

# **Patient\*innenleitlinie - Blasenektrophie-Epispadie Komplex**

Version 1.0 – Mai 2024



Das dieser Veröffentlichung zugrundeliegende Projekt wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen 01VSF21009 gefördert.





# Inhaltsverzeichnis

|                                                                                                                            |    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Impressum .....                                                                                                            | 6  |
| Herausgeber .....                                                                                                          | 6  |
| Kontaktinformationen .....                                                                                                 | 6  |
| Redaktionsgremium .....                                                                                                    | 6  |
| Redaktion und Koordination .....                                                                                           | 6  |
| Externe Beratung .....                                                                                                     | 6  |
| Illustrationen .....                                                                                                       | 6  |
| Finanzierung der Patient*innenleitlinie .....                                                                              | 7  |
| Aktualität und Gültigkeitsdauer .....                                                                                      | 7  |
| Stand der Patient*innenleitlinie .....                                                                                     | 7  |
| 1.    Was ist eine Patient*innenleitlinie und was bietet sie? .....                                                        | 8  |
| 1.1.    Warum Sie sich auf die Aussagen dieser Patient*innenleitlinie verlassen können .....                               | 8  |
| 1.2.    Soll-, Sollte-, Kann-Empfehlungen – was bedeutet das? .....                                                        | 9  |
| 2.    Auf einen Blick .....                                                                                                | 11 |
| 3.    Was ist BEEK? Was ist Epispadie und Blasenekstrophie? Welche anderen besonderen Formen gibt es darüber hinaus? ..... | 13 |
| 3.1.    Formen des BEEK .....                                                                                              | 13 |
| 3.1.1.    Epispadie .....                                                                                                  | 14 |
| 3.1.2.    Klassische Blasenekstrophie .....                                                                                | 15 |
| 3.1.3.    Blasenekstrophie-Varianten .....                                                                                 | 17 |
| 4.    Wie entsteht BEEK? .....                                                                                             | 19 |
| 5.    Gibt es Risikofaktoren, die BEEK bei Neugeborenen wahrscheinlicher machen? ...                                       | 20 |
| 5.1.    Allgemeine Risikofaktoren .....                                                                                    | 20 |
| 5.2.    Genetische Risikofaktoren .....                                                                                    | 21 |
| 6.    Untersuchungen und Beratung vor der Geburt .....                                                                     | 23 |
| 6.1.    Vorgeburtliche Untersuchungen .....                                                                                | 23 |
| 6.1.1.    Was sind Hinweise auf das Vorliegen einer Blasenekstrophie? .....                                                | 23 |
| 6.1.2.    Ab welchem Zeitpunkt kann der BEEK in der Schwangerschaft diagnostiziert werden? .....                           | 23 |
| 6.2.    Vorgeburtliche Beratung und Begleitung .....                                                                       | 25 |
| 6.3.    Planung der Geburt und Wahl der Geburtsklinik .....                                                                | 26 |
| 7.    Versorgung nach der Geburt .....                                                                                     | 28 |





|        |                                                                                    |    |
|--------|------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 7.1.   | Direkt nach der Geburt .....                                                       | 28 |
| 7.1.1. | Ist ein Bonding nach der Geburt möglich? .....                                     | 28 |
| 7.1.2. | Abklemmen der Nabelschnur .....                                                    | 28 |
| 7.2.   | Untersuchungen nach der Geburt .....                                               | 29 |
| 7.2.1. | Neugeborenen Untersuchungen .....                                                  | 29 |
| 7.2.2. | Latexfreie Untersuchungen und Behandlungen .....                                   | 30 |
| 7.3.   | Beratung der Eltern nach einer Erstdiagnose .....                                  | 31 |
| 7.4.   | Ist es möglich, das Neugeborene zu stillen? .....                                  | 32 |
| 7.5.   | Was ist beim Windelnwechseln und der Pflege der Blasenplatte<br>zu beachten? ..... | 32 |
| 7.6.   | Entlassung nach der Geburt .....                                                   | 32 |
| 8.     | Informationen zu notwendigen und möglichen Operationen .....                       | 34 |
| 8.1.   | Operationstechniken zur Behandlung der Blasenektrophie .....                       | 34 |
| 8.1.1. | Modern staged repair (MRSE) .....                                                  | 34 |
| 8.1.2. | Erlanger / Regensburger Technik .....                                              | 35 |
| 8.1.3. | Complete primary repair (CPRE) .....                                               | 36 |
| 8.1.4. | Radical soft tissue mobilization (RSTM) .....                                      | 36 |
| 8.1.5. | Was ist eine primäre Harnableitung? .....                                          | 37 |
| 8.2.   | Merkmale der Rekonstruktionskonzepte .....                                         | 38 |
| 8.2.1. | Erste große Operation: Zeitpunkt des Blasenverschlusses .....                      | 38 |
| 8.2.2. | Anzahl der Rekonstruktionsschritte .....                                           | 39 |
| 8.2.3. | Verschluss des Beckens .....                                                       | 40 |
| 8.3.   | Was bedeutet Immobilisation? .....                                                 | 42 |
| 8.4.   | Schmerzmanagement .....                                                            | 43 |
| 8.5.   | Aufklärung zu möglichen Komplikationen .....                                       | 44 |
| 8.6.   | Was passiert nach einem fehlgeschlagenen Blasenverschluss? .....                   | 44 |
| 8.7.   | Was ist eine sekundäre Harnableitung? .....                                        | 45 |
| 9.     | Rekonstruktion der äußerlich sichtbaren Genitale .....                             | 46 |
| 9.1.   | Wie ist das operative Vorgehen bei der Epispadie? .....                            | 46 |
| 9.1.1. | Was passiert bei der operativen Rekonstruktion der Epispadie<br>bei Jungen? .....  | 46 |
| 9.1.2. | Hormonelle Behandlung vor der Epispadierekonstruktion .....                        | 47 |
| 9.2.   | Angeborene Leistenbrüche .....                                                     | 47 |
| 9.3.   | Weibliche Genitale .....                                                           | 48 |



|         |                                                                                                                             |    |
|---------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 10.     | Inkontinenz bei Personen mit BEEK .....                                                                                     | 50 |
| 10.1.   | Was bedeutet Inkontinenz? .....                                                                                             | 50 |
| 10.2.   | Beurteilung der Harnkontinenzsituation – welche Untersuchungen sind erforderlich? .....                                     | 51 |
| 10.3.   | Behandlungsansätze bei Inkontinenz .....                                                                                    | 52 |
| 11.     | Partnerschaft, Sexualleben und Familienplanung .....                                                                        | 56 |
| 11.1.   | Gibt es für Betroffene mit BEEK Besonderheiten in der Partnerschaft und dem Sexualleben? .....                              | 56 |
| 11.1.1. | Aspekte der männlichen Sexualität und Fruchtbarkeit.....                                                                    | 56 |
| 11.1.2. | Sexualleben von Frauen mit BEEK.....                                                                                        | 58 |
| 11.1.3. | Informationen für schwangere Frauen mit BEEK .....                                                                          | 59 |
| 11.1.4. | Informationen zur Geburtsplanung von Frauen mit BEEK .....                                                                  | 59 |
| 11.2.   | Was gibt es bei der Familienplanung von Menschen mit BEEK zu beachten? .....                                                | 60 |
| 12.     | Wie ist die Nachsorge von Betroffenen mit BEEK organisiert? .....                                                           | 61 |
| 12.1.   | Nachsorgepass zur Unterstützung einer fächerübergreifenden Nachsorge .....                                                  | 61 |
| 12.2.   | Sozialmedizinische Nachsorge .....                                                                                          | 61 |
| 12.3.   | Psychologische Unterstützung .....                                                                                          | 62 |
| 12.4.   | Was ist in der Phase der Transition (Übertritt) von der Kinder- und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin zu beachten? ..... | 63 |
| 12.5.   | Erweiterte medizinische Nachsorgen .....                                                                                    | 63 |
| 12.5.1. | Kontrolle der Blasenfunktion .....                                                                                          | 63 |
| 12.5.2. | Kontrolle der Nierenfunktion.....                                                                                           | 63 |
| 12.5.3. | Was wird bei einem nachgewiesenen VUR empfohlen?.....                                                                       | 64 |
| 12.5.4. | Wie ist das Vorgehen bei einem Verdacht auf eine Harnwegsinfektion nach einer Rekonstruktion? .....                         | 64 |
| 12.5.5. | Nachsorge im Bereich der Orthopädie.....                                                                                    | 65 |
| 12.5.6. | Sekundäre Tumore .....                                                                                                      | 66 |
| 12.5.7. | Spezifische Nachsorge für Männer mit BEEK .....                                                                             | 66 |
| 12.5.8. | Spezifische Nachsorge für Frauen mit BEEK.....                                                                              | 68 |
| 13.     | Was können Sie selbst tun? .....                                                                                            | 69 |
| 13.1.   | Wie und wann erkläre ich meinem Kind, was BEEK bedeutet? .....                                                              | 69 |
| 13.2.   | Schule, Freizeit und Sport .....                                                                                            | 72 |
| 13.3.   | Pubertät.....                                                                                                               | 72 |
| 14.     | Forschungsprojekte .....                                                                                                    | 74 |





