



Juni 2002  
Jahrgang 1, Ausgabe 1

## In dieser Ausgabe

Seite

- 1** 10 Jahre ESPED - ein Rückblick
- 2** ESPED-Statistiken I. Quartal 2002
- 2** Start der beiden neuen Studien - Narkolepsie und HHST
- 3** INoPSU - International Network of Paediatric Surveillance Units
- 4** Neue Publikationen

### ESPED

Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland

Arbeitsgruppe der Kinderklinik der  
Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf  
Postfach 10 22 44  
40013 Düsseldorf

Kontakt: Prof.Dr. Rüdiger von Kries, MSc  
Wissenschaftlicher Leiter

Dipl.Ing. (FH) Beate Heinrich  
Koordinatorin

Tel: 0211/81-16263  
Fax: 0211/81-16262  
Email: heinrich@med.uni-duesseldorf.de  
Internet: www.esped.uni-duesseldorf.de

# ESPED-Newsletter

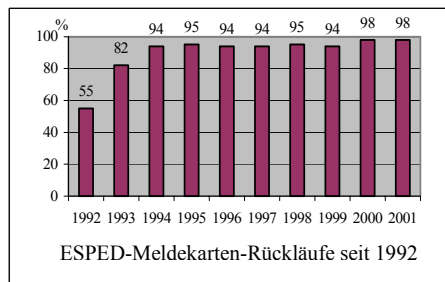
## 10 Jahre ESPED - ein Rückblick

Rüdiger von Kries

Im August 1992 erhielten Sie die erste ESPED-Meldekarte. Wir blicken nun auf 10 Jahre ESPED zurück.

### - Qualität des Erfassungssystems

Begonnen hatte alles mit einem Kartenrücklauf von 55% in Juli 1992. Im folgenden Jahr waren es bereits 82%; seit 1994 sind es 94% und darüber. Auch der Rücklauf der Fragebögen erreicht bei der Mehrzahl der Erkrankungen über 90%. Dies ist nicht das Verdienst von ESPED, sondern das Verdienst von Ihnen, den Meldern in den Kliniken vor Ort. Vielen Dank an Sie!!: Sie haben ein Erfassungssystem für seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter aufgebaut, das auch im Ausland hohe Anerkennung gefunden hat.



### - wie viele ESPED-Studien wurden abgeschlossen?

Bis April 2002 wurden 26 ESPED-Studien zum Abschluß gebracht. Es handelte sich um Studien zu folgenden Themen: Neonatale Thrombosen, Reye-Syndrom, Undine-Syndrom, akutes Nierenversagen, Kawasaki-Syndrom, systemische Neisseria-Meningokokken-Infektionen, invasive Hib-Infektionen, Pertussis-Komplikationen / stationär

behandelte Pertussis-Erkrankungen, FSME-Erkrankungen, akutes Leberversagen, vital bedrohliche /tödlich verlaufende Vergiftungen, Postinfektiöse Immunthrombozytopenie, Autoimmunhepatitis, Varizella-Zoster-Komplikationen, Hämorrhagisches Schock- und Enzephalopathie-Syndrom, Asthmatodesfälle/beatmungspflichtige Asthmaanfalle, HUS, Multiple Sklerose/ADEM, neonatale Pilzsepsis, seröse Meningitis nach MMR-Impfung, Organoazidopathien/Fettsäureoxidationsdefekte, GLUT1-Defekt, Vitamin K-Mangelblutungen, Kernikterus, Transientes myeloproliferatives Syndrom bei Neugeborenen mit Down-Syndrom, idiopathische juvenile Osteoporose. Die Ergebnisse von 15 dieser Studien wurden zumindest auf der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin vorgestellt. Zu 6 von diesen Studien erfolgten eine bzw. mehrere Publikationen in nationalen, zu 9 Studien in internationalen Zeitschriften.

### - was war der wissenschaftliche Impact der ESPED-Studien?

35 Publikationen zu abgeschlossenen und z.T. noch laufenden ESPED Studien in internationalen Zeitschriften ergaben einen kumulativen "Citation Impact Factor" von 145,703. Was immer der Impactfaktor mißt, er gilt als Indikator für wissenschaftliche Qualität. ESPED war die Basis für eine ganze Anzahl guter Arbeiten.

