Kinder mit seltenen Erkrankungen – von den Waisen der Medizin zu Pionieren einer personalisierten Präzisionsmedizin

Prof. Dr. Dr. Christoph Klein, Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital, Ludwig-Maximilians-Universität

Kinder mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien sind in vielfältiger Weise benachteiligt – oft müssen sie jahrelange Odysseen erfahren, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird. Auch wenn heute über 8.000 seltene Erkrankungen bekannt sind, so ist bei vielen immer noch keine präzise Diagnostik verfügbar. Und noch gewichtiger: für die meisten seltenen Erkrankungen gibt es immer noch keine heilenden Therapien. Auch die klinische Versorgungssituation und die ganzheitliche Sorge um kranke Kinder mit seltenen Erkrankungen ist angesichts immer knapper werdender Ressourcen im Gesundheitswesen sehr herausfordernd.

Doch es besteht Hoffnung: dank großer Fortschritte in der Genomsequenzieretechnologie und in den Computerwissenschaften können heute im Prinzip alle Gene eines Kindes in wenigen Tagen abgelesen und analysiert werden. Dank unermüdlicher Arbeiten in den Grundlagenwissenschaften stehen immer mehr innovative Methoden der Zell- und Molekularbiologie zur Verfügung, die zur Korrektur der krankhaften Prozesse eingesetzt werden kann. Modellsysteme für menschliche Erkrankungen erlauben uns wichtige präklinische Studien in der Gewebekultur. Diese Erkenntnisse sind nicht nur für Kinder mit seltenen Erkrankungen von Bedeutung, sondern auch für erwachsene Patientinnen und Patienten mit häufigen Erkrankungen.

Vor diesem Hintergrund war die Hoffnung auf Heilung noch nie so sehr begründet wie heute. Allerdings sind Kinder mit seltenen Erkrankungen heute auch mehr denn je auf eine Welle der Solidarisierung angewiesen. Ohne eine aktive Hilfe der Zivilgesellschaft, der Unterstützung von Mäzenen, Unternehmen sowie gemeinnützigen Organisationen kann die Kindermedizin in Deutschland und in der Welt diese Hoffnungen kranker Kinder nicht erfüllen.