|         |                                                                                                      |    |
|---------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 15.     | Welche Rechte habe ich als betroffene Person oder als Elternteil bzw. Zugehörige/r? .....            | 76 |
| 15.1.   | Verlängerte Mutterschutzfrist .....                                                                  | 76 |
| 15.2.   | Kann eine Begleitperson mit ins Krankenhaus aufgenommen werden? .....                                | 77 |
| 15.3.   | Feststellung eines Grades einer Behinderung .....                                                    | 77 |
| 15.4.   | Feststellung eines Pflegegrades .....                                                                | 78 |
| 15.5.   | Werden Hilfsmittel wie Inkontinenzprodukte von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen? .....      | 79 |
| 15.6.   | Wie beantrage ich für mein Kind einen Kindergarten-/Kita-/Krippen-Integrationsplatz? .....           | 79 |
| 16.     | Beratung, Unterstützung und Austausch .....                                                          | 80 |
| 16.1.   | Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/ Epispadie e. V. ....                                              | 80 |
| 16.2.   | Weitere Informationen und Anlaufstellen .....                                                        | 82 |
| 16.2.1. | SoMA e.V. ....                                                                                       | 82 |
| 16.2.2. | Association for the Bladder Exstrophy Community .....                                                | 82 |
| 16.2.3. | Selbsthilfegruppe Kloakenektrophie (KE) .....                                                        | 83 |
| 16.2.4. | Europäische Referenznetzwerk für urogenitale Besonderheiten .....                                    | 83 |
| 16.2.5. | Inkontinenz Selbsthilfe e. V. ....                                                                   | 84 |
| 17.     | Literatur .....                                                                                      | 85 |
| 18.     | An der Erstellung der medizinischen Leitlinie beteiligte Fachgesellschaften und Organisationen ..... | 87 |
| 19.     | Leser*innenmeinung - was können wir besser machen? .....                                             | 88 |
| 20.     | Wörterbuch .....                                                                                     | 90 |
| 21.     | Anhang: Informationsblatt für Kindergärten und Schulen zum BEEK .....                                | 95 |

# Impressum

## Herausgeber

Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V. (DGU)

## Kontaktinformationen

UroEvidence@Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V.  
Geschäftsstelle Berlin

Leitliniensekretariat  
Martin-Buber-Straße 10  
14163 Berlin

Tel.: +49 (0)30 8870833 0  
E-Mail: [uroevidence@dgu.de](mailto:uroevidence@dgu.de)  
Internet: [www.urologenportal.de](http://www.urologenportal.de)

## Redaktionsgremium

- Prof. Dr. med. Anne-Karoline Ebert (Universitätsklinikum Ulm)
- Julia Petschallies (Vorstand der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.)
- Prof. Dr. med. Heiko Reutter (Vorstand der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V., Universitätsklinikum Erlangen)
- Dr. Franziska Wolff (UroEvidence, DGU, Berlin)

## Redaktion und Koordination

- Dr. Franziska Wolff (UroEvidence, Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V., Berlin)

## Externe Beratung

- Diplom-Psychologin Agnes Bauer (Universitätsklinikum Ulm)
- Barbara Elting (Vorstand der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V.)
- Amber Freier (Vorstand der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V.)

## Illustrationen

- Dr. med. Patrick Rebacz, [www.Visionom.de](http://www.Visionom.de)



## Finanzierung der Patient\*innenleitlinie

Das dieser Patient\*innenleitlinie zugrundeliegende Projekt wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen „01VSF21009“ gefördert. Der Innovationsfonds unterstützt seit 2020 die Entwicklung und Weiterentwicklung ausgewählter medizinischer Leitlinien, für die in der Patient\*innenversorgung ein besonders wichtiger Bedarf besteht.

Die Mitglieder der Leitliniengruppe arbeiten ehrenamtlich ohne Honorar. Die wissenschaftliche und organisatorische Unterstützung erfolgte durch Mitarbeiterinnen der DGU-Geschäftsstelle Berlin.

## Aktualität und Gültigkeitsdauer

Die Inhalte dieser Patient\*innenleitlinie basieren auf der „S3-Leitlinie Epidemiologie, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Blasenektrophie-Epispadie Komplex (BEEK)“, AWMF-Registernummer: 043-058, (Stand Mai 2024). Die Handlungsempfehlungen der medizinischen Leitlinie wurden deckungsgleich übernommen. Es werden nur Aussagen zu Nutzen und Schaden gegeben, die aus Studien stammen, die im Rahmen der medizinischen Leitlinie bereits bewertet wurden. Falls praktische Zusatzinformationen gegeben werden, werden die Quellen dazu transparent dargestellt.

Die Medizin entwickelt sich stetig weiter. Die Informationen in dieser Patient\*innenleitlinie geben den Wissensstand zum Zeitpunkt der Veröffentlichung der ärztlichen Leitlinie wieder. Im Rahmen der Aktualisierungsplanung der ärztlichen Leitlinie wird abgeschätzt, ob auch die Patient\*innenversion der Leitlinie überarbeitet werden soll.

## Stand der Patient\*innenleitlinie

Mai 2024

# 1. Was ist eine Patient\*innenleitlinie und was bietet sie?

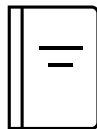
Liebe\*r Leser\*in,

diese Patient\*innenleitlinie richtet sich zuallererst an Menschen mit Blasenektrophie-Epispadie Komplex (BEEK) sowie deren Eltern und Zugehörige. Sie soll Ihnen wichtige Informationen über diese angeborene Besonderheit, den Verlauf und Hinweise für das alltägliche Leben mit BEEK geben. Zudem kann sie als Informationsmaterial für weitere Personenkreise herangezogen werden, wie beispielsweise Kita-Erzieher\*innen oder Lehrer\*innen.

Diese Patient\*innenleitlinie kann das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt nicht ersetzen. Sie finden hier jedoch zusätzliche Informationen, Hinweise und Hilfsangebote, die Ihnen im Arztgespräch und im Alltag eine Hilfestellung geben können.

Eine frühzeitige Kontaktaufnahme zur Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/ Epispadie e. V. hat sich zudem gemäß den Erfahrungen von Betroffenen als wertvolle Informationsquelle erwiesen. Die Selbsthilfegruppe bietet Menschen mit BEEK und deren Eltern und Zugehörigen Beratungsangebote und die Möglichkeit zum individuellen Austausch. Die Kontaktdaten der Selbsthilfegruppe finden Sie ab Seite 80 in Kapitel 16 „Beratung, Unterstützung und Austausch“.

## 1.1. Warum Sie sich auf die Aussagen dieser Patient\*innenleitlinie verlassen können



Grundlage für diese Patient\*innenleitlinie ist die ärztliche S3-Leitlinie „Epidemiologie, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Blasenektrophie-Epispadie Komplex“. Diese medizinische Leitlinie enthält Handlungsempfehlungen für verschiedene Berufsgruppen, die an der Versorgung von Menschen mit Blasenektrophie-Epispadie Komplex beteiligt sind.

Die medizinische Leitlinie wurde von einer Expert\*innengruppe im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Urologie (DGU) erstellt. An der Erstellung der S3-Leitlinie waren Mitglieder verschiedener Fachgesellschaften und die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V. beteiligt. Eine Auflistung der teilnehmenden medizinischen Fachgesellschaften und Organisationen, finden Sie auf Seite 87.

Die Handlungsempfehlungen beruhen auf dem derzeit besten verfügbaren medizinischen Wissen. Die Empfehlungen einer Leitlinie sind jedoch keine rechtlich verbindliche Vorgabe zum medizinischen Vorgehen. Jeder Mensch hat seine eigene Erkrankung, Krankengeschichte und eigene Wünsche. In begründeten Fällen ist es der Ärztin oder dem Arzt möglich von den Empfehlungen einer Leitlinie abzuweichen.