### - was haben wir gelernt?

Auch ein Kartenrücklauf von 95% und eine Fragebogen-Rücklauf von über 90% garantiert nicht, daß tatsächlich alle Fälle erfaßt werden. Eine Datenquelle ist gut, zwei sind besser. Unter bestimmten Bedingungen läßt sich durch eine zweite Datenquelle die Voll-

ständigkeit der ersten überprüfen. Je nach Erkrankung wurden mit ESPED Erfassungsraten zwischen 38% und 76% erreicht. Dies entspricht auch den Erfahrungen aus anderen Ländern mit vergleichbaren Systemen.

**Wird mit ESPED eine exakte Bestimmung der Inzidenz angestrebt, sollte eine parallele Erfassung mit einem 2. System erfolgen.**

- was soll in der Zukunft besser werden?

Es gab in der Vergangenheit einige Studien, die nicht einmal mit einer Präsentation auf der Jahrestagung unserer Fachgesellschaft dargestellt wurden. Bei anderen blieb es dabei. Das muß besser werden. Sie bringen Ihre Daten auf den Erhebungsbögen ein. Das ist viel Arbeit. Sie tun dies, um hiermit zum Erkenntnisgewinn in der Kinderheilkunde beizutragen. Dieser muß seinen Niederschlag in einer zitierfähigen

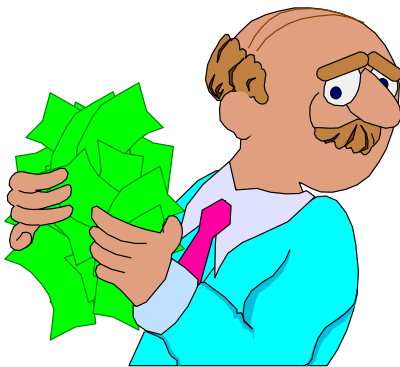
Publikation finden. Die Studienleiter sind Ihnen gegenüber in der Pflicht, die Studien zu einem Abschluß zu bringen, der die Ergebnisse abrufbar macht.

Nicht optimal gelöst ist die Würdigung der meldenden Kliniken auf den Publikationen. Eine Danksagung allein ist nicht ausreichend. In den nächsten Wochen wird der Beirat eine Leitlinie zur Publikation für ESPED-Daten erstellen, die Ihren Einsatz besser würdigt. Im nächsten Newsletter werden wir darüber berichten.

## ESPED-Statistiken I. Quartal 2002 (Stand: 28.6.2002)

Beate Heinrich

Ausgesandte Karten: 1342  
Zurück erhalten: 1295  
Gesamtrücklauf: 96,5%



**Tab. 1: Meldekartenrücklauf nach Bundesländern I. Quartal 2002**

Region	%
Berlin	100,0
Hansestadt Bremen	100,0
Mecklenburg-Vorpommern	100,0
Saarland	100,0
Sachsen-Anhalt	98,9
Brandenburg	98,8
Bayern	98,7
Thüringen	98,6
Sachsen	98,1
Niedersachsen	97,1
Nordrhein-Westfalen	95,8
Rheinland-Pfalz	95,8
Baden-Württemberg	95,2
Hansestadt Hamburg	87,5
Hessen	87,3
Schleswig-Holstein	85,7

**Tab. 2: Fallmeldungen I. Quartal 2002**

Studie	Fälle *
Intub. RSV-Erkrankungen	50
HHST	11
Diabetes mellitus	207
H.i. Infektionen	9
Narkolepsie	6
Gruppe B-Streptokokken	61
FSGS	7
Pneumokokken-Infektionen	75
Intersexualität	16
Lampfenöl-Ingestionen	25
SVT	15
Tropenerkrankungen	18

\* alle Fallmeldungen (noch nicht komplett durch Fragebögen validiert)

