

Die Sichelzellerkrankung

Ein Einblick in die aktuelle Versorgungssituation

Dr. Dani Hakimeh

Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Hämatologie und Onkologie

Charité - Campus Virchow Klinikum

Interessenkonflikte

- Für diesen Vortrag zahlt Pfizer Pharma GmbH ein Honorar

Inhalt

- Die Krankheit verstehen
- Die aktuelle Versorgungssituation
- Relevante Faktoren
- Ein Vergleich
- Eindrücke aus dem klinischen Alltag
- „Wo wollen wir hin?“ und weitere Diskussionsfragen

*Fairness im
Gesundheitssystem*

Stigmatisierung

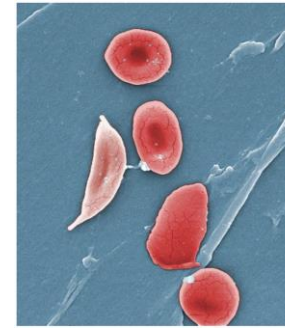
Public-Health

*Gesundheitsbezogene
Chancengleichheit*

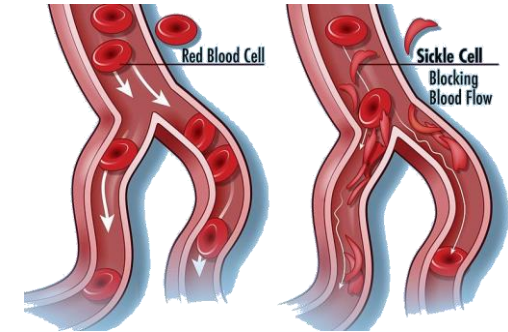
Die Sichelzellkrankheit

Ein Abbild der gesundheitlichen Integration

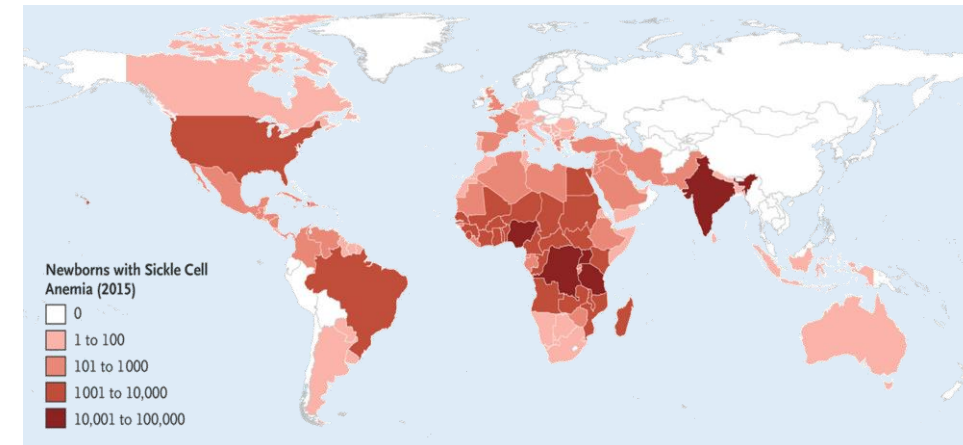
- Eine monogenetische Erkrankung: das veränderte Hämoglobin führt zur Verformung der roten Blutkörperchen
- Symptome (fluktuierend): Blutarmut, Schmerzkrisen, Organschäden stark reduzierte Lebensqualität und -erwartung
- Vorkommen: Entlang von Malaria-Endemiegebieten und betrifft ausschließlich Menschen mit Migrationshintergrund



© Janice Haney Carr, CDC



© Darryl Leja, NHGRI



Die Sichelzellkrankheit

Die aktuelle Versorgungssituation

- Das nationale Neugeborenenenscreening ist seit 2021 ein Teil der Standardversorgung (nach mehreren Pilotstudien)
- SCD-Neuerkrankungen bundesweit: 120-150 Fälle im ersten Screeningsjahr
- Betreuung aktuell in der Hämato-Onkologie bzw. in der pädiatrischen Hämatologie und Onkologie

	Berlin ^{2,3}	Hamburg ⁴	Heidelberg ⁵	Berlin ⁶	Berlin ⁷	Sum
Mode	universal	universal	universal	universal	universal	universal
Study period	09/11-11/12	01/13-05/14	10/12-01/13	11/15-09/16	11/16-11/19	09/11-11/19
First tier method	HPLC	HPLC	TaqMan Assay	MS/MS	MS/MS	
Second tier method	CE	Hybr.-Assay/Seq.	Sanger Seq.	CE	CE	
Newborns (n)	34084	17018	37838	29079	100560	218579
Sickle cell trait (n)	165	98	91	134	388	876
Sickle cell disease (n)	14	8	3	7	12	44
Genotypes	9 x SCD-S/S 1 x SCD-S/β thal. 4 x SCD-S/C	3 x SCD-S/S 5 x SCD-S/C	3 x SCD-S/β thal.	4 x SCD-S/S 2 x SCD-S/C 1 x SCD-S/HPFH	10 x SCD-S/S 2 x SCD-S/C	26 x SCD-S/S 4 x SCD-S/β thal. 13 x SCD-S/C 1 x SCD-S/HPFH
Calculated local prevalence	1:2435	1:2127	1:12613	1:4154	1:8380	1:4968

