

- ▶ Das Thema „Transition“ gewinnt auch im Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen durch die **steigende Lebenserwartung der PatientInnen** zunehmend an Relevanz.
- ▶ Angeborene Stoffwechselstörungen sind komplexe Erkrankungen, deren Management ein **multiprofessionelles Team** erfordert, sowohl im Bereich der Pädiatrie als auch – weiterführend – im Bereich der Erwachsenenmedizin.
- ▶ Eine **frühzeitige Vorbereitung** der PatientInnen, eine **standardisierte Vorgehensweise** und **gute Kommunikation** zwischen dem pädiatrischen und dem Erwachsenenteam sind hilfreich, um das Risiko für Versorgungslücken zu reduzieren.



Das Wiener Transitionsmodell

Transition von PatientInnen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen

Hanna kennt den Weg in „ihre“ Ambulanz auswendig. Hier hat sie schon viel Zeit verbracht. Gute Zeiten und weniger gute Zeiten. Hier kennt man sie, und sie kennt ihr Team. Ihr Team sind ÄrztInnen, DiätologInnen, PsychologInnen, PflegerInnen ... viele kennen sie seit der Geburt. Sie waren dabei, als es ihr ganz schlecht ging, und sie waren dabei, als sie lernte, mit ihrer Krankheit umzugehen.

Dass Hanna den Schritt an eine Klinik für > 18-Jährige schafft, ist für den Erfolg ihrer Behandlung enorm wichtig. Als Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung benötigt sie medizinische Versorgung für erwachsene Menschen. Fragen zu Familiengründung, Schwangerschaft, Arbeitsleben, Vereinbarkeit, Finanzierung, gesundes Altern, Vorsorgeuntersuchungen ... sind in diesem Lebensabschnitt wichtig.

Transition bezeichnet den Wechsel von der pädiatrischen Betreuung in die Erwachsenenmedizin. Während ersterer familienzentriert, entwicklungsorientiert und multidisziplinär ausgerichtet ist, erfordert die „Erwachsenenmedizin“ ein höheres Ausmaß an Eigenverantwortlichkeit und Selbstorganisation. Transition ist dabei nichts, das „einfach passiert“, sondern ist als gezielter, geplanter Prozess zu verstehen (Blum et al. 1993), denn in dieser Phase kommt es überdurchschnittlich häufig zu einer Verringerung der Therapieadhärenz bis zu einem völligen Abbruch der medizinischen Betreuung („lost in transition“). Die Konsequenzen sind häufig eine Verschlechterung des Gesundheitszustandes, eine erhöhte Hospitalisierungsrate und häufiger notwendige in-

tensivmedizinische Maßnahmen sowie eine Verringerung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (American Academy of Pediatrics et al. 2011; Le Roux 2021).

Durch frühzeitige Diagnosestellung und verbesserte Therapiemöglichkeiten erreichen mehr als 90 % der PatientInnen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen (IEM) mittlerweile das Erwachsenenalter. Daher gewinnt Transition immer mehr an Relevanz.

Folgende Aspekte stellen spezielle Herausforderungen bei dieser PatientInnengruppe dar (Chabrol et al. 2018, Stepien et al. 2021):

- IEM sind vielschichtige Erkrankungen, die unterschiedliche Organsysteme betreffen und die Involvierung verschiedener medizinischer Fachrichtungen erfordern.
- Viele PatientInnen sind kognitiv beeinträchtigt.
- Die PatientInnen haben oft komplexe

Diäten, deren Management spezifisches diätologisches Wissen voraussetzt.

Eine mangelhafte Diätführung kann teilweise bereits kurzfristig schwerwiegende Konsequenzen haben.

- Bei Erkrankungen, bei denen es zu akuten Stoffwechselentgleisungen kommen kann, muss durch Notfallpläne/Know-how eine optimale Behandlung im Akutfall gewährleistet sein.