## Startbericht der beiden neuen Studien: HHST und Narkolepsie

### Narkolepsie im Kindes- und Jugendalter - I. Quartal 2002

Georg Handwerker

Für die Studie "Narkolepsie im Kindesalter" gingen im ersten Quartal 2002 6 Meldungen ein. Bei 5 dieser Kinder wurde eine Polysomnographie mittlerweile durchgeführt. Dabei konnte bei 2 Kindern eine Narkolepsie gesichert werden. Bei den übrigen dauert der diagnostische Prozess noch an oder die Befunde lassen keine sichere Diagnose zu. Die Fragebögen wurden bis auf einen Fall korrekt und vollständig aus-

gefüllt. Die Wahl der Fragebögen scheint sich zu bewähren; durch die Kombination eines Fragebogens zur Tagesschläfrigkeit mit einem spezifischen Narkolepsie-Fragebogen werden die klinischen Auffälligkeiten der Narkolepsie gut erfasst.

Die Kontaktaufnahme mit den Studienkliniken erfolgte in vier von sechs Fällen erst nach der Mitteilung der Meldung durch die ESPED-Zentrale. Hier wäre wünschenswert, wenn die erste Kontaktaufnahme mit den Kliniken per Email erfolgen könnte, um die Abläufe etwas zu beschleunigen. Selbstverständlich besteht auch vor der formalen Meldung jederzeit die Möglichkeit für

Rückfragen - telefonisch oder schriftlich (am besten per Email).

### Hereditäre hypokaliämische Salzverlust-Tubulopathien (HHST) / Bartter-ähnliche Syndrome im Kindesalter

Stephan Reinalter

Im Januar 2002 wurde die ESPED-Studie über hereditäre hypokaliämische Salzverlust-Tubulopathien (HHST) begonnen (Monatsschr Kinderheilkd 2002 April, 150 (4): 546-7). Insgesamt wurden 11 Fälle gemeldet (Januar: 8,



## INoPSU - International Network of Pediatric Surveillance Units

*Rüdiger von Kries*

INoPSU wurde 1998 in Amsterdam gegründet. Ziel von INoPSU ist eine Verbesserung der „Surveillance for rare diseases in children“, der Austausch über Probleme bei solchen Programmen (z.B. Datenschutz, Vollständigkeit der Erfassung) und die Durchführung von Studien mit identischer Falldefinition in verschiedenen Ländern.

Nach dem gleichen Prinzip arbeiten „Surveillance for rare diseases in children“ Einheiten u.a. in Australien, England, Irland und Wales, Canada, den

Niederlanden, der Schweiz, Malaysia, Neuseeland, Lettland und Portugal.

Ein Beispiel für einen solchen internationalen Vergleich ist die 1997 erschienene, viel zitierte Studie zu späten Vitamin K-Mangelblutungen in verschiedenen Ländern mit unterschiedlicher Vitamin K-Prophylaxe-Regimen von Marlies Cornelissen (Eur J Pediatr 156:126-130). Diese Studie zeigte klar – mit praktisch identischen Inzidenzen in Australien und in Deutschland – daß eine 3malige orale Vitamin K-Prophylaxe mit jeweils 1 mg Vitamin K sehr viel weniger wirksam ist als die i.m. Prophylaxe mit 1 mg bei Geburt. Fast ebenso wirksam wie die i.m. Prophylaxe ist die tägliche Gabe von 25 µg Vitamin K.

INoPSU hat bislang 2 Konferenzen organisiert – 2000 in Ottawa (Canada) und 2002 in York (UK).

*Was machen die anderen anders:*

- Anzahl der Adressaten: in UK, Canada, den Niederlanden und Australien z.B. werden alle Kinderärzte monatlich angeschrieben, während in Deutschland und der Schweiz nur alle Kinderkliniken die Meldekarten erhalten.
- Alle „Surveillance for rare diseases in children“-Einheiten finanzieren sich über Nutzungsentgelte. Hierbei fiel auf, daß ESPED mit 2500 € pro Jahr vergleichsweise niedrige Entgelte erhebt. Dies ist möglich, weil zusätzliche Spenden eingeworben werden. Langfristig sollte auch ESPED von Spenden unabhängig arbeiten können – z.B. durch eine deutliche Erhöhung der Nutzungsentgelte.
- In Canada übernimmt das Büro der Surveillance Unit auch Versand und Einwerbung der Fragebögen zu

Februar: 0, März 3 Fälle). Bisher sind 5 von 11 der versandten Fragebögen zurückgekommen, wobei es sich nur bei 2 dieser 5 Fälle um die eigentlich gesuchten inzidenten HHST-Fälle handelt. Die Fragebögen waren zumeist nahezu vollständig ausgefüllt und in 3 von 5 Fällen begleitet von einem oder mehreren informativen Arztbriefen, die für uns von großem zusätzlichen Interesse sind.