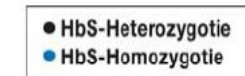
Starke regionale Unterschiede: in Hamburg und Berlin die zweithäufigste Zielerkrankung

Lobitz S, Kunz JB, Ceglarek U, et al. 5613004 NEWBORN SCREENING FOR SICKLE CELL DISEASE IN GERMANY - THE FIRST YEAR. HemaSphere.2023;7(S1):27.

Die Sichelzellkrankheit

Relevante Faktoren

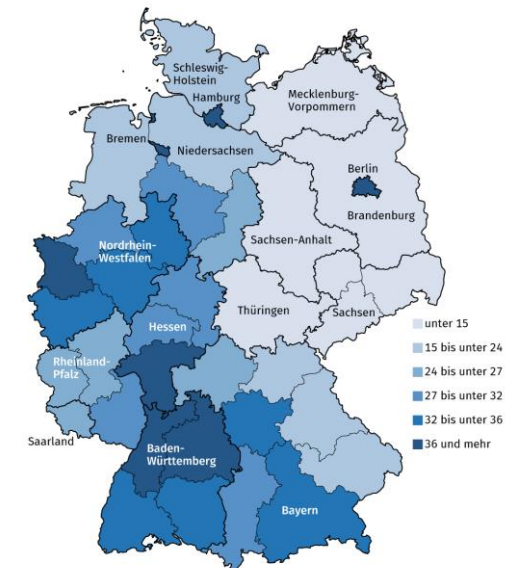
- Zunahme der Migration aus Ländern mit hohen Prävalenzen → Zunahme der Mutationsträger
- Oft ein Tabu-Thema in vielen Kulturen, Aberglaube oder niedriges gesundheitliches Bildungs- und Aufklärungsniveau
- Schlechte Aufklärung in der Bevölkerung (Kita, Schulen, Ämter...etc.)



Geografische Verteilung der Wohnorte von Patienten bzw. Mutationsträgern

Kohne, Elisabeth; Kleihauer, Enno. Hemoglobinopathies in Germany—A Longitudinal Study Over Four Decades Dtsch Arztebl Int 2010; 107(5): 65-71; DOI:10.3238/arztebl.2010.0065

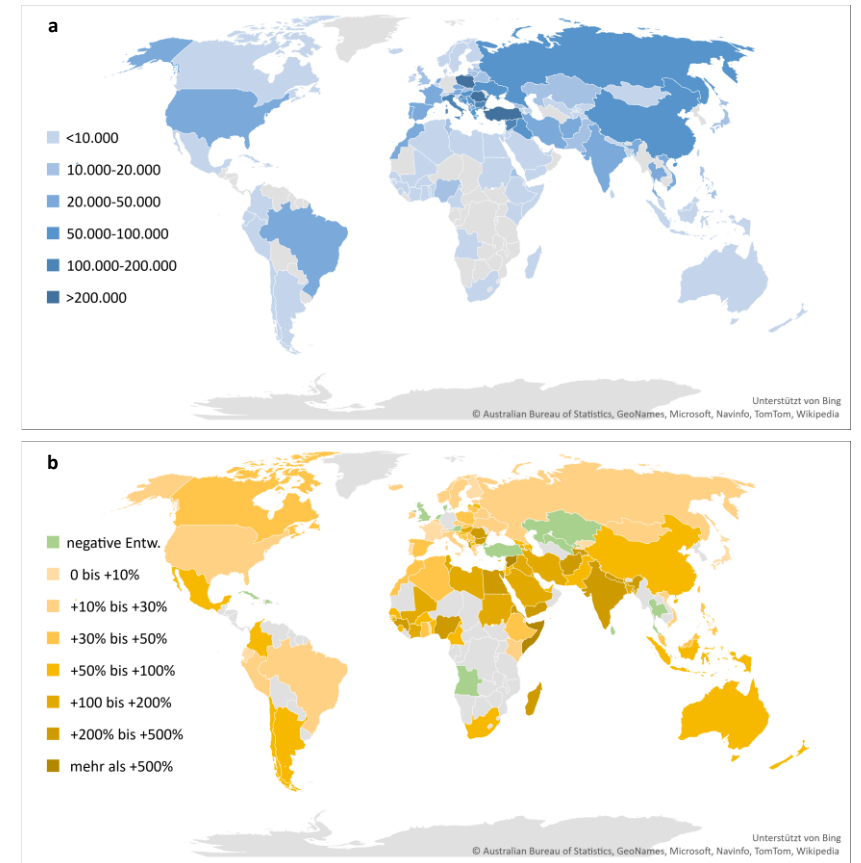
Anteil der Personen mit Migrationshintergrund 2022
Erstergebnisse des Mikrozensus in (ehemaligen) Regierungsbezirken in %



