

## **Resümee des Eltern- und Betroffenenseminars der AG TRPS & MHE 10.-12. November 2023 in Halle an der Saale**

Unser diesjähriges Novemberseminar fand in der neu eröffneten Jugendherberge in Halle an der Saale statt. In einem historischen Schulgebäude samt Turnsaal, die liebevoll restauriert worden sind, standen uns helle, freundliche Zimmer und hochmoderne Tagungsräume zur Verfügung. Um die 100 Leute aus ganz Deutschland waren angereist, obwohl es auch einige Absagen wegen einer grassierenden Erkältungswelle gab. Leider waren auch zwei unserer bewährten Referenten ernsthaft erkrankt, was im Vorfeld zu einigen Turbulenzen führte.



Trotz dieser Schwierigkeiten starteten wir Freitagabend fröhlich in ein interessantes Wochenende. Fanny Kozanecki hatte sich zur Eröffnung wieder etwas besonderes einfallen lassen: einen bretonischen Schreittanz, bei dem Tanzende eines inneren Kreises sich entgegengesetzt zu einem äußeren Kreis bewegen, so dass sich alle Teilnehmenden nach und nach begegnen und miteinander ins Gespräch kommen können. So war schnell Kontakt hergestellt und wir kamen ins Gespräch miteinander.



Dieses Mal begannen die Konsultationen gleich im Anschluss, also bereits am Freitagabend, da sich Herr Dr. Eckhoff, FA für Kinderorthopädie und Unfallchirurgie von der BGU Murnau, wegen der Erkrankung von Dr. Lauen allein den vielen orthopädischen Fragestellungen der Betroffenen gegenüber sah: Dr. Eckhoff absolvierte mit Engelsgeduld einen wahren Sprechstunden-Marathon, ganz herzlichen Dank dafür! Nach bereits im Vorfeld erstellten Listen konnten auf diese Weise viele Betroffene ihre Probleme mit ihm besprechen. Antje Raddatz war so freundlich, die Konsultationen zu koordinieren, so dass es keine Zeitverluste gab.

Katrin Grote-Baker stellte derweil den Eltern ihr Kunstprojekt für die Kinder und Jugendlichen vor, das am Sonnabendnachmittag stattfinden sollte.

Diese begaben sich schon in die Betreuungsgruppen, und hatten gemeinsam Spaß ohne die Erwachsenen, nachdem uns allen die engagierten und ansteckend fröhlichen Kinderbetreuer\*innen des BKMF vorgestellt worden waren.



Anschließend berichtete Karin Lemke von der Arbeit im vergangenen Jahr. Neben zahlreichen Beratungen zu MHE und TRPS wurde eigens für die TRPS-Betroffenen im Frühjahr ein Zoom-Seminar mit H. Moritz Giehl und Dr. Lothar Seefried von der Uniklinik Würzburg ausgerichtet sowie 2022 ein Herbsttreffen der gesamten Gruppe in Wolfsburg mit Besuch des „phaeno“. Daneben wurde an der Außendarstellung unserer Gruppe gearbeitet, sowohl über eine inhaltliche Verbesserung unserer AG-Homepage, aber auch über eine Präsentation unserer Gruppenarbeit beim ersten europäischen Onlinemeeting der zukünftigen „Alliance of Osteochondroma-Patient-Associations“ unter Leitung von Liana la Forgia.

Der Abend klang dann bei intensiven Gesprächen und dem einen oder anderen Gläschen aus, und später gesellten sich auch Dr. Eckhoff und Dr. Geiser noch zu unserer Runde dazu.

Sonnabendvormittag begann dann das Referentenprogramm, zunächst mit einem Vortrag von Herrn **OA Dr. Eckhoff aus der BGU Murnau zu „Multiple kartilaginäre Exostosen - Neuigkeiten, Kontakte, Zukunft“**. Zunächst gab uns Dr. Eckhoff interessant aufbereitete fachliche Informationen zu neueren Publikationen über MHE, die er zeitlich mit

Höhepunkten im internationalen Fußballkalender (!) auf humorvolle Weise verknüpfte, so dass der Vortrag trotz ernster Inhalte kurzweilig und unterhaltsam blieb.



Generell wird wohl, im Vergleich zu anderen Fachgebieten, relativ wenig zu MHE publiziert.

Im Jahr 2021 legten Luca Sangiorgi et al. (Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italien) in Auswertung einer großen Studie mit mehr als 900 Probanden eine neue Klassifikation für Exostosen vor. Von Interesse ist sicher für viele, dass er die Malignitätsrate bei Exostosenbetroffenen mit etwa 5,8 % bezifferte, für sehr stark von Exostosen, insbesondere im Beckenbereich betroffenen Patienten, mit größer 11 %.

Maurizio Pacifi et al. (Childrens Hospital of Philadelphia, USA) berichteten über das Spektrum der Wechselwirkungen von MHE mit anderen Erkrankungen und von der relativ neuen Theorie des „Second Hit“ auf Zellebene. Nach dieser Theorie wird die Ansicht vertreten, dass nicht allein der Mangel an Heparansulfat zur Ausbildung von Exostosen führt, sondern erst ein zusätzlicher, zweiter (noch nicht bekannter) Auslöser die Entstehung von Exostosen triggert.

Daneben berichtete Dr. Eckhoff auch über das Frühjahrstreffen der italienischen Exostosenselbsthilfegruppe, der A.C.A.R.(Associazione Conto Alla Rovescia, Italian Patient Association for Multiple Osteochondromas, Ollier Disease and Maffucci Syndrome). Diese arbeitet eng mit dem Istituto Ortopedico Rizzoli in Bologna zusammen, in dem einerseits zahlreiche Exostosenpatienten aus ganz Italien betreut werden und andererseits intensive medizinische Forschung zu MHE betrieben wird. Durch diese Zusammenarbeit werden viele neue Erkenntnisse erlangt.

Dr. Eckhoff sprach auch über Grundlegendes zu Exostosen: So beträgt die Stärke der Knorpelkappen der Exostosen in der Kindheit Betroffener zwischen 2 und 3 cm, diese nimmt dann stark ab, die Exostosen Erwachsener schließlich haben keine Knorpelkappe mehr. Wächst aber die Stärke einer Knorpelkappe auch im Erwachsenenalter, kann das ein Indiz für eine maligne Entartung sein.

Die Gene EXT1, EXT2 und EXT3 auf den Chromosomen 8, 11 und 19 sind bereits zugeordnet, ein vermuteter vierter Genort ist noch nicht eindeutig lokalisiert, nun gibt es dazu einen ersten dokumentierten Fall.



Von einer Deletion des EXT1-Gens Betroffene sind im Mittel stärker betroffen als andere, d.h. sie haben mehr Exostosen, auch mehr davon im Beckenbereich und erlangen meist eine geringere Körperlänge als andere.

Nach einer lebhaften Diskussion und kurzer Kaffeepause gab es als Novum einen gemeinsamen Vortrag:

**Herr OA Dr. Thilo Geiser, FA für Anästhesie, Intensiv- und Schmerzmedizin von der BGU Murnau und Herr Dr. Eckhoff stellten im Team „Das interdisziplinäre Behandlungskonzept für Patienten mit MHE und TRPS an der BGU Murnau“ vor.**



Im Vorfeld des Seminars hatte es bei einigen Patienten aus anderen Kliniken Unsicherheiten und Sorgen bezüglich der Anästhesie, aber auch der schmerztherapeutischen Begleitung insbesondere jüngerer Betroffener gegeben.

Beide Ärzte stellten die sorgfältige und auf junge Patienten abgestimmte Herangehensweise im Kontext komplizierter Operationen an ihrer Klinik vor. Dabei wurde neben einer umfangreichen Aufklärung und Vorbesprechung mit den Patienten und ihren Eltern die Bedeutung der peripheren Regionalanästhesie hervorgehoben.

Diese wurde insbesondere von Frau Dr. Gisela Meier (zuletzt Rheumazentrum Oberammergau) und Herrn Dr. Johannes Büttner (zuletzt BGU Murnau) in enger Kooperation entwickelt und an der BGU Murnau erstmals eingesetzt und inzwischen deutschlandweit etabliert. Bei dieser Methode werden die Anästhetika genau und unter Ultraschallkontrolle in die Region der Nerven eines OP-Gebietes appliziert.

Ultraschallfilmaufnahmen solcher Eingriffe stellten unseren Teilnehmenden die Vorgehensweise anschaulich dar.

Zusätzlich kann auch ein Schmerzkatheter platziert werden, über den nach erfolgter OP die Schmerztherapie fortgesetzt werden kann. Diese Methode wird vor allem bei größeren



Eingriffen eingesetzt.

Häufig kommt aber inzwischen statt der Schmerzkatheter die Methode des sogenannten „Single Shot“ zum Einsatz, d.h. die einmalige Injektion eines Anästhetikums, die inzwischen sehr ausgereift und auch preiswerter ist. Hochwirksam ist dabei fein verperltes Ropivacain („Exparel“), das 16 bis 18 Stunden lang wirken kann. Die Wirkdauer des Single Shots kann durch die kombinierte Gabe von Dexamethason um weitere 6 bis 8 Stunden verlängert werden, so dass die jungen Patienten gut über die sonst schmerzhaftere erste Zeit nach einer OP kommen. Insgesamt konnte die Gabe von inhalativen Narkosegasen und von Opioiden durch die Regionalanästhesie stark zurückgefahren werden, die Patienten wachen dadurch nach der OP leichter auf, haben weniger Übelkeit und kaum Schmerzen.

Auch in der Diskussionsrunde konnten von den Teilnehmenden noch viele Fragen gestellt und geklärt werden, so dass in Zukunft die Betroffenen besser informiert und mit mehr Sicherheitsgefühl in die nächsten OP's gehen können. Das gemeinsame Auftreten beider Ärzte drückte zudem die gute kollegiale Zusammenarbeit bei der Patientenbetreuung an der BGU Murnau aus.

In der Mittagspause konnten sich alle im coolen Speisesaal bei wirklich leckerem Essen stärken, man konnte zwischen „normalem“ und vegetarischem Essen wählen und sich noch zusätzlich am gut gefüllten Salatbuffet bedienen.

Nach dem Mittag fanden zwei Veranstaltungen parallel statt:

Die Bildende Künstlerin Katrin Grote-Baker aus Berlin führte mit den Kindern und Jugendlichen einen Kunstworkshop durch. Dabei konnten die Teilnehmenden mit einer Vielzahl von Farben, Pinseln, Stiften und Schwämmchen ein eigenes Spiralskizzenbuch als Künstler(tage)buch nach ganz eigenen Vorstellungen gestalten.



Viele schöne Ideen wurden dabei umgesetzt. Und gemeinsam wurde dann von allen ein großes Plakat unter Nutzung der verschiedenen Techniken kreiert.



Im großen Seminarraum folgte derweil der nächste Vortrag:

**Herr OA Dr.med. Sven Schmidt, FA für Orthopädie und Unfallchirurgie in der Klinik für Wirbelsäulenorthopädie und Rekonstruktive Orthopädie am Sana-Klinikum Offenbach trug zu „Degenerative(n) Probleme(n) sowie Exostosen an der Wirbelsäule“ vor.**

An dieser Stelle noch einmal unser ganz herzlicher Dank, dass Dr. Schmidt trotz vollen Terminkalenders äußerst kurzfristig als Referent für uns zur Verfügung stand!



Die Verschleißerscheinungen an der Wirbelsäule betreffen leider viele der TRPS- und auch der MHE-Betroffenen deutlich eher als nicht betroffene Menschen.

Dr. Schmidt betonte, dass Exostosen an der Wirbelsäule eher selten vorkommen und wenn, dann vor allem außen an der Wirbelsäule wachsen. Die meisten dieser seltenen Exostosen wachsen im Bereich der Halswirbelsäule. Dort werden sie normalerweise zeitig sichtbar und sind dann auch gut operabel.

Das Spektrum regenerativer Rückenerkrankungen ist vielfältig. Dr. Schmidt ging besonders auf Probleme wie Bandscheibenvorfälle, Spondylolyse und in der Folge Gleitwirbel ein. Bei der Spondylolyse kommt es zu Schäden der Gelenkknorpel der Facettengelenke der Wirbelsäule, was zu Einschränkungen der Beweglichkeit der Wirbelsäule führt. Sie kann durch konservative Methoden, d.h. spezielle Übungen der Physiotherapie, aufgehalten bzw. manchmal sogar geheilt werden. Schreitet die Spondylolyse fort, kommt es zur Bildung sogenannter Gleitwirbel. Gleitwirbel sind unnatürlich bewegliche Rückenwirbel, die ihre normale Position innerhalb der Wirbelsäule verlassen und dadurch Beschwerden verursachen. Durch das Wirbelgleiten nutzen sich die Bandscheiben zwischen den gleitenden Wirbelkörpern stark ab und degenerieren vorzeitig. Das kann zusätzlich zu Rückenschmerzen und sogar zu einem Bandscheibenvorfall führen.

Die Bandscheiben altern bereits ab dem 20. Lebensjahr, die Durchblutung nimmt ab und sie werden spröde und trocknen allmählich ein. Deshalb gilt auch hier: Bewegung hilft! Durch regelmäßige Be- und Entlastung, also Ruhe und Bewegung im Wechsel, bleiben die Bandscheiben relativ lange elastisch.

Mangelt es an Bewegung und liegen evtl. Erkrankungen des Skeletts vor, kommt es zu vorzeitiger Abnutzung und der Faserring der Bandscheiben bekommt Risse, so dass sich die Gallertmasse vorwölbt oder sogar hinausrutscht. Diese Gallertmasse kann dann wiederum auf das Rückenmark oder auch die Spinalnerven drücken, was zu starken Schmerzen und Ausfallerscheinungen führt.

Dr. Schmidt betonte, dass die Hilfe der ersten Wahl bei all diesen Problemen ein gesundes Maß an Bewegung, wenn nötig unter fachgerechter Anleitung, ist. Bei diesen Übungen muss die Rumpfmuskulatur gestärkt und so die Wirbelsäule stabilisiert werden. Zur Linderung von Schmerzen und, um neuerliche, schmerzbedingte Fehlhaltungen zu vermeiden, werden zusätzlich häufig schmerzlindernde und entzündungshemmende Medikamente verordnet.

Erst, wenn all diese Mittel langfristig versagen, werden Operationen in Erwägung gezogen, die immer einen großen Eingriff darstellen. Dabei wird das Bandscheibengewebe, das den Nerv reizt, entfernt. Wenn der Nerv druckentlastet ist, können die Reizung und somit auch der Schmerz oder neurologische Ausfälle abklingen.

Die Arbeitsgruppe von Dr. Schmidt und Prof. Rauschmann am Sana-Klinikum Offenbach würde in der Zukunft Betroffenen aus unserer AG bei ernststen Rückenproblemen gern mit Rat und Tat zur Seite stehen.

Während der gesamten Veranstaltung und bei allen Vorträgen stand uns Fabian Koch vom BKMF wieder mit seiner Expertise zu technischen Belangen zur Seite und sorgte für einen reibungslosen Ablauf, vielen Dank!



Am späten Nachmittag bat Karin Lemke alle Teilnehmenden zu einer Arbeitsbesprechung, bei der es um die Planung und Vorhaben des nächsten Jahres ging. Alle konnten hier ihre Vorschläge einbringen.

Zunächst aber sprachen Kirsten Lehbrinck und Velten Schmidtman all denen, die sich bei der Organisation des Seminars mit eingebracht hatten, im Namen unserer Gruppe ihren Dank aus. Dass sie daran immer denken und somit auch Wertschätzung für geleistete Arbeit ausdrücken, dafür gilt ihnen beiden auch selbst unser Dank!







Für den Herbst 2024 stand eigentlich wieder ein Wochenendtreffen für den rein persönlichen Austausch in Aussicht. Dafür hatten Marion Griesmeier und Fanny Kozanecki bereits zwei Jugendherbergen angefragt.

Aufgrund der schwierigen Situation bei unseren behandelnden Ärzten, bei denen entweder durch Einschnitte von Seiten der Klinik oder aber auch wegen längerfristiger Erkrankung insgesamt weniger Patienten betreut werden können, wurde mehrheitlich entschieden, doch kurzfristig ein Seminar mit Referentenprogramm durchzuführen, um evtl. weitere Ärzte für unsere Betroffenen dazu gewinnen zu können.

