

05.06.2020 **Kinderchirurgie**

# Qualitätsmessung bei seltenen Erkrankungen – KinderRegister für angeborene Fehlbildungen

*A. Schmedding, U. Rolle*



## Seltene Erkrankungen in der Kinderchirurgie

Angeborene Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes, Zwerchfells und des Rumpfes sind seltene Erkrankungen. In Deutschland werden pro Jahr zwischen 20 und 280 Kinder mit diesen Fehlbildungen geboren. Dies sind nach Abschätzung mit den Inzidenzen bei Orpha-Net ca. 20 Kinder mit Kolonatrese, 35 Kinder mit Duodenalatrese, 160 Kinder mit Spina bifida, jeweils 200 Kinder mit

Ösophagusatrese, Dünndarmatrese, Gastroschisis, Omphalozele, Zwerchfellhernie und M. Hirschsprung, sowie 280 Kinder mit einer anorektalen Malformation [1, 2]. Teilweise liegen bei den Kindern mehrere dieser Fehlbildungen kombiniert vor, die sich auch in anderen Organsystemen manifestieren können.

Patienten mit diesen Fehlbildungen bedürfen in der Regel einer Operation im Neugeborenenalter. Die folgende Tabelle veranschaulicht das Sterblichkeitsrisiko, sowie das Risiko spezifischer Langzeitfolgen der betroffenen Patienten: [3]

## Versorgungssituation in Deutschland

Nur wenige Zentren in Deutschland können eine größere Zahl von Patienten mit diesen Fehlbildungen akquirieren. Die Fälle der Neugeborenen mit Fehlbildungen verteilen sich in Deutschland auf eine große Zahl von stationären kinderchirurgischen Einrichtungen (2019: 130), die größtenteils an Kliniken mit Perinatalzentren Level 1 (2019: 163) angesiedelt sind [8, 9]. Dadurch übersteigt die Anzahl der Kinder mit diesen angeborenen Fehlbildungen, die in diesen Einrichtungen behandelt wird, selten fünf bzw. kaum einmal zehn pro Fehlbildung und Jahr [10]. Eine große Anzahl der kinderchirurgischen Kliniken behandelt nur Einzelfälle und lediglich einzelne Einrichtungen weisen eine größere Fallzahl für bestimmte Erkrankungen auf (z. B. Mannheim für Zwerchfellhernie mit ca. 50 Fällen/Jahr). Auch international werden ähnliche Verteilungen berichtet [11].

Für die Versorgung dieser Fehlbildungen gibt es national und international kein standardisiertes Vorgehen [12–14]. Deutsche Leitlinien für die Behandlung der hier untersuchten Fehlbildungen liegen nicht

(Duodenal-/Dünndarm-/Colonatresie, langstreckige Ösophagusatresie) oder nur als S1-Leitlinie (Morbus Hirschsprung, Anorectale Fehlbildungen, Bauchwanddefekte, Zwerchfellhernie) vor. Lediglich für die kurzstreckige Ösophagusatresie gibt es eine S2K-Leitlinie [15]. Da heutzutage bei über 90 Prozent der Kinder mit den angegebenen angeborenen Fehlbildungen durch die operative Therapie das Überleben gesichert werden kann, konzentrieren sich die Bemühungen der Kinderchirurgen nun auf die Optimierung der postoperativen Nachsorge, sodass den Patienten eine bestmögliche Entwicklung und Lebensqualität gegeben werden kann.

**Tab. 1:** Sterblichkeitsrisiko und mögliche Langzeitfolgen bei seltenen Erkrankungen in der Kinderchirurgie

Fehlbildung	Mortalität / Sterblichkeit	Folgeprobleme (Häufigkeit)
Angeborene Zwerchfellhernie	20-40 %	Rezidiv (5,4-50 %) Lungenfunktionsstörungen (40-85 %) Persistierende pulmonale Hypertonie (5-20 %) Gedeihstörungen (> 60 %) Emotionale und Verhaltensstörungen (bis 80 %) Störungen der neurologischen und somatischen Entwicklung
Ösophagusatresie	5-9 %	Postoperative Ösophagusstrikturen (bis 49 %) Erneute ösophagotracheale Fistel (bis 4 %) Motilitätsstörung der Speiseröhre (100 %) Gastroösophagealer Reflux, Barrett-Ösophagus mit Entartungsrisiko (bis 50 %) Lungenfunktionsstörungen (bis 43 %) Emotionale und Verhaltensstörungen (bis 80 %)
Dünndarmatresien	< 5 %	Darmstrikturen (<5 %) Motilitätsstörungen (< 5 %) Kurzdarmsyndrom (bis 15 %) [4]
Bauchwanddefekt (Omphalozele / Gastroschisis)	< 5 % (Gastroschisis) bis 15 % (Omphalozele)	Begleitfehlbildungen (bis 30 %) Kurzdarmsyndrom (bis 15 %) [4]
Anorectale Malformation	< 3 % (bei Geburtsgewicht > 2500g) < 33 % (bei Geburtsgewicht ≤ 2500 g)*	Begleitfehlbildungen (67 %) Stuhlinkontinenz (bis 30 % bei hohen Formen) Erektile Dysfunktion (bis 30 % der männlichen Patienten) [5]
M. Hirschsprung (angeborene Aganglionose)	< 5 %	Begleitfehlbildungen/syndromale Erkrankung (bis 30 %)

		Persistierende Obstipation (bis 30 %) Stuhlinkontinenz und Kurzdarmsyndrom bei langstreckigem M. Hirschsprung (8 %) [6]
Spina bifida (Meningomyelozele, Meningozele, Myelomeningozele etc.)	5-10 %	Hydrozephalus (70-90 %); Chiari-Malformation; Blasen- und Darmentleerungsstörungen (90- 100 %); Lähmungen; Skelettfehlbildungen

\* Daten für 10-Jahres-Überlebensrate bei Geburt nach dem Jahr 2000 [7]

## Forschung

Forschungen zur Versorgung dieser kinderchirurgisch relevanten Fehlbildungen, insbesondere im Bereich der Wirksamkeit von kinderchirurgischen OP-Methoden, sind durch die dezentrale Versorgung erschwert. In den letzten Jahren wurde in Deutschland und auch international versucht, mit Routinedaten, meist Versicherungsdaten, Aussagen über die Verteilung und die Versorgungsqualität von angeborenen kinderchirurgischen Fehlbildungen zu treffen [16–20]. Routinedaten weisen aber Schwächen bei der Risikoadjustierung auf [21]. Sie erlauben z. B. nur eine eingeschränkte Klassifizierung der Fehlbildungen, da sie auf dem ICD-Code beruhen. Das wird am Beispiel der Gastroschisis insbesondere sichtbar. Es gibt nur einen ICD-Code für die Gastroschisis: Q79.3. Die Größe des Defektes und das Ausmaß der Darmschädigung, die jeweils entscheidende Prognosefaktoren darstellen, werden mit Routinedaten nicht erfasst. Deshalb eignen sich diese Daten nur eingeschränkt für die Beurteilung der Behandlungsqualität.

## Register als Forschungsinstrument

Ein aktueller Forschungsansatz für seltene Fehlbildungen liegt im Aufbau von Registern. So wurden in den letzten Jahren Register mit verschiedenen Zielsetzungen etabliert. Auf europäischer Ebene gibt es das EUROCAT-Register, welches allerdings ausschließlich epidemiologische Daten erhebt, die zwar eine Aussage zur Prävalenz der Fehlbildungen zulassen, jedoch eine Verlaufsbeurteilung und insbesondere eine Qualitätssicherung der Therapie nicht möglich macht [22].

Für den klinischen Verlauf einzelner Fehlbildungen sind nationale oder internationale Register entstanden. 1995 entstand das Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group Registry (CDH-R) [23, 24], in das auch deutsche Zentren Daten eingeben. In diesem Register werden klinische Daten bis zur ersten Entlassung erfasst.

2005 entstand in Kanada im Rahmen des Netzwerkes CAPS-Net ein Register für die Erfassung von Kindern mit Gastroschisis und Zwerchfellhernie. [25], [26] Auch in diesem Register sind lediglich die Daten des Erstaufenthaltes erfasst, allerdings wurden mit Patienten des Registers Folgestudien zum Follow-up durchgeführt.

In Großbritannien und Irland werden seit 2006 über das BAPS-CASS (Congenital Anomalies Surveillance System) [27] die Anzahl der Fehlbildungen je Einrichtung erfasst, die dann in spezifischen Studien retrospektiv nachuntersucht

werden können.

Ein Register für die Ösophagusatresie wurde 2008 in Frankreich [28], ein weiteres 2014 durch die European Society of Pediatric Surgery [29] eingerichtet.

In Deutschland sind jeweils Nachuntersuchungsregister für Menschen mit operierter Ösophagusatresie (2009) [30] und ein Nationales Register für angeborene uro-rektale Fehlbildungen (2009) (CURE-Net) [31] entstanden. Zusätzlich entstand 2010 das Register der Gruppe ARM-Net, in das designierte europäische Zentren ihre Daten zu anorektalen Malformationen eingeben können [32].

Insgesamt zeigt sich somit, dass es momentan kein Register gibt, das klinische Parameter aller kinderchirurgisch relevanten angeborenen Fehlbildungen erfasst, weder in Deutschland noch international. Die Problematik der multiplen Fehlbildungen eines Patienten wird somit in keinem Register umfänglich abgebildet. Außerdem erfassen nur wenige Register den Langzeitverlauf der Kinder. Spezifische Register für die Darmatresien, die Omphalozele und den M. Hirschsprung mit deutscher Beteiligung fehlen gänzlich. Ein individuelles Feedback (Benchmarking), das den beteiligten Einrichtungen Möglichkeiten zur Qualitätsverbesserung gibt, gibt es derzeit für deutsche Einrichtungen nur bei folgenden Registern: CDH-R und ARM-Net.

## **Initiative der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie**

2013 wurde in der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie nach umfangreicher Diskussion über Maßnahmen zur Qualitätssicherung beschlossen, ein Register für wichtige angeborene Fehlbildungen einzurichten. Zur Vorbereitung wurde zunächst für die Jahre 2013 und 2014 eine initiale Datenerhebung zu den Zahlen der operierten Kinder im Neugeborenenalter in den einzelnen Einrichtungen durchgeführt. 28 von 89 möglichen Kliniken nahmen teil. 2014 legte sich die Fachgesellschaft auf die Erfassung der Fehlbildungen des Gastrointestinaltraktes, der Bauchwand und des Zwerchfells fest. Hinzu kam die Nekrotisierende Enterocolitis als wichtige Erkrankung des Neu- und Frühgeborenen. Es erfolgte die Ermittlung der Parameter, die in dem Register erfasst werden sollten. Für das Verfahren wurden in 2015 in offener Ausschreibung unter den Mitgliedern der DGKCH Arbeitsgruppen gebildet, die innerhalb von zwei Jahren unter Berücksichtigung aktueller Literatur und bestehender internationaler Register eine Vorlage für die Parameter erstellten. Diese wurden 2017 bis 2018 von einer gemeinsamen Expertenkommission aus neun Personen in einem Delphi-Verfahren geprüft und für die Initial-Dokumentation konsentiert. 2019 stand im Zeichen der Suche nach passender Finanzierung und einem geeigneten Softwaresystem. Auf einem Workshop in Frankfurt Ende 2019 mit 36 Teilnehmern aus 18 Kliniken und drei Selbsthilfeorganisationen wurden die weiteren Schritte zur Etablierung des Registers festgelegt. In 2020 wird das Register aufgesetzt.

## **Modularer Aufbau und Register-Software**

Das Register orientiert sich an den „Kernempfehlungen für Patientenregister für seltene Krankheiten und zur Datenerhebung“ des EU-Sachverständigenausschuss für seltene Krankheiten (EUCERD). [33] Es wird mit der OpenSource-Software OSSE (Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen) umgesetzt. Es folgt den europäischen Prinzipien im Hinblick auf die Etablierung von Minimaldatensätzen, die Einhaltung von Datenqualitätsstandards etc.. OSSE-Register sind von vornherein auf Interoperabilität ausgelegt und können auf nationaler oder internationaler Ebene gefördert werden.

Das Register wird im Aufbau modular umgesetzt. Dies bedeutet, dass die Parameter in allgemeine und spezifische Parameter unterteilt werden. Für jeden Patienten gibt es daher einen übergreifenden Datensatz, sowie spezifische Datensätze, die sich aus den vorhandenen Fehlbildungen ergeben. Weitere spezifische Datensätze für neue aufzunehmende Fehlbildungen können so jederzeit hinzugefügt werden.

## Kooperation

In der Vorbereitungsphase hat sich die breite Zusammenarbeit über viele kinderchirurgische Kliniken, Selbsthilfegruppen und weitere Experten aus benachbarten Fachgebieten als produktiv erwiesen. Insgesamt waren bislang 46 Personen beteiligt (KiRaFe-Group). Aus der DGKCH haben sich folgende Gruppen am Prozess beteiligt: Arbeitskreis Qualitätssicherung Neugeborenenchirurgie, Arbeitskreis Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen, Arbeitsgruppe Meningomyelozele und Hydrocephalus. Arbeitsgruppe Fetalchirurgie, Arbeitsgruppe Digitalisierung. Aus der Selbsthilfe: Soma e.V. (Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen). KEKS e.V. (Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre) und ARQUE e.V. (Arbeitsgemeinschaft für Querschnittgelähmte mit Spina bifida/Rhein-Main-Nahe e.V.). Weiterhin Cure-Net und die Medical Informatics Group Frankfurt.

Für die Dateneingabe haben sich Anfang 2020 83 kinderchirurgische Kliniken aus Deutschland und drei aus dem benachbarten Ausland gemeldet.

Das Register ist im European Directory of Registries angemeldet [34].

## Zusammenfassung

Das KinderRegister für angeborene Fehlbildungen stellt ein geeignetes Instrument für die Erfassung des Initial- und Langzeitverlaufes von Kindern mit angeborenen Fehlbildungen dar. Die breite Beteiligung aller Gruppierungen, die mit der Versorgung dieser Kinder zu tun haben trägt, wesentlich zur Akzeptanz eines solchen Projektes bei. Das Register wird gefördert von der Dr. Emil Alexander Huebner und Gemahlin-Stiftung.

Das KinderRegister für angeborene Fehlbildungen entsteht in Zusammenarbeit mit:

KiRaFe-Group (alphabetische Reihenfolge)

Bahr, Micha; Clemen, Christian; Eismann, Daniel; Fuchs, Jörg; Gitter, Heidrun; Gradhand, Elise; Grasshoff-Derr, Sabine; Großer, Kay; Günther, Patrik; Hemminghaus, Michael; Hubertus, Jochen ; Jechalke, Stephan; Jenetzki, Ekkehart; Kirschner, Hans Joachim; Klein, Tobias; König, Tatjana; Krause, Monika; Ludwikowski, Barbara; Luithle, Tobias; Märzhäuser, Stefanie; Michel, Armin-Johannes; Moursi, Ahmed Gamal Abdelmalek; Müller, Annette; Pfeleiderer, Oliver; Rohleder, Stephan; Rolle, Udo; Rothe, Karin; Schäfer, Mattias; Schaible, Thomas; Schmedding, Andrea; Schmiedeke, Eberhard; Schmittenbecher, Peter; Schnekenburger, Franz Georg; Schulze, Annekatrin; Schuster, Tobias; Schwarzer, Nicole; Siebert, Julia; Storf, Holger; Tomuschat, Christian; Vierling, Christian; Weltzien, Alexandra; Wessel, Lucas; Widenmann-Grolig, Anke; Wirmer, Hanno; Zerche, Arnim; Ziegler, Anna-Maria

Die Literaturliste erhalten Sie auf Anfrage via [passion\\_chirurgie@bdc.de](mailto:passion_chirurgie@bdc.de).

## Autoren des Artikels



**Dr. med. Andrea Schmedding**

Leitende Ärztin der Kinderurologie, Projektleitung in der  
Stabsstelle Medizinische Informationssysteme und  
Digitalisierung  
Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie  
Universitätsklinikum Frankfurt  
Theodor-Stern-Kai 7  
60590 Frankfurt  
[> kontaktieren](#)



**Prof. Dr. med. Udo Rolle**

Präsident Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH)  
Studiendekan Klinik Fachbereich Medizin  
Direktor der Klinik für Kinderchirurgie und Kinderurologie  
Universitätsklinikum Frankfurt  
Goethe-Universität Frankfurt [> kontaktieren](#)