Die Handlungsempfehlungen einer Leitlinie sind für Fachleute formuliert und sind daher nicht immer für jeden gleich gut verständlich. Eine Patient\*innenleitlinie versucht diese Empfehlungen in eine allgemeinverständliche Form zu übertragen.

## 1.2. Soll-, Sollte-, Kann-Empfehlungen – was bedeutet das?

Die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) hat ein Stufen-Schema entwickelt, wobei S3-Leitlinien die höchste Qualitätsstufe darstellen. Die Empfehlungen einer S3-Leitlinie beruhen soweit wie möglich auf fundierten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die wissenschaftlichen Grundlagen für die medizinische Leitlinie sind nach ihrer Qualität zu bewerten und entsprechend zu berücksichtigen.



Manche dieser Erkenntnisse sind eindeutig und durch aussagekräftige Studien abgesichert. Andere wurden in Studien beobachtet, die keine sehr zuverlässigen Ergebnisse liefern. Manchmal gibt es in unterschiedlichen Studien auch widersprüchliche Ergebnisse.

Alle Daten werden einer kritischen Wertung durch die Expert\*innengruppe unterzogen. Dabei geht es auch um die Frage: Wie bedeutsam ist ein Ergebnis aus Sicht der Betroffenen? Das Resultat dieser gemeinsamen Abwägung spiegelt sich in den Empfehlungen der Leitlinie wider: Je nach Datenlage und Einschätzung der Leitliniengruppe gibt es unterschiedlich starke Empfehlungen. Das wird auch in der Sprache ausgedrückt:

„**soll**“ (starke Empfehlung): Nutzen beziehungsweise Risiken sind eindeutig belegt und/oder sehr bedeutsam, die Ergebnisse stammen eher aus sehr gut durchgeführten Studien;

„**sollte**“ (Empfehlung): Nutzen beziehungsweise Risiken sind belegt und/oder bedeutsam, die Ergebnisse stammen eher aus gut durchgeführten Studien;

„**kann**“ (offene Empfehlung): Die Ergebnisse stammen entweder aus weniger gut durchgeführten Studien oder die Ergebnisse aus zuverlässigen Studien sind nicht eindeutig oder der belegte Nutzen ist nicht sehr bedeutsam.

Manche Fragen sind für die Versorgung wichtig, wurden aber nicht in Studien untersucht. In solchen Fällen kann die Expert\*innengruppe aufgrund ihrer eigenen Erfahrung gemeinsam ein bestimmtes Vorgehen empfehlen, das sich in der Praxis als hilfreich erwiesen hat. Das nennt man einen Expertenkonsens.

Bei der Erstellung der medizinischen Leitlinie wird diese Wortwahl beibehalten. Wenn in der Patient\*innenleitlinie steht, die Ärztin oder der Arzt **soll**, **sollte** oder **kann** auf die eine oder andere Art und Weise vorgehen, dann wird damit genau der Empfehlungsgrad der medizinischen Leitlinie wiedergegeben.



Beruhet die Empfehlung nicht auf Studiendaten, sondern auf Expert\*innenmeinung, schreiben wir: „nach Meinung der Expert\*innengruppe...“.

### Wörterbuch

Am Ende dieser Patient\*innenleitlinie befindet sich ein Wörterbuch, in dem Fremdwörter und Fachbegriffe näher erläutert werden.

## 2. Auf einen Blick

BEEK beschreibt eine sehr seltene angeborene Besonderheit, die in verschiedenen Ausprägungen und Schweregraden auftritt. Immer betroffen ist dabei das Urogenitalsystem, d. h. die Harnorgane und die Geschlechtsorgane.

Bei der Epispadie sind der Penis bzw. das Genitale, die Harnröhre und oft der Schließmuskel betroffen. Die sogenannte klassische Blasenektrophie zeichnet sich durch eine Öffnung der Bauchwand, des Beckens, der Harnblase und der Harnröhre aus. Bei der schwersten Form, der kloakalen Ekstrophie, ist zudem der Enddarm und die Wirbelsäule mit den Nervensträngen betroffen.

Eine Epispadie tritt in etwa bei 2,4 von 100.000 Geburten auf. Eine klassische Blasenektrophie kommt bei etwa einem von 37.000 Kindern vor. Eine kloakale Ekstrophie ist seltener und betrifft etwa eine von 300.000 Geburten. BEEK tritt bei Jungen häufiger auf als bei Mädchen.

**Diese Patient\*innenleitlinie bezieht sich nur auf die Blasenektrophie und die Epispadie.**

Die genaue Ursache ist bisher unbekannt, allerdings wird ein komplexes Zusammenspiel zwischen genetischen und Umweltfaktoren vermutet, was zu einer Fehlentwicklung der vorderen unteren Bauchwand in der frühen Phase der Schwangerschaft führt.

Die Diagnose wird entweder direkt nach der Geburt anhand der typischen körperlichen Merkmale gestellt oder sie erfolgt bereits während der Schwangerschaft im Rahmen einer Ultraschalluntersuchung.

Der BEEK erfordert je nach Grad der Ausprägung eine umfassende medizinische Versorgung. Operationen zur Rekonstruktion des Penis bzw. des Genitales, der Blase und der Harnwege sind notwendig. Dass trotz der Besonderheit psychosoziales Wohlbefinden und eine gute gesundheitsbezogene Lebensqualität erreicht werden kann, hängt ganz besonders von einer langfristigen Versorgung durch ein Team von verschiedenen Fachleuten mit fundierter Erfahrung auf dem Gebiet der BEEK, aber auch von der Fähigkeit der Familie mit dieser angeborenen Besonderheit gut umzugehen ab.

Mit der entsprechenden erfolgreichen Versorgung von Geburt an, können Menschen mit BEEK ein selbstbestimmtes und unabhängiges Leben führen. Die Forschung konnte beispielsweise zeigen, dass Schüler\*innen mit BEEK überdurchschnittlich gute Leistungen erbringen und höhere Bildungsabschlüsse erreichen als der Durchschnitt. Ein sehr wichtiger Ansprechpartner, auch bereits vor der Geburt eines Kindes mit BEEK, ist die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. (nähere Informationen zu den umfangreichen Angeboten der Selbsthilfegruppen erhalten Sie in Kapitel 16 ab Seite 80).

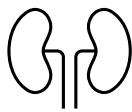
Eltern und Zugehörige sind ganz natürlich und häufig um das Wohlergehen ihrer Kinder besorgt. Und dies umso mehr, wenn es mit einer Besonderheit geboren wurde. Es hat sich gezeigt, dass man Kindern die Auseinandersetzung mit ihrem eigenen Körper zumuten kann. Eine altersgerechte Aufklärung trägt nicht nur zum Wissenszuwachs bei, sondern steigert auch das „ich“-Bewusstsein, die

Selbstakzeptanz, somit die Lebensqualität und das psychische Wohlbefinden. Die wichtigste Aufgabe ist es betroffene Kinder, Jugendliche und Erwachsene bei der Bewältigung der physischen und psychosozialen Herausforderungen bestmöglich zu unterstützen. Weitere Informationen hierzu finden Sie in Kapitel 13 ab Seite 69.

### 3. Was ist BEEK? Was ist Epispadie und Blasenekstrophie? Welche anderen besonderen Formen gibt es darüber hinaus?

Zum BEEK wird ein breites Spektrum an unterschiedlich ausgeprägten, angeborenen Besonderheiten der unteren Bauchwand, der Harnblase, des Beckenrings und der von außen sichtbaren Geschlechtsorgane gezählt.

#### Wie ist das Harnsystem für gewöhnlich aufgebaut? Welche Funktionen besitzen die einzelnen Bestandteile?



Zum Harnsystem gehören die Nieren, die Harnleiter, die Blase und die Harnröhre.

In den Nieren wird Urin gebildet. Der Urin dient dazu, Abfallstoffe, die in den Nieren herausgefiltert werden, wie beispielsweise Harnstoff und Harnsäure zu entsorgen und überschüssige Flüssigkeit

aus dem Körper auszuscheiden.

Der Urin gelangt von den Nieren über die Harnleiter in die Harnblase. Der Urin fließt dabei nicht einfach durch die Harnleiter, sondern die Wände der Harnleiter besitzen Muskeln, die den Urin in wellenförmigen Bewegungen in Richtung der Harnblase transportieren. Dadurch und durch eine Art Ventil am Übergang zur Blase wird ein Urinrückfluss von der Blase zu den Nieren verhindert.