Außer einer Bemerkung eines „responders“ über den zu großen Umfang des Fragebogens sind bisher keine Probleme aufgetreten. Bemerkenswert ist, dass bei beiden inzidenten Fällen bislang noch keine molekularbiologische Diagnose vorliegt, jedoch nur von einem Kind Blut für diese Diagnostik versandt worden ist. Somit soll an dieser Stelle nochmals wiederholt werden, dass die Universitäts-Kinderklinik in Marburg diese Diagnostik für alle bisher bekannten HHST-Typen anbietet.

### *Kurz notiert:*

*Prof. Schmitt (4.6.02):*

"Für die **Hib-ESPED-Studie** übernehmen wir die Kosten für den Proben-transport nach Mainz. Das wird angeboten, wenn man uns anruft: 06131/17-5743. Wir organisieren dann einen Kurier."

*Prof. Forster (5.6.02):*

"Die Studie **"Intubationsbedürftige RSV-Erkrankungen"** endet zum 30. 6. 2002. Wir bitten alle meldenden Kolleginnen und Kollegen um rasche Dokumentation der Fälle, damit wir zügig mit unserer Auswertung beginnen können."

*Dr. Hahn (5.6.02):*

"Wir würden gerne die Kinderkliniken über zwei Dinge im Rahmen der **Lampenöl-Studie** informieren:

1. Bitte sehr darauf achten, daß Etiketten oder Kopien von Etiketten zur Identifizierung des Produktes an das BgVV mitgeschickt werden. Die Eltern können zur Produktidentifizierung auch im BgVV (Tel.Nr. 01888-412-3460) anrufen. Wir rufen die Eltern gerne zurück!
2. Das BgVV kann die verantwortlichen Lampenöle jetzt analysieren. Bitte, wenn es möglich ist, die Lampenöle zusammen mit den Fragebögen an das BgVV schicken! "

den einzelnen Erkrankungen – gegen ein Entgelt, das 4mal so hoch wie in Deutschland ist. Dabei können andere Units auch viel mehr Service anbieten - so. z.B. Hochglanzbroschüren als Jahresberichte und Quarterly Reports, um den Einsendern immer ein aktuelles

Feedback über den Stand der Studien zu geben. Als Schritt in diese Richtung nun ein Newsletter von ESPED halbjährlich.

- Elektronische Meldekarten und Fragebögen: in einigen Units funktioniert die elektronische Karte bereits bei ca. der Hälfte der Adressa-

ten – wir werden dies in den nächsten Monaten auch anbieten. Bei elektronischen Fragebögen ist jedoch das Problem des Datenschutzes nicht gelöst – und vielleicht auch unlösbar.

## INoPSU Members



### Neue ESPED-Publikationen:

- Juretzko P, von Kries R, Hermann M, Wirsing von König CH, Weil J, Giani G. Effectiveness of acellular pertussis vaccine assessed by an active hospital-based surveillance in Germany. Clin Infect Dis (2002) in press
- Klepper J, Voit T. GLUT1 deficiency syndrome (GLUT1 DS): impaired glucose transport into brain - a review. Eur J Pediatr (2002) in press
- Rosenbauer J, Icks A, Schmitter D, Giani G. Incidence of childhood Type 1 diabetes mellitus is increasing at all ages in Germany. Diabetologia (2002) 45;457-458

### In eigener Sache:

**Stimmen Ihre Adreßangaben auf unseren Schreiben nicht?** Teilen Sie uns auf einer der nächsten Meldekarten (oder formlos per Email oder Fax) die gültigen Angaben mit - bitte ebenfalls Ihre Telefon- und Fax-Nummer. Nur so können wir Sie richtig ansprechen bzw. umgehend erreichen.

Falls Sie eine Email-Adresse besitzen - bitte teilen Sie uns diese für künftige Versendungen des Newsletter mit.