



PRESSEMITTEILUNG ZUM TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN AM 28. FEBRUAR 2022

Seltene Erkrankungen bei Kindern: Die Ursachen sind häufig genetisch bedingt

Berlin, 25. Februar 2022. Seltene Erkrankungen sind nicht so selten, wie der Name nahelegt. Nach Schätzungen leiden rund drei bis vier Millionen Bundesbürgerinnen und Bundesbürger an einer seltenen Erkrankung. Eine Erkrankung gilt dann als selten, wenn weniger als sechs von 10.000 Menschen daran leiden. Zu den seltenen Erkrankungen zählen aktuell mehr als 6.000 verschiedene Krankheitsbilder. Seltene Erkrankungen können auch bei Kindern auftreten, diese sind häufig durch eine genetische Störung verursacht. Bei der Diagnostik und Therapie betroffener Kinder spielen bildgebende Verfahren eine wichtige Rolle.

Seltene Erkrankungen bei Kindern können von Stoffwechselerkrankungen wie Mukoviszidose oder Galaktosämie, dem Doose-Syndrom, einer seltenen Form kindlicher Epilepsie, bis zu bestimmten Krebserkrankungen reichen. Die meisten seltenen Erkrankungen bei Kindern sind genetisch bedingt, unter den seltenen Krebserkrankungen bei Kindern haben 10 Prozent genetische Ursachen. Die häufigsten kindlichen Krebserkrankungen sind das Li-Fraumeni-Syndrom, das Constitutional mismatch repair deficiency syndrome sowie das hereditäre Paragangliom und die wohl bekannteste Form Neurofibromatose Typ 1.

Ein wesentliches Mittel bei der Diagnostik, Therapie und der Einschätzung des weiteren Verlaufs seltener Erkrankungen bei Kindern sind radiologische, bildgebende Verfahren. „In der Kinderradiologie sind wir häufig in jeder Phase der diagnostischen Abklärung eingebunden, insbesondere aber auch bei der Früherkennung von Patientinnen und Patienten mit Tumorprädispositionssyndromen“, sagt Prof. Dr. Jürgen F. Schäfer, Leiter der Kinderradiologie am Universitätsklinikum Tübingen und stellvertretender Vorsitzender der AG Pädiatrische Radiologie der Deutschen Röntgengesellschaft sowie Sprecher der Forschungskommission der Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie. „Es hat sich gezeigt, dass durch bildgebende Früherkennungsmaßnahmen eine deutliche Verbesserung des Überlebens erreicht wird.“ Bei diesen Maßnahmen kommen in der Diagnostik häufig der Ultraschall und die Magnetresonanztomografie (MRT) sowie die Ganzkörper-MRT zum Einsatz.

Um noch mehr Effizienz in der Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen bei Kindern zu erreichen, hat die Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie 2021 eine Forschungskommission gegründet. Ihr Ziel ist es, eine digitale Plattform aufzubauen, über die bundesweit Expertinnen und Experten radiologische Bilddaten zu seltenen Erkrankungen bei Kindern sammeln, auswerten und sich über Forschungsergebnisse sowie innovative Methoden austauschen können.

Ein ausführliches Interview mit Prof. Dr. Jürgen Schäfer zum Thema seltene Erkrankungen finden Sie [hier](#).

Weitere Informationen über die Forschungskommission der Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie zum Thema seltene Erkrankungen bei Kindern finden Sie [hier](#).

PRESEKONTAKT

Deutsche Röntgengesellschaft e.V.

Isabel Merchan Casado

Ernst-Reuter-Platz 10, 10587 Berlin

Fon: +49 (0)30 916 070 42

merchan@drg.de

www.drg.de