In der Blase wird der Urin gesammelt und über eine gewisse Zeit gespeichert, sodass dieser kontrolliert ausgeschieden werden kann. Hierbei sind sowohl die Harnblasenmuskulatur als auch der Schließmuskel am Übergang zwischen Harnblase und Harnröhre im Bereich des Blasenhalses, der sogenannte Sphinkter, von Bedeutung. Erreicht die intakte Harnblase eine gewisse Füllmenge, entsteht ein Harndrang. An der Wand der Harnblase befinden sich mehrere Muskelschichten, die zusammen die sogenannte Detrusormuskulatur bilden. Sie wirkt an der Entleerung der Harnblase mit. Wenn sich diese Muskeln zusammenziehen, wird Urin aus der Blase gedrückt und über die Harnröhre ausgeschieden. Wenn sich der Beckenboden und der Blasenschließmuskel entspannen und sich gleichzeitig die Blasenmuskulatur anspannt, wird der Urin aus der Harnblase gedrückt.

Über die Harnröhre gelangt der Urin schließlich aus dem Körper. Bei nicht betroffenen Männern ist sie etwa 20 cm lang. Die Harnröhre verläuft durch den Penis und mündet an der Eichel. Bei nicht betroffenen Frauen ist die Harnröhre mit nur 3 bis 5 cm kürzer und führt über die Harnröhrenmündung im Scheidenbereich nach außen.

#### 3.1. Formen des BEEK

Die 3 klassischen Erscheinungsbilder des BEEK: Epispadie, klassische Blasenekstrophie und Kloakenekstrophie treten häufiger auf als die deutlich selteneren Ekstrophie-Varianten. Da die medizinische Leitlinie die Versorgung einer Kloakenekstrophie nicht behandelt, wird diese auch nachfolgend im Rahmen der Patient\*innenleitlinie nicht detailliert beschrieben.

### 3.1.1. **Epispadie**

Eine Epispadie zeichnet sich durch eine Spaltung der Harnröhre aus. Die Harnröhre ist dabei nach oben hin nicht verschlossen und bildet eine offene Rinne; zudem liegt sie bei Jungen an der Penisoberseite. Kinder mit einer Blasenektrophie haben auch immer eine Epispadie. Die Epispadie kann hingegen auch isoliert, d. h. ohne eine Blasenektrophie auftreten. Schätzungen zeigen, dass die isolierten Epispadien bei etwa 2,4 pro 100.000 Kindern vorkommen.

Bei männlichen Betroffenen weicht der Ort der Harnröhrenöffnung (Meatus) von der normalen Position ab und befindet sich je nach Ausprägung im Bereich der Eichel (glandulär), am Penisschaft (penil) oder oberhalb der Peniswurzel (penopubisch).

Bei weiblichen Betroffenen tritt neben der Spaltung der Harnröhre auch eine Spaltung der Klitoris auf.

Mikroskopische Untersuchungen konnten zeigen, dass in Verlängerung der offenen Rinne in der Harnröhre ein Streifen von Bindegewebe mit weniger Muskelzellen und elastischen Elementen angelegt ist, der sich bis zur Blase durchziehen kann.

Je nach Größe des Spaltes bzw. des Bindegewebsstreifens kann sich der Schließmuskel nicht komplett verschließen. Als Folge kann es daher bei Menschen mit Epispadie zu einem unbeabsichtigten, ständigen, unregelmäßigen oder tröpfchenweisen Urinabgang kommen. Das Nervengewebe der Harnblase ist in der Regel intakt. Die Blase ist jedoch oft kleiner als gewöhnlich, weil sie sich nicht richtig füllen kann, sondern immer ausläuft.

Etwa bei jeder dritten Person mit Epispadie besteht ein sogenannter vesikoureteraler Reflux (VUR). Normalerweise fließt Urin nur in eine Richtung von der Niere über die Harnleiter in die Blase. Liegt ein angeborener VUR vor, dann gelangt Urin aus der Harnblase zurück in einen oder beide Harnleiter. Je nach Ausprägung des VUR erfolgt der Rückfluss des Urins in manchen Fällen bis zur Niere.

Auch wenn die Bauchwand und der Bauchnabel regulär ausgebildet sind, kann insbesondere bei einer ausgeprägten Epispadie, bei der die Mündung der Harnröhre oberhalb der Peniswurzel liegt (penopubische Epispadie), mittels Röntgenbild eine sogenannte Symphysendiastase – ein Spalt der Schambeinfuge bzw. des vorderen Beckenrings – festgestellt werden. Dies bedeutet, dass die Schambeinfuge d. h. die Verbindung zwischen den beiden Schambeinen, weiter als gewöhnlich ist.

Selten kann es vorkommen, dass die Vorhaut geschlossen ist. Die Epispadie ist versteckt oder vergraben. Bei dieser Sonderform wird die Epispadie meist erst entdeckt, wenn sich die Vorhaut gelöst hat oder eine Operation zur Lösung der geschlossenen Vorhaut durchgeführt wird.

### 3.1.2. Klassische Blasenektrophie

Eine klassische Blasenektrophie schließt eine komplette Epispadie mit Spaltbecken und Bauchdeckenbesonderheiten ein. Eine klassische Blasenektrophie kommt bei etwa 1 von 37.000 Kindern vor. Weitere Merkmale der klassischen Blasenektrophie werden nachfolgend beschrieben:

- Charakteristisch ist eine offenliegende untere Bauchdecke, mit einer nach außen gestülpten Blase. Die Blase wird nicht wie gewöhnlich von Muskeln und Haut bedeckt.
- Des Weiteren ist typischerweise die Muskulatur des Beckenbodens betroffen. Die Beckenbodenmuskulatur ist an den Schambeinästen befestigt. Besteht ein Symphysenspalt, stehen die Schambeinäste auseinander und auch die Beckenbodenmuskulatur, die dort angeheftet ist.
- Aufgrund des verkürzten vorderen Beckenrings treten darüber hinaus auf beiden Seiten häufig Leistenbrüche, sogenannte indirekte Leistenhernien, auf. Bei einem Leistenbruch werden Gewebe oder Teile des Darms durch eine Lücke im Bereich der Bauchwand herausgedrückt. Leistenbrüche sind bei Jungen häufiger als bei Mädchen.
- Der Darmausgang kann sich an einer abweichenden, vorverlagerten Position im Dammbereich befinden.
- Die Blasenschleimhaut kann Veränderungen in ihrem Aufbau aufweisen.
- Der letzte Abschnitt der Harnleiter, in dem der Urin von den Harnleitern in die Blase gedrückt wird, besitzt oft die Form eines Angelhakens. Zudem fehlt das Rückflussventil am Übergang zum Blasenmuskel, wodurch Urin zurück in Richtung der Nieren gelangen kann.

