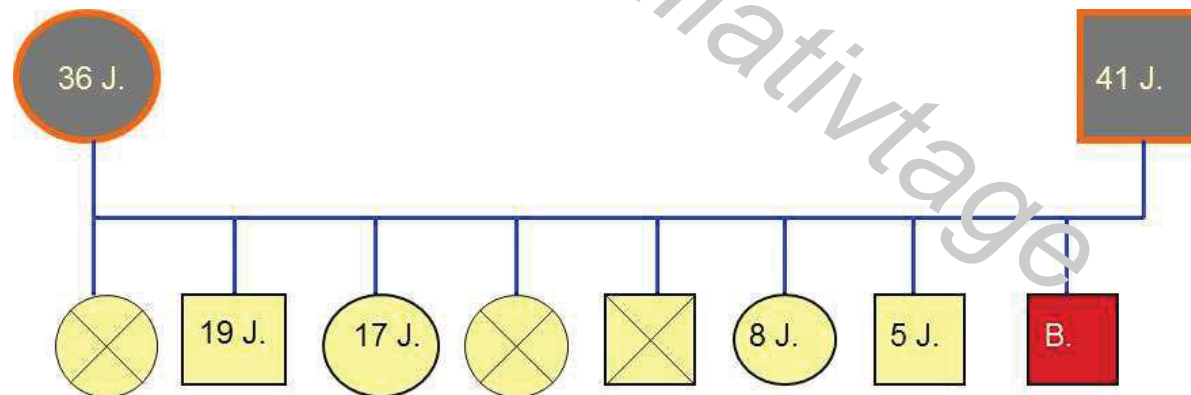
SMA Typ I – Werdnig-Hoffman (Akute infantile SMA):

- Häufigkeit SMA (Typ I-IV: 1:10.000-1:6.000; 1:40 Träger)
- Die Erkrankung beginnt bereits in utero (Typ I) oder während der ersten 3 Lebensmonate
- Das freie Sitzen wird nicht erlernt
- Der Tod tritt meist in den ersten beiden Lebensjahren durch Ateminsuffizienz oder Infektion ein

Spinale Muskelatrophie (SMA Typ 1)

■ B.

- Asylbewerber: 7 Personen in Container-Wohnung
- Rasch fortschreitende (Atem-)Lähmung, auch kein Schlucken möglich, oft Krisen



Spinale Muskelatrophie (SMA Typ 1)

Versorgung im Verlauf

- Klärung des Vorgehens in Notfallsituationen
- Regelmäßige Familiengespräche mit professionellem Dolmetscher
- **Entscheidung zur Behandlung ohne invasive Beatmung**
 - Notwendigkeit der stationären Weiterbehandlung auf der Palliativstation wegen häufigen Erstickungsanfällen
- Verstorben im 14. Lebensmonat auf der Kinderpalliativstation

Ethik: Nusinersen (Spinraza)

- **Intrathekale Injektion** (12 mg; 4 x Sättigungsdosis (Tag 1, 15, 30, 60) und dann Erhaltungsphase 1 x alle 4 Monate)
 - Nebenwirkungen: ggf. Narkose, Post-Punktionskopfschmerz
- **Unklarheit**
 - Therapieeffekt, wer profitiert wie lange?
 - Langzeitfolgen
 - Indikation (genetische Test für alle NG? SMA Typ 1/2 und 3/4?)
- **Enthusiasmus versus Rationalität**
 - Patientenvertreter = Pharma-Lobbyisten („SMAcure“)
- **Veränderung der Versorgung**
 - Keine Heilung, sondern Palliation !?
 - Zukünftige Studien „unter“ Nusinersentherapie?
- **Therapiekosten und Kostenübernahme**
 - USA: 125,000 \$ pro Gabe; 1 Jahr: 750,000 \$; dann 375,000 \$ jährlich
 - Frankreich: SMA Typ 1 und 2
 - Deutschland, Italien: alle SMA Typen
 - Dänemark: nur Säuglinge mit SMA Typ 1

Epidermolysis bullosa

7. Int. Sylter Palliativtage



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Epidermolysis bullosa (EB)

