

CURE-Net

## Systematische Erforschung der Ursachen sowie der operativen und psychosozialen Langzeitergebnisse uro-rektaler Fehlbildungen

Dr. Eberhard Schmiedeke

Klinik für Kinderchirurgie, Klinikum Bremen Mitte

Dr. Heiko M. Reutter

Institut für Humangenetik und Abt. Neonatologie, Universitätsklinikum Bonn

Dr. Ekkehard Jenetzky

Abt. Klinische Epidem. und Altersforschung, Deutsches  
Krebsforschungszentrum Heidelberg (DKFZ)

Nicole Schwarzer

Selbsthilfeorganisation SOMA

Dr. Sabine Grasshoff

Klinik für Kinderchirurgie, Universität Würzburg

PD Dr. Stefan Holland-Cunz

Klinik für Kinderchirurgie, Universität Heidelberg

Prof. Dr. Stuart Hosie

Klinik für Kinderchirurgie, Klinikum Schwabing, Techn. Uni. München

Dr. Stephanie Märzheuser

Klinik für Kinderchirurgie, Charité-Universitätsmedizin Berlin

Dr. Peter Reifferscheid

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Westküstenklinikum Heide

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

# CURE-Net

## CURE-Net:

ein Werkzeug zur

- Erfassung
- Beratung
- Betreuung

Ihrer Patienten mit anorektaler Fehlbildung

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

[www.cure-net.de](http://www.cure-net.de)

## CURE-Net

### Von der Ätiologie zur klinischen Betreuung

TP= Teilprojekt

ARM= anoraktale Malformation

BEEC= Blasenektrophie/Epispadie-Komplex

Ätiologie

Klinische Betreuung

ARM  
BEEC

Humangenetik  
TP4, TP5

Funktionelle Validation  
TP6

Morphogenese  
TP7

Operativ  
TP8, TP9

Postoperativ  
TP8, TP9

Psychosozial  
TP10

DNA Biomaterial-Bank  
TP2

Nationales Register  
TP3

## Erfassung

- Retrospektive Querschnittserfassung  
von Patienten im Alter von 1 bis 20 Jahren
- Prospektive Längsschnitterfassung  
von Säuglingen

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

[www.cure-net.de](http://www.cure-net.de) : Werkzeug zur Erfassung, Beratung, Betreuung

## Erfassung

### Vorteile von CURE-Net:

#### 1. Realistische Erfassung von Inkontinenz und Obstipation

- durch Stuhlprotokolle, verblindete Auswertung

#### 2. Vergleichbarkeit der Resultate

- durch Krickenbeck-Klassifikation<sup>1</sup>, Wexner-Skala<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Holschneider, Hutson, Pena et al. Preliminary report ... J Ped Surg 2005

<sup>2</sup> Jorge, Wexner. Etiology and management of fecal incontinence. Dis Colon Rectum 1993

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

## Erfassung

Vorteile von CURE-Net:

### 3. Realistische Erfassung der Lebensqualität

Einfluss von Inkontinenz, Obstipation, Zusatzfehlbildung, Behandlung<sup>1</sup>

durch Teilprojekt 10, Prof. Noeker, Bonn,  
unter Verwendung u.a. des Kinder- und Jugendsurvey/ Bella-Studie  
(Robert-Koch-Institut) und des HAQL (Niederlande)

<sup>1</sup> Diseth, Egeland, Emblem. Effects of anal invasive treatment and incontinence... J Ped Surg 1998

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

## Erfassung

Momentaner Stand:

### 1. Retrospektive Querschnittstudie:

86 Patienten/innen

### 2. Prospektive Längsschnittstudie:

32 Kliniken haben ihre Teilnahme zugesagt,  
208 Bögen wurden angefordert,  
bisher wurden 10 ausgefüllt zurückgesandt.

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

### 1. Kontinenzprognose

-nach Auswertung aller Daten

### 2. Ursachen/ genet. Risiko für weitere Kinder/Nachkommen

Bisher untersucht: 79 ARM- und 378 EEK-Familien.

Erste Ergebnisse bei EEK: bei sieben von 199 Patienten konnte eine ursächliche Mikroduplikation 22q11.2 festgestellt, also 3,5% aller EEK-Vorkommen genetisch erklärt werden<sup>1</sup>.