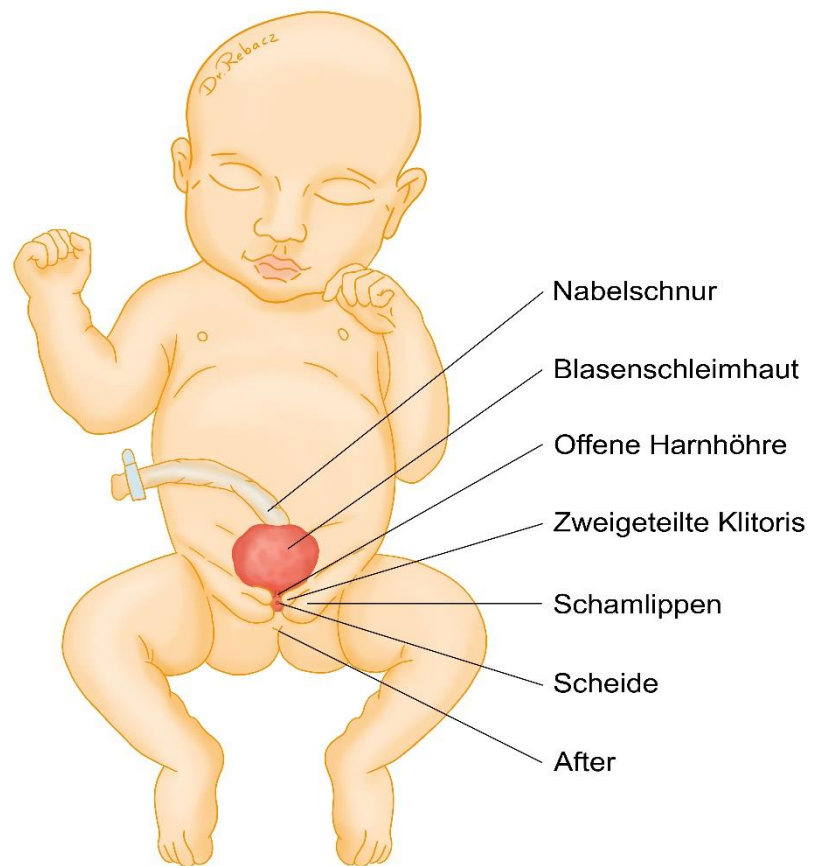


Abbildung 1: Mädchen mit Blasenektrophie



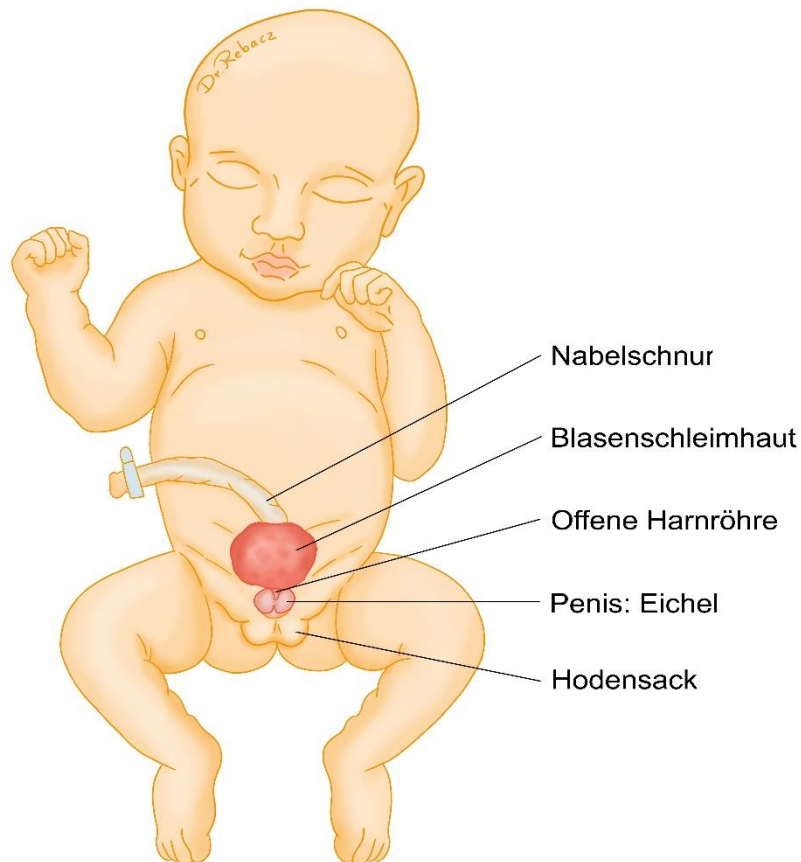


Abbildung 2: Junge mit Blasenektrophie

### 3.1.3. Blasenektrophie-Varianten

Blasenektrophie-Varianten treten noch seltener in etwa bei 1 pro 400.000 bis 500.000 Kindern auf. Jungen scheinen etwas häufiger betroffen zu sein.

Blasenektrophie-Varianten sind Formen der Blasenektrophie, die zusätzlich zur Blasenektrophie weitere Besonderheiten aufweisen.

Die Fachexpert\*innen unterscheiden 5 Formen der Blasenektrophievarianten:

- Gedeckte Ekstrophie (covered exstrophy): „Haut oder Deckung über der offenen Blase“
- Obere vesikale Fissur oder obere Blasenspalte (superior vesical fissure): „Die Blase ist teilweise offen, teilweise geschlossen“
- Gedoppelte Ekstrophie (duplicate exstrophy): „Es gibt zwei Blasen, eine davon ist offen“
- Untere vesikale Fissur oder Epispadie mit ausgeprägtem Blasenprolaps: „Die Blase ist unten offen, oben aber teilweise geschlossen“

- Pseudoekstrophie: „Die Blase ist geschlossen, nur das Becken und die Bauchdeckenmuskulatur weichen auseinander“

Die häufigste Form der Blasenekstrophie-Varianten ist die gedeckte Ekstrophie. Bei dieser Variante ist die Bauchwand nicht offen und die Blase liegt darunter, entweder mit Haut oder einem Stück Darm bedeckt.

Die Operationen zur Rekonstruktion werden bei den Varianten des BEEK sehr individuell geplant.

Laut medizinischer Leitlinien **sollen** die Blasenekstrophie-Varianten vom Arzt oder der Ärztin anhand der sichtbaren Merkmale beschrieben werden. Die Untersuchungen, die gemacht werden, **sollten** denen der klassischen Blasenekstrophie entsprechen. Für Kinder und Erwachsene mit Blasenekstrophie-Varianten werden individuelle Konzepte in Hinblick auf notwendige Operationen entwickelt. Im Vergleich zu den anderen Formen des BEEK besitzen Menschen mit Blasenekstrophie-Varianten gemäß dem Stand der aktuellen Forschung eine größere Chance Harnkontinenz zu erreichen, d. h. den Urin halten zu können.

## 4. Wie entsteht BEEK?



Die genaue Ursache für die Entwicklung einer Form des BEEK ist bisher noch nicht bekannt. Es wird davon ausgegangen, dass die Entstehung durch ein Zusammenspiel mehrerer Faktoren zustande kommt. Dabei spielen sowohl genetische Veränderungen als auch Umwelteinflüsse eine Rolle.

Während der Schwangerschaft bilden sich die Organe des menschlichen Embryos in einer festgelegten Abfolge von Entwicklungsschritten. Eine Erklärung wäre, dass die Entwicklung eines BEEK durch einen Fehler in der frühen Phase der Entwicklung des Embryos hervorgerufen wird. Dieser Fehler beruht mutmaßlich auf einer Störung sogenannter Signalkaskaden. Signalkaskaden sind Übertragungsprozesse von biologischen Informationen. Sie spielen eine wichtige Rolle für die Entwicklung der Kloakenmembran. Der vorzeitige Riss (Ruptur) der Kloakenmembran führt zu einem dreieckigen Bauchwanddefekt, der durch die ekstrophe (ausgestülpte) Blasenplatte gedeckt wird. Die obere Begrenzung des Bauchwanddefekts ist der Nabelschnureintritt. Die Position der Nabelschnur ist bei der Ekstrophie weit unten am Oberrand der Blasenplatte gelegen und verkürzt damit optisch den Unterbauch. Bei der klassischen Blasenekstrophie gibt es nur selten eine Bruchbildung um den Nabel herum (eine sogenannte Omphalozele).

Ausgehend von Erkenntnissen aus Tiermodellen könnte der Zeitpunkt der Störung der Kloakenmembran den Schweregrad bzw. die Ausprägung des BEEK beeinflussen. Zudem wird vermutet, dass gegebenenfalls auch eine fehlerhafte Entwicklung des Gewebes, das die Kloakenmembran umgibt (das sogenannte peri-kloakale Mesenchym), einen Einfluss auf die Schwere der Besonderheit besitzt.

Forscher\*innen identifizierten das Gen Islet-1 (Insulin gene enhancer protein) auf dem Chromosom 5q11.1 als Schlüsselden, das einen wesentlichen Einfluss auf die Entwicklung von BEEK haben könnte. Das Gen spielt eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Harntrakts von Embryonen. In Rahmen von Experimenten an Mäusen, bei denen gezielt Genabschnitte entfernt wurden, konnten Forscher\*innen zeigen, dass diese Entfernung zu einer Fehlentwicklung bestimmter Gewebestrukturen des Mäuse-Embryos führt. In deren Folge entstanden bei den Mäuse-Embryonen Fehlbildungen an den Genitalien sowie der Harnröhrenöffnung. Diese Mäuse hatten aufgrund von Harnabflussstörungen auch Nierenprobleme und Harnleitererweiterungen. In einer aktuellen Studie wurden zudem sieben weitere Chromosomenregionen identifiziert, die Gene beinhalten, die mit der Ausbildung des BEEK in Verbindung gebracht werden.

## 5. Gibt es Risikofaktoren, die BEEK bei Neugeborenen wahrscheinlicher machen?

Risikofaktoren sind Faktoren, die die Entstehung einer Erkrankung oder Besonderheit begünstigen. Ein derartiges Risiko verständlich zu machen, ist sehr schwierig. Prozentzahlen haben für Forscher\*innen eine andere Bedeutung als



für Menschen, die sich in unterschiedlichen Lebenslagen informieren möchten. Ein individuelles Risiko zu beziffern, bleibt enorm schwierig. In aller Kürze sollen Risikofaktoren genannt werden, die in Studien im Zusammenhang mit dem Auftreten einer Form des BEEK untersucht wurden.

### 5.1. Allgemeine Risikofaktoren

- **Geschlecht des Kindes**

Jungen sind häufiger als Mädchen von dem BEEK (d. h. Epispadie oder Blasenekstrophie) betroffen.

- **Ethnische Herkunft**

In den USA haben Menschen mit europäischer Abstammung BEEK häufiger als Menschen mit afrikanischer oder lateinamerikanischer Herkunft.

- **Alter der Eltern**

Bei einem mütterlichen Alter von mehr als 35 Jahren, einem hohen väterlichen Alter und einem sehr jungen Alter der Mutter treten sowohl die klassische Blasenekstrophie als auch die Epispadie häufiger auf.

- **Künstliche Befruchtung**

Der BEEK kam bei Personen, bei denen die Schwangerschaft durch eine künstliche Befruchtung (In-vitro-Fertilisation, IVF<sup>1</sup>) oder ein ICSI-Verfahren (Intrazytoplasmatische Spermieninjektion<sup>2</sup>) entstand, im Vergleich zu einer natürlichen Empfängnis häufiger vor.

- **Übergewicht der Mutter**

Bei einem hohen Body-Mass-Index (BMI<sup>3</sup>) zwischen 35 und 39,9 ist eine Epispadie häufiger.

<sup>1</sup> IVF: Die von der Frau entnommene Eizelle wird bei diesem Verfahren im Labor mit männlichen Samenzellen zusammengeführt. Nach einer erfolgreichen Befruchtung im Reagenzglas werden eine oder mehrere befruchtete und entwickelte Eizellen in die Gebärmutter der Frau eingesetzt.

<sup>2</sup> ICSI: Bei dieser Methode werden der Frau zunächst Eizellen entnommen. Die männlichen Samenzellen werden dann im Labor direkt in die Eizelle eingespritzt.

<sup>3</sup> Der BMI bildet das Verhältnis des Gewichtes zur Körpergröße ab.

## 5.2. Genetische Risikofaktoren

Bei dem überwiegenden Teil der Menschen mit BEEK ist die Besonderheit nicht erblich und die Entstehung hängt von vielen Faktoren ab. Es sind weltweit nur etwa 30 Familien bekannt, in denen mehrere Familienmitglieder von BEEK betroffen sind.

Sind Sie Eltern eines Kindes mit BEEK und haben einen weiteren Kinderwunsch, ist die Wahrscheinlichkeit des nochmaligen Auftretens einer Form des BEEK bei weiteren Kindern sehr gering. Der Prozentsatz ist dennoch höher, als er es gewesen wäre, wenn Sie zuvor kein Kind mit BEEK gehabt hätten.

- **Mikroaberrationen (Abweichungen der Chromosomenstruktur)**

Chromosomen befinden sich im Zellkern von Körperzellen. Sie bestehen aus DNA-Strängen, die die genetische Information, d. h. die Erbinformation, enthalten.

Sehr kleine Abweichungen vom normalen Chromosomensatz werden von Fachleuten als Mikroaberration bezeichnet. Bei Vorliegen einer Mikroduplikation besteht genetisches Material, das zusätzlich vorhanden ist.

Der Zusammenhang von Mikroaberrationen und dem Vorhandensein einer Form des BEEK wurde bisher in wenigen Studien untersucht. Mittels genetischer Testung, der sogenannten Karyotypisierung, können Chromosomen nach etwaigen Abweichungen untersucht werden.

Mikroduplikationen der Chromosomenregion 22q11.2 wurden in einer Studie als seltene Ursache der Blasenektrophie bei einem sehr kleinen Teil der Betroffenen identifiziert. Eine genetische Testung zur Untersuchung, ob eine Mikroduplikation 22q11.2 vorliegt, **kann** laut medizinischer Leitlinie Eltern betroffener Kinder oder Personen mit BEEK im Rahmen einer humangenetischen Beratung angeboten werden.

Eine Testung eines ungeborenen Kindes auf eine mögliche 22q11.2 Mikroduplikation **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe werdenden Eltern jedoch **nicht** angeboten werden, da die allermeisten Menschen, die diese genetische Besonderheit haben, keine weiteren Auffälligkeiten und keinen BEEK besitzen.

- **Krankheitsgen**

Untersuchungen ergaben Hinweise darauf, dass genetische Veränderungen im SLC20A1-Gen an der Entwicklung des Harntraktes beteiligt sind und einen Einfluss auf die Entstehung des BEEK besitzen. Weitere Forschung muss erst noch betrieben werden. Eine humangenetische Testung auf das SLC20A1-Gen vor der Geburt **soll** daher noch **nicht** angeboten werden.



#### Info: Genetische Beratung

Die Regelungen zum Vorgehen bei einer genetischen Untersuchung sind in Deutschland im Gendiagnostikgesetz festgelegt. Eine genetische Beratung ist freiwillig und umfasst ein persönliches Gespräch. Sie können dabei Fragen stellen. Die Beratung soll Sie dabei unterstützen selbst eine Entscheidung darüber zu treffen, ob Sie einen Gentest durchführen lassen möchten. Dieser ist freiwillig und auch nach der Durchführung einer genetischen Untersuchung können Sie noch entscheiden, ob Ihnen das Ergebnis mitgeteilt werden soll. Ein Gentest darf nur nach Ihrer schriftlichen Zustimmung erfolgen.

Weiterführende Informationen erhalten Sie unter dem nachfolgendem Link: [www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/g/gendiagnostikgesetz.html](http://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/g/gendiagnostikgesetz.html)

## 6. Untersuchungen und Beratung vor der Geburt

Die Entwicklung von Kindern mit BEEK ist je nach vorliegender Form sehr unterschiedlich und individuell. Der Verlauf der gesundheitlichen Einschränkungen und die möglichen Beeinträchtigungen bei alltäglichen Aktivitäten können stark variieren. Eine möglichst genaue vorgeburtliche Diagnose stellt daher die Grundlage für eine individuelle Beratung der werdenden Eltern dar. Dennoch haben Sie als Eltern auch das Recht auf Nichtwissen, d. h. Sie können auch jederzeit Untersuchungen und die Aufklärung über Befunde ablehnen.

### 6.1. Vorgeburtliche Untersuchungen

Vor der Geburt kann in der Regel der BEEK durch Ultraschall (Sonographie) des Babys im Bauch der Schwangeren gestellt werden. Sofern sich das Baby zum Zeitpunkt der Ultraschalluntersuchung im Mutterleib mit dem Kopf nach oben und dem Becken nach unten befindet, spricht man von einer sogenannten Beckenendlage. Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollte** im Falle einer Beckenendlage des Babys und wenn der oder die Untersucher\*in vermutet, dass ein BEEK vorliegen könnte, zusätzlich eine vaginale Ultraschalluntersuchung, d. h. eine Ultraschalluntersuchung mit einer Sonde über die Scheide, durchgeführt werden.

#### 6.1.1. Was sind Hinweise auf das Vorliegen einer Blasenektrophie?

Bereits während der Schwangerschaft können bestimmte Ultraschallmerkmale des Babys auf die klassische Blasenektrophie hinweisen.

- Häufig kann selbst nach einem Abwarten von 30 Minuten keine mit Urin gefüllte Blase gesehen werden.
- Man kann eine Ausbeulung im Bauchbereich des Babys, die durch die ausgestülpte Harnblase entsteht, sehen.
- Ein kleiner Penis oder eine geteilte Klitoris ist manchmal sichtbar.

#### 6.1.2. Ab welchem Zeitpunkt kann der BEEK in der Schwangerschaft diagnostiziert werden?

In Deutschland werden gesetzlich krankenversicherten Frauen im Verlauf der Schwangerschaft mindestens 3 Routine-Ultraschalluntersuchungen angeboten, deren Kosten übernommen werden.

Falls es besondere medizinische Gründe gibt, werden von den gesetzlichen Krankenkassen auch weitere Ultraschalluntersuchungen, ggf. auch bei spezialisierten Ultraschaller\*innen übernommen. Falls medizinisch notwendig, erhalten Sie von Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin eine entsprechende Überweisung. Sind

keine spezifischen Gründe vorhanden, können Sie weiterführende Ultraschalluntersuchungen, wie eine Feindiagnostik, auf Wunsch selbst bezahlen (individuelle Gesundheitsleistung/Selbstzahlerleistung).