Florian Innig, im Hauptamt verantwortlich für die Projektförderung beim BKMF, empfahl uns, ein solches Seminar durchzuführen und dabei sowohl bei der Reservierung eines Tagungsortes als auch bei der Umsetzung vor Ort in bewährter Weise auf die Ressourcen des Vereins zuzugreifen. Auch diese Veranstaltung in Halle war durch eine von ihm beantragte, großzügige Projektförderung der Aktion Mensch gesponsert worden, wodurch die Teilnehmenden nur geringe Eigenanteile aufbringen mussten. Vielen Dank dafür! Folgende Themen, die zusätzlich zu medizinischen Fragestellungen wichtig sind, wurden für das Seminar vorgeschlagen, die entweder durch Referenten, aber auch im Rahmen von kleinen Workshops mit Teilnehmenden aus der AG gestaltet werden könnten:

- Welche Sportarten treiben unsere Betroffenen, was ist möglich und wo sind Grenzen?
- Entwicklungsbegleitung für Kinder und Jugendliche mit TRPS und MHE sowie ihren Geschwistern
- Psychologische Betreuung von erwachsenen Betroffenen, aber auch betroffenen Kindern und ihren Eltern durch „Ganzheitliche Entwicklungsbegleitung“ von W. E. Doering
- Workshop von L. Böttger „Humor hilft heilen“ der Dr. Eckart von Hirschhausen-Stiftung, Leitgedanke: Wie trage ich meine bestehenden Probleme mit Humor?

Daneben sollen weitere Vorhaben umgesetzt werden.

- Herstellung, Aufrechterhalten des Kontaktes zu bisherigen und neuen Referenten  
*Karin Lemke, alle*
- Gelbes Blatt für MHE erstellen (für TRPS liegt es bereits vor, für MHE gibt es bereits Vorarbeiten von Fanny und Karin)  
*Lukas Heuer, Guido Raddatz, Kirsten Lehbrinck, Fanny Kozanecki und Karin Lemke, evtl., nach Rücksprache, Dr. Lauen und Dr. Eckhoff*
- Aktualisierung der Unterkunfts-Adressliste für Murnau und Umgebung  
*Lukas Heuer*

Nach so viel Konzentration brauchten alle eine Stärkung und stürmten das leckere Abendbuffet.

Im Anschluss daran startete unser „Bunter Abend“, den Fabian in gemütliches buntes Licht tauchte und mit Musik unterlegte.

Katrin Grote-Baker stellte die Arbeiten der Kinder- und Jugend-Gruppe aus dem Kunstprojekt vor. Es sind schöne Tagebücher entstanden, aber auch ein gemeinsames Plakat-Kunstwerk, aus dem sich im Anschluss alle einen Teil zur Erinnerung ausschneiden durften. Ein tolles Projekt, das den Kindern einmal eine ganz neue Perspektive aufzeichnete!

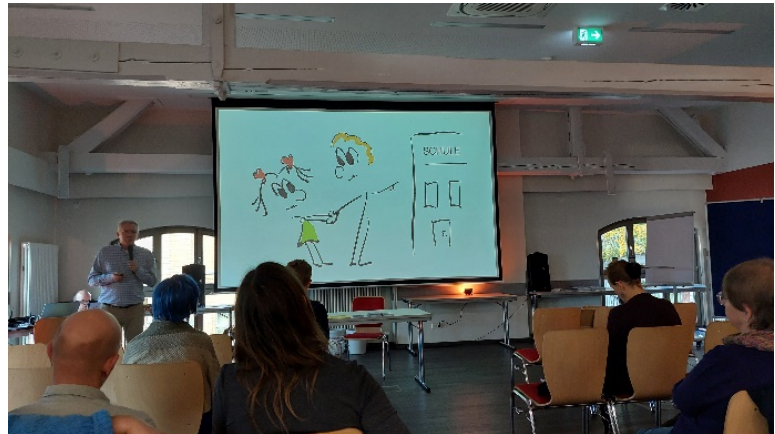




Am Sonntag begannen wir mit frischen Brötchen, heißem Kaffee und frischem Obst den zweiten Seminartag. Nach dem ausgiebigen Frühstück begaben sich die Kinder in die Betreuungsgruppen. Die Betreuer hatten einen spannenden Vormittag mit kleinen Spielen und viel Spaß vorbereitet.