Die Ergebnisse der Eltern/Patienten-Trios mit VATER-Assoziation stehen noch aus.

<sup>1</sup> Draaken M, et al. Eur J Med Genet. 2010 Jan 9.

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

CURE-Net

Beratung

### 3. Selbsthilfegruppe SOMA

Zusammenarbeit, falls gewünscht



SOMA e.V.

Selbsthilfeorganisation  
für Menschen mit  
Anorektalfehlbildungen e.V.

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

[www.cure-net.de](http://www.cure-net.de) : Werkzeug zur Erfassung, Beratung, Betreuung

1. Ziel: Nachsorgepass ("U.-Heft anorektale Fehlbildung")

2. Beantwortung offener Fragen:

Diagnostik und Therapie von Begleitfehlbildungen, z.B. des Harntraktes, tethered-cord-Syndrom

Fehlbildungen und postop. Funktionsstörungen der Sexualorgane

Rolle der funktionellen Stuhlentleerungsstörung und ihre Beeinflussbarkeit durch Physiotherapie und Psychologie

Rolle der neuronalen Anomalien des Blindsackes (Obstipation)

Prognose von einzeitiger versus mehrzeitiger, AP-geschützter Operation von tiefen und intermediären Formen)

GEFÖRDERT VOM



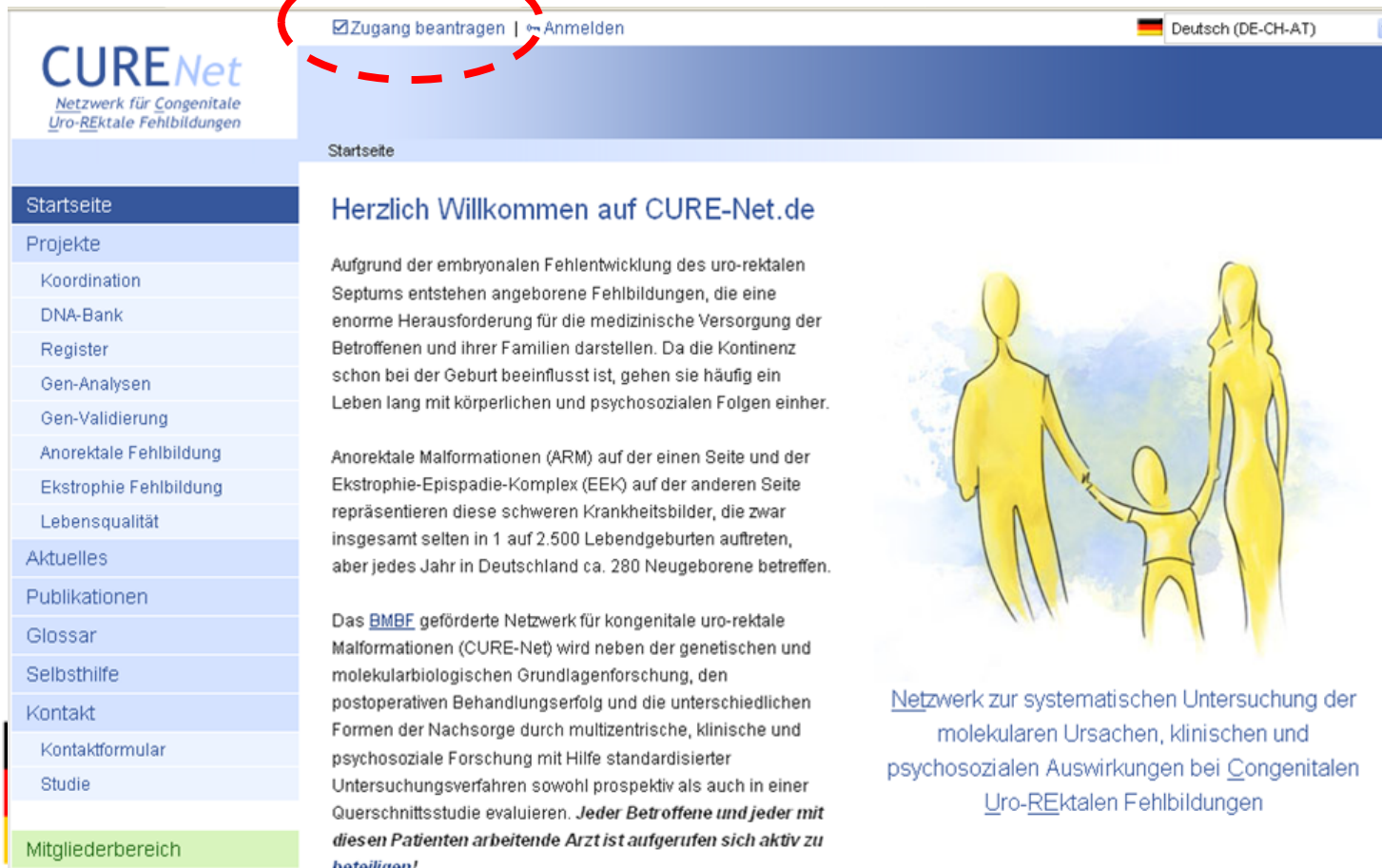
Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