Als Schwangere haben Sie jedoch auch das Recht auf einzelne oder alle Ultraschalluntersuchungen zu verzichten. Sie können auch ihren Arzt oder ihre Ärztin darüber informieren, dass Sie nicht über auffällige Ergebnisse informiert werden möchten.

Tabelle 1: Übersicht möglicher Ultraschalluntersuchungen laut Mutterschafts-Richtlinie (siehe <https://www.g-ba.de/richtlinien/19/>)

| Zeitraum                                                                                                                 | Bezeichnung                                                                                                                                     | Untersucher*in                                                                                                             |                                                                                                                                                                                     |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 8+0 bis<br>11+6<br>SSW                                                                                                   | 1. Basis-Ultraschalluntersuchung                                                                                                                | Behandelnde*r<br>Gynäkolog*in                                                                                              | Bestätigung der Schwangerschaft                                                                                                                                                     |
| 11+0 bis<br>13+6                                                                                                         | Frühe Feindiagnostik                                                                                                                            | Speziell qualifizierte*r<br>Gynäkolog*in                                                                                   | Mögliche Erkennung sehr ausgeprägter Besonderheiten des Kindes.<br>Die Sichtbarkeit der Harnblase soll dokumentiert werden.                                                         |
| 18+0 bis<br>21+6<br>SSW                                                                                                  | 2. Basis-Ultraschalluntersuchung<br>(Wahl zwischen einer „Basis-Ultraschalluntersuchung“ und einer „erweiterten Basis-Ultraschalluntersuchung“) | Behandelnde*r<br>Gynäkolog*in<br>oder ggf. Überweisung, falls erweiterter Basis-Ultraschall nicht durchgeführt werden darf | Bei der Basis-Ultraschalluntersuchung ist die Darstellung der Blase nicht enthalten.<br>Beim erweiterten Basis-Ultraschall soll die Sichtbarkeit der Harnblase dokumentiert werden. |
| Ca. 21+0<br>bis 23+0<br>SSW                                                                                              | Feindiagnostik (Organ-screening)                                                                                                                | Speziell qualifizierte*r<br>Gynäkolog*in                                                                                   | Die Sichtbarkeit der Harnblase soll dokumentiert werden.                                                                                                                            |
| 28+0 bis<br>31+6<br>SSW                                                                                                  | 3. Basis-Ultraschalluntersuchung                                                                                                                | Behandelnde*r<br>Gynäkolog*in                                                                                              | In der Regel Kontrolle von Kopf, Bauch und Oberschenkelknochen.<br><br>Erfassung der Lage des Kindes und des Herzschlags.                                                           |
| Aufgrund von verschiedenen medizinischen Gründen können zudem <b>weitere Ultraschalluntersuchungen</b> angeboten werden. |                                                                                                                                                 |                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                     |

Mithilfe von Ultraschalluntersuchungen ist die Abbildung der Harnblase eines Babys im Mutterleib bereits ab der 11. Schwangerschaftswoche möglich. Jedoch ist dies im Rahmen der Basis-Ultraschalluntersuchung nicht gefordert. Diese stellt die erste Routineultraschalluntersuchung dar, die in der Regel durchgeführt wird, um die Schwangerschaft zu bestätigen.



In der Regel kann ein\*e Ultraschaller\*in bei einem Baby mit normal entwickelter Harnblase nach der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche innerhalb eines Zeitraums von 30 Minuten die Füllung der Harnblase im Ultraschall sichtbar machen. Sofern die Füllung der Blase nach 30 bis 60 Minuten jedoch nicht erkennbar wird, **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe möglichst zeitnah eine weiterführende Ultraschallkontrolluntersuchung bei einem oder einer besonders qualifizierte\*n Ultraschaller\*in oder einer Einrichtung für Pränataldiagnostik erfolgen. Diese Mediziner\*innen müssen spezialisierte Weiterbildungen durchlaufen haben und bestimmte Erfahrungen, z. B. durch Prüfungen nachweisen.

In welcher Schwangerschaftswoche eine Diagnose des BEEK vor der Geburt gestellt wird, hängt von der Form des BEEK ab. Eine klassische Blasenektrophie wird im Durchschnitt in der 25. Schwangerschaftswoche diagnostiziert. Ein Nutzen einer zusätzlichen Magnetresonanztomographie (MRT) ist bisher anhand von Studien nicht bewiesen worden.

Obwohl die technische Entwicklung stetig voranschreitet und ein Baby im Mutterleib mittels Ultraschalluntersuchung immer präziser und detaillierter abgebildet werden kann, wird BEEK nicht bei allen betroffenen Kindern bereits während der Schwangerschaft erkannt. Eine Diagnose vor der Geburt ist umso wahrscheinlicher, je ausgeprägter die Besonderheiten sind. Insbesondere isolierte Epispadien (siehe Seite 14) werden häufiger im Ultraschall übersehen.

Eine zusammenfassende Studie von 12 europäischen Ländern ergab, dass nur bei etwas mehr als der Hälfte der Kinder mit einer klassischen Blasenektrophie diese bereits vor der Geburt diagnostiziert worden war.

Wird eine BEEK Diagnose in der Schwangerschaft gestellt, sind keine weiteren spezifischen vorgeburtlichen Untersuchungen oder Therapien notwendig, aber es sollte eine Beratung und Begleitung erfolgen.

## 6.2. Vorgeburtliche Beratung und Begleitung



Die vorgeburtliche Diagnose eines BEEK ruft bei den Eltern und Zugehörigen viele Emotionen und Fragen hervor. Lassen Sie sich im Rahmen der Erstberatung von Ihren Ärztinnen und Ärzten ausführlich informieren. Es ist immer gut, sich vorab Fragen zu notieren. Scheuen Sie sich nicht, aktiv nachzufragen, wenn Sie etwas nicht sofort verstanden haben.

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **soll** die erste Beratung vor der Geburt durch ein Team von verschiedenen Fachexpert\*innen erfolgen. Diese sollen die werdenden Eltern zu Themen der Geburt und der nachgeburtlichen Versorgung informieren. Zudem **soll** besprochen werden, was auf das Kind und die Familie zukommt und welche Einschränkungen eventuell zu erwarten sind. Die Eltern **sollten** nach Meinung der Expert\*innengruppe eine möglichst objektive Beratung erhalten. Themen sind hierbei:

- die Fähigkeit Urin zurückhalten zu können (Kontinenz),
- die Nierenfunktion,

- die Genitalfunktion,
- die Fähigkeit Kinder zu zeugen (Fertilität),
- eine gute Lebensqualität, die auch mit der Besonderheit erreicht werden kann,
- Kenntnis und Behandlungserfahrung des betreuenden medizinischen Personals in Hinblick auf BEEK.

Im Rahmen der Beratungsgespräche vor der Geburt **sollten** die werdenden Eltern nach Meinung der Expert\*innengruppe auch in Kontakt mit spezialisierten Behandlungszentren und der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/ Epispadie e. V. gebracht werden. Nähere Informationen zu den Selbsthilfegruppen finden Sie im Kapitel 16 „Beratung, Unterstützung und Austausch“ ab Seite 81.

Außerdem sind die Eltern auf das europäische Referenznetzwerk für seltene urogenitale Besonderheiten ERN „eUROGEN“ (European Reference Network for rare urogenital diseases and complex conditions) hinzuweisen, da es Hilfe bei der Suche nach unabhängigen und zertifizierten Expert\*innen auf dem Gebiet von angeborenen urogenitalen Besonderheiten geben kann. Nähere Informationen zum europäischen Referenznetzwerk erhalten Sie im Kapitel 16.2 „Weitere Informationen und Anlaufstellen“ ab Seite 82.

### 6.3. Planung der Geburt und Wahl der Geburtsklinik

Kinder mit Blasenektrophie und/oder Epispadie können auf natürlichem Weg entbunden werden. Eine vorgeburtliche BEEK Diagnose stellt keinen Grund für die Planung eines Kaiserschnitts dar. Es wird von den Expert\*innen angeraten, die Geburt in einem Perinatalzentrum Level 1 oder 2 zu planen.



#### Info: Perinatalzentrum

Ein Perinatalzentrum ist eine Einrichtung, die auf die Versorgung von Schwangeren sowie Früh- und Neugeborenen spezialisiert ist.

Ein Perinatalzentrum muss festgelegte Voraussetzungen an die Ausstattung und die Qualifizierung des Personals erfüllen.