Eine Umfrage des European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN) innerhalb des medizinischen Personals an Stoffwechselzentren in 20 EU-Ländern zeigte, dass der Prozess der Transition für diese PatientInnengruppe erheblichen Verbesserungsbedarf hat.

Folgende konkrete Vorschläge wurden hierzu gemacht (Stepien et al. 2021):

Das Management angeborener Stoffwechselstörungen erfordert ein multiprofessionelles Team, sowohl im Bereich der Pädiatrie als auch – weiterführend – im Bereich der Erwachsenenmedizin.





Dr. Miriam Hufgard-Leitner
Klinische Abteilung für
Endokrinologie und Stoffwechsel,
Universitätsklinik für
Innere Medizin III,
Medizinische Universität Wien



Prof. Dorothea Möslinger¹
Mag. Dr. Marion Herle
Klinische Abteilung
für Pädiatrische Pulmologie,
Allergologie und Endokrinologie,
Universitätsklinik für Kinder-
und Jugendheilkunde,
Medizinische Universität Wien

- Schaffung von Stellen für ErwachsenenmedizinerInnen im Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen
- spezifisches Training/Ausbildung in Stoffwechselfeldmedizin für ErwachsenenmedizinerInnen
- SOP (Standard Operating Procedure) für die Transition von PatientInnen mit IEM
- zeitliche und finanzielle Ressourcen für den Transitionsprozess
- Schaffung der Position eines/einer Transitionskoordinators/in zur administrativen Unterstützung

Für die Betreuung der erwachsenen PatientInnen sollte ebenso wie für Kinder und Jugendliche ein multiprofessionelles Team bestehend aus InternistInnen mit Spezialgebiet Stoffwechselfeldmedizin, speziell ausgebildetem Pflegepersonal sowie DiätologInnen mit Spezialausbildung zur Verfügung stehen. Aufgrund der Heterogenität betroffener Organsysteme sollten Kooperationen mit anderen Fachrichtungen z. B. (Neurologie, Kardiologie, Nephrologie) vorhanden sein (Stepien et al. 2021, Couce et al. 2018). Vor allem sollten PsychologInnen und SozialarbeiterInnen für die umfangreiche Versorgung der IEM-PatientInnen zur Verfügung stehen.

Wiener Transitionsmodell

Vor einigen Jahren wurde an den Abteilungen für Allergologie, Pulmologie und Endokrinologie/Stoffwechsel für Pädiatrie und Innere Medizin III, Endokrinologie und Stoffwechsel ein Transitionsmodell für PatientInnen mit IEM („Wiener Transitionsmodell“) entwickelt. Das Wiener Transitionsmodell versteht „Transition“ als einen Prozess des Brückenbauens. PatientInnen werden daher bereits Jahre vor der Transition behutsam, aber zielgerichtet auf den Wechsel in die Erwachsenenbetreuung vorbereitet. Krankheits- und Behandlungswissen und -kompetenzen werden verbessert, und die Selbstorganisation und Eigenverantwortlichkeit sollen z. B. durch intensivierte Know-how-Vermittlung oder selbstständige Ambulanzbesuche (ohne Eltern) gefördert werden.

Der Zeitpunkt des Übertritts (= Transfer) ist nicht nur an die Volljährigkeit gebunden, sondern richtet sich auch nach der Bereitschaft der PatientInnen. Um diese abzuklären, ist im Alter von 17 Jahren ein psychologisches Gespräch vorgesehen, in dessen Rahmen auch ein standardisierter Fragebogen zur Erfassung der Transitionsbereitschaft (TRAQ; Culen et al. 2019) vorgegeben wird.

Um Informationsverluste im Zuge des Transfers zu vermeiden, ist eine standardisierte Verschriftlichung von Informationen („Transitionsbrief“) vorgesehen. Hier ist es besonders wichtig, Befunde, die nicht leicht zugänglich sind (z. B. genetische Analysen), mitzugeben. Außerdem muss gewährleistet sein, dass die Information der einzelnen Disziplinen im Sinne des „Brückenbauens“ an ein Gegenüber (z. B. Diätologie an Diätologie) weitergegeben werden kann.

Neben der schriftlichen Zusammenfassung erfolgt bei PatientInnen mit komplexen gesundheitlichen Bedürfnissen eine persönliche Übergabe im erweiterten interdisziplinären Team. Diese umfasst die letzte ambulante Kontrolle an der Kinderklinik im Beisein der ÄrztIn/DiätologIn/PsychologIn der Erwachsenenklinik sowie die erste ambulante Vorstellung an der Erwachsenenklinik im Beisein der ÄrztIn/DiätologIn/PsychologIn der Kinderklinik. Dies soll den fließenden Übergang für die PatientInnen und deren Angehörigen spürbar machen. Für das Team der Kinderklinik bietet dieses Prozedere die Möglichkeit, zu „überprüfen“, ob der/die PatientIn gut angekommen ist, während es für das Team der Erwachsenenklinik hilfreich sein kann, fachliche Fragen direkt an die bisher Behandelnden zu stellen. Die Etablierung des Wiener Transitionsmodells soll für StoffwechselfeldpatientInnen und ihre Angehörigen eine Brücke zwischen den betreuenden Institutionen schaffen, aber auch Sicherheit und Vertrauen für die Behandelnden gewährleisten, sodass sowohl das „Ziehenlassen“ der (ehemaligen) Schützlinge als auch das „Willkommenheißen“ leichter fällt.

Für den/die PatientIn wird so die beste medizinische Versorgung sichergestellt, und um nichts weniger geht es bei der Transition.

Zusammenfassung

Bei der Transition von PatientInnen mit IEM sind jene Aspekte zu berücksichtigen, die bereits bei anderen chronischen Erkrankungen gut bekannt sind; eine zusätzliche Herausforderung stellt jedoch v. a. die Heterogenität der Erkrankungen dar, welche die Involvierung verschiedener (medizinischer) Fachrichtungen erfordert. EU-weit wurde ein erheblicher Verbesserungsbedarf bei der Transition dieser PatientInnengruppe aufgezeigt; am Universitätsklinikum AKH Wien wurde zu diesem Zweck ein Transitionskonzept erstellt, das die Vorbereitung der PatientInnen auf den Wechsel in die Erwachsenenklinik sowie eine Verbesserung des Informationsflusses und der Kommunikation zwischen dem pädiatrischen und dem Erwachsenenteam umfasst. ■

Literatur:

- American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, and American College of Physicians, Transitions Clinical Report Authoring Group, Supporting the Health Care Transition From Adolescence to Adulthood in the Medical Home. *Pediatrics* 2011; 128(1):182–200
- Blum RW et al., Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine *J Adolesc Health* 1993; 14(7):570–6
- Chabrol B et al., Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: Specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M). *Arch Ped* 2018; 25(5):344–9
- Couce ML et al., Transition from pediatric care to adult care for patients with mucopolysaccharidosis. *Rev Clin Esp (English Edition)* 2018; 218(1):17–21
- Culen Cet al., Be on TRAQ : Cross-cultural adaptation of the Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ 5.0) and pilot testing of the German Version (TRAQ-GV-15). *J Transition Med* 2018; 1(1):20180005
- Le Roux E et al., Transition of young adults with endocrine and metabolic diseases: The ‘TRANSEND’ cohort. *Endocr Connect* 2021; 10(1):21–8
- Mütze U et al., Transition of young adults with phenylketonuria from pediatric to adult care. *J Inher Met Dis* 2011; 34(3):701–9
- Kirchner SG, Mukopolysaccharidosen: Transition oft schwierig. *Universum Innere Medizin* 2018: Focus: Orphan Diseases
- Stepien KM, Hendrikisz CJ, The principles of the transition process from paediatric to adult services in Inborn Errors of Metabolism – own experience. *Dev Period Med* 2015; 19(4):523–7
- Stepien KM et al., Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med* 2021; 8:652358