Die Sichelzellerkrankung

Relevante Faktoren

- Schlechte Aufklärung unter medizinischem Fachpersonal
- Fehlende spezialisierte Zentren und Beratungsstellen
- Fehlende Forschungsinfrastrukturen
- Fehlendes Angebot zur Untersuchung von Heterozygoten
- Schwangerschaft-Vorsorgerichtlinien



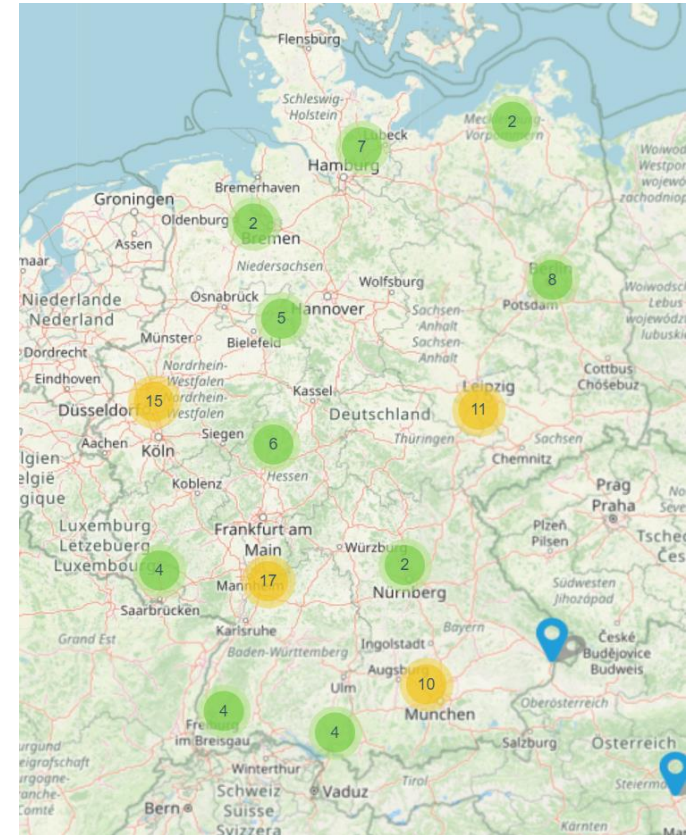
- a) der Anzahl der in der Bundesrepublik lebenden ausländischen Frauen (15 - 50 Jahre) nach Staatsangehörigkeit am Stichtag 31.12.2020
- b) Entwicklung der in der Bundesrepublik lebenden ausländischen Frauen (15 - 50 Jahre) nach Staatsangehörigkeit zwischen den Jahren 2011 und 2020

Die Sichelzellkrankheit

Ein Vergleich

- Die Mukoviszidose: ca. 1:3300 Neugeborene/Jahr
- Häufigkeit der Mutationsträger ca. 1:29
- Betreuung in Mukoviszidose-Ambulanzen

- Die Sichelzellkrankheit: ca. 1:5000 Neugeborene
- Häufigkeit der Mutationsträger ca. 1:200 (anstelle von 1:35!)
- Betreuung in der Hämato-Onkologie



Mukoviszidose e.V. Bundesverband Cystische Fibrose
<https://www.muko.info/leben-mit-cf/adressen/cf-einrichtungen>

Die Sichelzellkrankheit

Eindrücke aus dem klinischen Alltag

- Odyssee bei der Diagnosestellung
- Unangemessene Untersuchungen, falsche Beratung, falsche und unangemessene Behandlung
- Schwache bis nicht existierende sozialmedizinische und psychologische Betreuung
- Stigmatisierung, Symptombagatellisierung oder -aggravation in Schulen, Sportvereine...etc.
- Verweigerung von Kita-Besuch
- Verweigerung von Reha-Ansprüchen
- Probleme bei der Anerkennung des Schwerbehindertenrechts
- Verweigerung von Tätigkeiten im öffentlichen Dienst (z.B. Polizei...etc.)
- Fehlendes kulturelles Verständnis (z.B. Prinzip der Umerziehung...etc.)

Die Sichelzellkrankheit

Wo wollen wir hin?

- Bessere Aufklärung
- Spezialisierte Zentren und Beratungsstellen
- Ausbau von Forschungsinfrastrukturen
- Angebot zur Untersuchung von Heterozygoten
- Schwangerschaft-Vorsorgerichtlinien

Die Sichelzellkrankheit

Weitere Diskussionsfragen

- Ist eine Gleichbehandlung dieser Erkrankungsgruppe mit den verfügbaren Infrastrukturen fair?
- Inwiefern lassen wir gesundheitliche Integration zu?