# CURE-Net

## Nutzung des Werkzeuges CURE-Net:

- Nennung Ansprechpartner/in Ihrer Klinik
- Registrierung unter [www.cure-net.de](http://www.cure-net.de)
- Anforderung der Bögen

- Los geht's!



Zugang beantragen | [Anmelden](#) Deutsch (DE-CH-AT)

**CURENet**  
Netzwerk für Congenitale  
Uro-REktale Fehlbildungen


Startseite

### Herzlich Willkommen auf CURE-Net.de

Aufgrund der embryonalen Fehlentwicklung des uro-rektalen Septums entstehen angeborene Fehlbildungen, die eine enorme Herausforderung für die medizinische Versorgung der Betroffenen und ihrer Familien darstellen. Da die Kontinenz schon bei der Geburt beeinflusst ist, gehen sie häufig ein Leben lang mit körperlichen und psychosozialen Folgen einher.

Anorektale Malformationen (ARM) auf der einen Seite und der Ekstrophie-Epispadie-Komplex (EEK) auf der anderen Seite repräsentieren diese schweren Krankheitsbilder, die zwar insgesamt selten in 1 auf 2.500 Lebendgeburten auftreten, aber jedes Jahr in Deutschland ca. 280 Neugeborene betreffen.

Das [BMBF](#) geförderte Netzwerk für kongenitale uro-rektale Malformationen (CURE-Net) wird neben der genetischen und molekularbiologischen Grundlagenforschung, den postoperativen Behandlungserfolg und die unterschiedlichen Formen der Nachsorge durch multizentrische, klinische und psychosoziale Forschung mit Hilfe standardisierter Untersuchungsverfahren sowohl prospektiv als auch in einer Querschnittsstudie evaluieren. **Jeder Betroffene und jeder mit diesen Patienten arbeitende Arzt ist aufgerufen sich aktiv zu beteiligen!**



[Netzwerk zur systematischen Untersuchung der molekularen Ursachen, klinischen und psychosozialen Auswirkungen bei Congenitalen Uro-REktalen Fehlbildungen](#)

Mitgliederbereich

# Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

- Dr. Eberhard Schmiedeke  
Klinik für Kinderchirurgie, Klinikum Bremen Mitte
- Dr. Heiko M. Reutter  
Institut für Humangenetik und Abt. Neonatologie, Universitätsklinikum Bonn
- Dr. Ekkehard Jenetzky  
Abt. Klinische Epidem. und Altersforschung, Deutsches  
Krebsforschungszentrum Heidelberg (DKFZ)
- Nicole Schwarzer  
Selbsthilfeorganisation SOMA
- Dr. Sabine Grasshoff  
Klinik für Kinderchirurgie, Universität Würzburg
- PD Dr. Stefan Holland-Cunz  
Klinik für Kinderchirurgie, Universität Heidelberg
- Prof. Dr. Stuart Hosie  
Klinik für Kinderchirurgie, Klinikum Schwabing, Techn. Uni. München
- Dr. Stephanie Märzheuser  
Klinik für Kinderchirurgie, Charité-Universitätsmedizin Berlin
- Dr. Peter Reifferscheid  
Klinik für Kinder-und Jugendmedizin, Westküstenklinikum Heide

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung