

Laienverständliche Zusammenfassung des Forschungsvorhabens

Autoinflammatorische Erkrankungen (AID) sind seltene chronische entzündliche Erkrankungen, die etwa ein Zehntel aller Diagnosen in der Kinderrheumatologie ausmachen. Durch Fehlregulation des angeborenen Immunsystems kommt es bei den betroffenen Kindern und Jugendlichen zu wiederkehrenden Entzündungsschüben oder dauerhafter Entzündung. Charakteristische Krankheitssymptome einer AID sind beispielsweise Fieber, Entzündung im zentralen Nervensystem, der Sinnesorgane, im Verdauungstrakt, im Bewegungsapparat und/oder der Haut/Schleimhaut. Oftmals kommt es zusätzlich zu erhöhten Entzündungsmarkern im Blut. Obwohl in den letzten 10-20 Jahren die Anzahl an beschriebenen AID kontinuierlich zugenommen hat, sind diese Erkrankungen vielen Ärzten ohne kinderrheumatologische Ausbildung nicht gut bekannt. Daher ist der Weg bis zur Diagnose und damit zu einer wirksamen Therapie oft für die betroffenen Kinder und Jugendliche lang und belastend und es können Jahre zwischen ersten Symptomen und Diagnose liegen.

Die unkontrollierten AID-Entzündungsschübe und dauerhafte Entzündungssituationen können zu Organschäden bei den Betroffenen mit eingeschränkter Lebenserwartung führen. Auch hat die unkontrollierte Entzündung Auswirkungen auf das psychosoziale Leben der ganzen Familie. In dem Entzündungsschub ist auf Grund von Fieber, Unwohlsein und den zusätzlichen Krankheitssymptomen keine Schul-/Kindergarten-Teilnahme für das erkrankte Kind oder den betroffenen Jugendlichen möglich. So kann es zur Verzögerung beim Erreichen von entwicklungsrelevanten Meilensteinen im Kleinkindalter kommen und/oder Lernstoff, der später in der Freizeit nachgeholt werden muss wird verpasst. Zusätzlich kann es durch Fortbestehen der Entzündung im Blut auch mit Abklingen der akuten Krankheitssymptome zu Müdigkeit und eingeschränkter Belastbarkeit kommen, was hinderlich im Alltag und beim Spiel mit Gleichaltrigen ist und zu Mobbing-situationen führen kann. Auch kann es für die Jugendlichen zu zusätzlichen Herausforderungen in der Pubertät kommen. Für berufstätige Eltern kommt es neben der Sorge um das kranke Kind möglicherweise zu schwierigen Situationen im Beruf, da zum Beispiel durch Fehlzeiten die erwartete berufliche Leistung nicht erbracht werden kann. Auch kann es zu Sorgen um den Job oder Existenzängsten kommen. Dies zeigt, dass beim erkrankten Kind/ Jugendlichen wie auch bei den Eltern eine nicht-diagnostizierte oder nicht gut behandelte AID das Wohlbefinden beeinträchtigen und zu negativen psychosozialen Folgen mit Isolation, Depression und finanziellen Problemen führen kann. Eine frühe Diagnosestellung, eine frühe wirksame Therapie mit optimaler Entzündungskontrolle und eine ganzheitliche Betreuung der Betroffenen kann folglich Organschäden verhindern, AID assoziiertes Leiden reduzieren und das Wohlbefinden und eine soziale Teilhabe fördern und negative Zusatzbelastungen eindämmen. Bis heute gibt es kaum Einblicke in die Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit AID und ihren Familien sowie den Auswirkungen der AID auf das Wohlbefinden der Betroffenen.

Daher möchte dieses in die Kerndokumentation eingebettete Forschungsvorhaben Daten von Kindern und Jugendlichen im Alter 0-18 Jahren mit neu diagnostizierter AID, ihren Sorgeberechtigten und den betreuenden Ärzten von 2008 bis 2023 hinsichtlich der Versorgungssituation, ungedeckten Bedürfnissen und der Krankheitslast analysieren. Besonderes Augenmerk soll auf die Diagnoseverzögerung und auf Risikofaktoren, die das Therapieansprechen und das Wohlbefinden negativ beeinflussen gelegt werden. Zusätzlich werden durch die Untersuchung des Krankheitsverlaufs Auswirkungen der AID auf Betroffene und ihre Familien herausgearbeitet. Zusammen mit Forschungspartnern und Forschungspartnerinnen der Deutschen Rheuma-Liga sollen die Ergebnisse diskutiert und bewertet werden. Mit der Kenntnis von Versorgungslücken und unerfüllten Bedürfnissen können so gemeinsam mögliche Strategien (z.B. Öffentlichkeitsarbeit zur Sensibilisierung, Screening- und Präventionsmaßnahmen) zur langfristigen Optimierung der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit AID und ihren Familien überlegt werden.