Für die Erwachsenen fand am Vormittag der mit Spannung erwartete Vortrag zum Thema Pflegeantrag statt.

**Herr Gernot Huwald, Jurist und Rechtsberater für Renten- und Sozialrecht sowie Schwerbehindertenrecht vom Sozialverband Sachsen-Anhalt des VdK, Magdeburg** gab eine anschauliche Einführung in den Antragsverlauf bei Beantragung eines Pflegegrades.



Unter dem Motto „**Pflege(grad) für alle?**“ - **Eine kritische Betrachtung des Vorhandenen und ausführliche praktische Anleitung** ging er anhand vieler Alltagsbeispiele, die er sogar ganz konkret auf TRPS- und Exostosenbetroffene ausgerichtet hatte, auf markante Punkte im Antragsverfahren ein.

Hierbei erläuterte er beispielhaft und sehr anschaulich anhand des kleinen Mädchens „Evchen“, wie Alltagsprobleme von Betroffenen im Begutachtungsgespräch optimal für die Antragsteller dargestellt werden können. Weiterhin ging er auf die Bewertungsmethoden eines Gutachters im Begutachtungsverlauf und die am Ende des Gutachtens erfolgende Punkteermittlung ein, die seit 1995 im SGBXI festgelegt sind. Im Laufe seiner Präsentation gab er Tipps zum Antragsverfahren und klärte über mögliche Leistungen der Pflegekasse auf.

Die Pflegebedürftigkeit muss nach §14SGBXI auf Dauer mindestens 6 Monate lang bestehen. Da dies bei unseren Betroffenen nicht immer der Fall ist, sondern sich die Zustände je nach OP-Gebiet kurzfristig verändern, empfahl er, statt auf die mangelnde Mobilität und kurzfristigen Pflegezustände auf die **Module 3,5 und 6** einzugehen (s. PDF im Anhang).



Darin geht es u.a. um therapiebedingte Belastungen und Anforderungen im Umgang mit Hilfsmitteln wie Fixateuren, Stützen etc., depressiven Verstimmungen, geringerer Belastbarkeit, chronischen Schmerzen, sozialen Rückzug, Depressionen. etc. (*Modul 5*) Spätestens an dieser Stelle fühlten sich viele Eltern und Betroffene erstmals verstanden... *Modul 6* behandelt das Alltagsleben, die (eigenständige?) Pflege sozialer Kontakte und Gestaltung des Tagesablaufs.

*Modul 3* umfasst dagegen die physische und verbale Abwehr pflegerischer Maßnahmen, bei der Medikamenteneinnahme sowie ausgeprägtes aggressives Verhalten, auch gegen Gegenstände/Dinge sowie starke wiederkehrende Ängste, z.B. durch Ausgrenzung in Schule, Kindergarten, Uni etc.

H. Huwald zeigte uns somit einen beschreibbaren Weg für die Antragstellung auf, der sehr detailliert in seiner PDF-Datei abgelegt ist, die er uns freundlicherweise zur Verfügung stellt und die ihr im Anhang findet. Dies Gutachterrichtlinien sollten genau beachtet werden.

Im Diskussionsverlauf ging Herr Huwald auf Nachfrage auch auf das Thema Schwerbehindertenausweis (SBA) ein.

Die Fragerunde war sehr lebhaft und führte zu einem ergiebigen Austausch in der Teilnehmerrunde. Es wurden weitere Fallbeispiele besprochen und anwesende Eltern von betroffenen Kindern berichteten von ihren Erfahrungen. Im Verlauf profitierten die zuhörenden Eltern von weiteren Tipps, die sich aus den Gesprächen ergaben.

Sonntag machte Larissa noch das obligatorische Gruppenfoto vor dem Seminargebäude, leider mussten einige schon vorher abreisen, da sie sehr weite Wege hatten...



Und nun freuen wir uns bereits auf das nächste Treffen im Herbst 2024!

*Text: Guido Raddatz und Karin Lemke, Fotos: Larissa Schlote und Patrick Baker*