Komplikationen

Akut

Schmerz

Flüssigkeitsverlust

Wärmeverlust

Starker Juckreiz

Bakterielle Infektionen

Chronisch

Schmerz

Anämie

Obstipation

Pseudosyndaktylie

Vernarbungen, Kontrakturen (perioral)

eingeschränkte Mobilität

Osteopenie

Zahndefekte, Peridontol. Komplikationen

Korneale Ulzerationen

Stridor, respiratorische Dysfunktion

Renale Dysfunktionen

Dilatative Kardiomyopathie

Plattenzell-Carcinom



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



Multiprofessionelles **Team** zur Betreuung von Epidermolysis bullosa-Patienten

■ Ärzte verschiedener Fachrichtungen

- - Kinder- und Jugendmedizin, pädiatrische Gastroenterologie und Kardiologie
- - Dermatologie
- - Zahnheilkunde
- - Radiologie
- - Ophthalmologie
- - Plastische Chirurgie
- - Anästhesie
- - Palliativmedizin

■ Ernährungsberater

■ Psychologe

■ Sozialarbeiter

■ Physiotherapeut



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



EB Film

- <https://www.youtube.com/watch?v=m6pfTQYs9TA>

Materialien unter

- <https://www.kinderpalliativzentrum.de/de/blog/1413/aktuelles/2017/11/08/quotwir-koennen-den-schmerz-beeinflussenquot>



Kinderpalliativzentrum
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Universität Witten/Herdecke



**Vestische Kinder- und
Jugendklinik Datteln**
Universität Witten/Herdecke



„Wir können den Schmerz beeinflussen!“

Tipps zum Umgang mit Schmerzen beim Verbandswechsel

Informationsbroschüre für Eltern und Pflegende
von Kindern mit Epidermolysis bullosa



„Wir können den Schmerz beeinflussen!“

Tipps für Eltern und Pflegende zum Umgang mit Schmerzen beim Verbandswechsel bei Kindern mit Epidermolysis bullosa (EB)

Kinder mit EB erleben täglich notwendige Verbandswechsel, die sehr schmerzhaft sein können. Manchmal sind die Schmerzen stärker, wenn das Kind besonders große Angst vor Schmerzen hat und sich dann nur noch auf die Angst und die Schmerzen konzentriert. So kann das auch bei anderen negativen Gefühlen sein (z.B. Wut, Ärger, Frust, Stress, Hilflosigkeit). **Negative Gefühle und Gedanken verstärken den Schmerz.** Sie führen zudem zu Widerstand und Problemen bei der Durchführung des Verbandswechsels.

SCHMERZ IST **POSITIV** BEEINFLUSSBAR!

Die Schmerzen beim Verbandswechsel können durch positive Faktoren verringert werden!

Positive Gefühle
Vertrauen, Sicherheit

Positive Gedanken
„Ich schaffe das!“

Positives Verhalten
„Ich lenke mich ab und helfe mit!“

Positive Situation
Alles ist gut vorbereitet;
entspannte Atmosphäre

Folgende Möglichkeiten können hilfreich sein:

1. Gute Vorbereitung:



- Kündigen Sie den Verbandswechsel zu einem angemessenen Zeitpunkt an (das Kind braucht Zeit, um die erste Angstreaktion zu überwinden)
- Halten Sie den abgesprochenen Zeitpunkt möglichst ein (Verschieben verstärkt die Angst)
- Bereiten Sie die Materialien gut vor und erwärmen Sie den Raum und die Salben
- Schaffen Sie eine angenehme, möglichst entspannte Atmosphäre

2. Ablenkung, Ablenkung, Ablenkung:



- Lenken Sie die Aufmerksamkeit des Kindes auf anregende und schöne Dinge
- Überlegen und planen Sie gemeinsam Ablenkungsideen immer wieder neu und im Voraus
- Sammeln Sie diese z.B. auf Kärtchen

3. Emotionale Unterstützung



4. Mithilfe / Unterstützung



5. Positives Verhalten



© kinderpalliativzentrum



Das Leben mit der seltenen angeborenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) stellt Familien vor besondere Herausforderungen. mehr