Eine Liste von Perinatalzentren ist auf der nachfolgenden Webseite abrufbar: <https://perinatalzentren.org/startseite/>.

Falls eine klassische Blasenektrophie, Epispadie oder Ekstrophievariante erst unmittelbar nach der Geburt diagnostiziert wurde und das Neugeborene stabil ist, muss das Kind nicht zwangsläufig direkt nach Geburt in ein Perinatalzentrum der höchsten Versorgungsstufen Level 1 oder 2 verlegt werden.

### **Latexfreie Geburt**

Laut der medizinischen Leitlinie **soll** die Geburt von Kindern, die bereits im Mutterleib eine BEEK Diagnose erhalten haben, latexfrei durchgeführt werden. Der Hintergrund ist, dass Menschen mit BEEK durch den frühen und häufigen Kontakt mit Latex ein höheres Risiko haben, eine Latex-Empfindlichkeit zu entwickeln. Daher **soll** sowohl unter der Geburt als auch bei späteren Untersuchungen und Behandlungen ab dem Neugeborenenalter die Versorgung stets ohne den Einsatz latexhaltiger Materialien, z. B. Handschuhen erfolgen.

### **Rooming-in**

Die gemeinsame Unterbringung des Kindes mit den Eltern in einem Krankenzimmer, das sogenannte Rooming-in, ist zu unterstützen. Eine Trennung von Eltern und Kind ist in der Regel nicht notwendig und sollte nur beim Vorliegen von schwerwiegenden medizinischen Gründen erfolgen.

## 7. Versorgung nach der Geburt

### 7.1. Direkt nach der Geburt

#### 7.1.1. Ist ein Bonding nach der Geburt möglich?



Die medizinische S3-Leitlinie zur vaginalen Geburt empfiehlt, dass in der Zeit direkt nach der Geburt alle pflegerischen Tätigkeiten, Untersuchungen oder medizinischen Eingriffe auf das nötigste Maß beschränkt werden. Es gilt so viel wie nötig und so wenig wie möglich. Neugeborene mit Blasenektrophie und/oder Epispadie müssen keinesfalls unmittelbar nach der Geburt operiert werden. In der sensiblen Phase unmittelbar nach der Geburt steht das gegenseitige Kennenlernen zwischen Neugeborenem und den Eltern im Mittelpunkt. In der Regel ist es möglich ein Neugeborenes mit BEEK genauso wie andere Neugeborene zu halten und zu tragen.

Sind die nachfolgenden Punkte gegeben, ist für Ihr Neugeborenes keine spezielle Betreuung und Versorgung in der Kinderintensivstation oder Neonatologie notwendig:

- Ihr Neugeborenes wird termingerecht im Zeitraum zwischen der vollendeten 37. und der 42. Schwangerschaftswoche geboren, es gilt also nicht mehr als „Frühgeborenes“.
- Es sind keine Schwierigkeiten beim Übergang vom Leben im Mutterleib, sogenannte Adaptationsstörungen, wie z. B. Atmungs- oder Kreislaufprobleme erkennbar.

#### 7.1.2. Abklemmen der Nabelschnur

Die Plazenta, die auch Mutterkuchen genannt wird, versorgt das Ungeborene über die Nabelschnur mit Sauerstoff und Nährstoffen. Die Nabelschnur zwischen Baby und Plazenta muss nicht sofort nach der Geburt getrennt werden. Die S3-Leitlinie zur vaginalen Geburt empfiehlt, dass die Nabelschnur frühestens 1 Minute nach der Geburt abgeklemmt werden **soll**, falls keine medizinischen Gründe dagegen sprechen (siehe <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/015-083>). Weiterhin wird empfohlen, dass die Abnabelung maximal 5 Minuten nach der Geburt erfolgen **sollte**. Eine verzögerte Abnabelung ermöglicht, dass das Blut aus der Plazenta über die Nabelschnur zum Baby zurückfließen kann. Dieser Rückfluss wird auch als plazentare Transfusion bezeichnet. Besteht bei der Mutter der Wunsch, dass die Nabelschnur auch nach 5 Minuten noch nicht abgeklemmt wird, dann **sollte** dieser Wunsch laut S3-Leitlinie respektiert und unterstützt werden.

Nach Meinung der Expert\*innengruppe gilt für Neugeborene mit BEEK das gleiche wie für alle anderen Babys: eine spätere Durchtrennung der Nabelschnur **kann** zu einer Verbesserung des Hämoglobin Ausgangswertes führen. Die aktuelle S3-Leitlinie zur vaginalen Geburt beurteilt zusammenfassend, dass eine

verzögerte Abnabelung zu einer langfristig verbesserten Eisenversorgung führt. Zudem **kann** die Anpassung der Organe des Babys an die Welt außerhalb des Mutterleibs durch eine Spätabnabelung unterstützt werden.

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollte** die Nabelschnur von Babys mit Blasenekstrophie nicht wie sonst üblich mit einer Nabelklemme abgeklemmt werden. Zum Schutz der Schleimhaut der Blasenplatte vor äußeren Reizungen **sollte** bei Neugeborenen mit Blasenekstrophie anstelle der Nabelklemme eine sogenannte Ligatur angebracht werden. Dabei wird zur Unterbindung des Blutkreislaufs zwischen der Plazenta und dem Neugeborenen ein abschnürender Faden verwendet. Die Ligatur schützt das Neugeborene vor einem Blutverlust und dem Eindringen von Keimen. Falls zunächst eine Nabelklemme verwendet wurde, da z. B. keine vorgeburtliche BEEK-Diagnose bestand, wird die Nabelklemme zeitnah durch eine Ligatur ersetzt.

## 7.2. Untersuchungen nach der Geburt

### 7.2.1. Neugeborenen Untersuchungen



Im Rahmen der Neugeborenen-Erstuntersuchung werden bei Ihrem Baby, wie bei jedem anderen Kind auch, neben der Untersuchung der lebenswichtigen Funktionen, wie der Atmung und des Herz-Kreislauf-Systems, auch äußerlich erkennbare Besonderheiten betrachtet. Diese sollten, falls vorhanden, dokumentiert werden.

Laut Meinungen der Expert\*innengruppe **soll** spätestens bis zur U2-Vorsorgeuntersuchung, die vom 3. bis zum 10. Lebenstag vorgesehen ist, die genaue Form des BEEK beschrieben werden. Nach Meinungen der Expert\*innengruppe **soll** zudem der Ausgangsbefund vor einer operativen Maßnahme/Rekonstruktion fotografiert und dokumentiert werden.

Frühestens 48 Stunden nach der Geburt wird eine Ultraschalluntersuchung des oberen Harntraktes, d. h. von den Nieren, den Nierenbecken und den Harnleitern durchgeführt, um ein genaues Bild über die Abflusssituation der Nieren zu erhalten. In der Regel liegen jedoch keine Erweiterungen des Nierenbeckens oder der Nierenkelche, eine sogenannte Dilatation, vor.

Tabelle 2: Übersicht der Untersuchungen nach der Geburt

| Zeitpunkt                          | Untersuchungen                                                                                                                                                                                                                                            |
|------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Direkt nach der Geburt (U1)        | Übliche Neugeborenen-Erstuntersuchung: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prüfung von Herzschlag, Reflexen, Atmung des Kindes</li> <li>• Begutachtung äußerlicher Besonderheiten</li> </ul>                                                         |
| Ab 48 Stunden nach der Geburt      | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ultraschall: Nieren, Herz und Hüfte</li> </ul>                                                                                                                                                                   |
| 36-72 Stunden nach der Geburt (U1) | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Blutuntersuchung</li> <li>• Hörscreening</li> </ul>                                                                                                                                                              |
| 3.-10. Lebenstag (U2)              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Körperliche Untersuchung und Beschreibung der Blasenplatte, des Anus, des Genitale und weiterer sichtbarer Besonderheiten sowie Fotodokumentation der Befunde</li> <li>• Bestimmung der Form des BEEK</li> </ul> |

## 7.2.2. Latexfreie Untersuchungen und Behandlungen



Untersuchungen und Behandlungen von Kindern mit BEEK **sollen** grundsätzlich ohne latexhaltige Materialien erfolgen. Insbesondere der Kontakt von latexhaltigen Materialien mit den Schleimhäuten, vor allem der offenen Blase von Babys oder Kindern mit BEEK, ist unbedingt zu vermeiden. Zu den Untersuchungs- und Behandlungsmaterialien gehören beispielsweise Handschuhe, Katheter oder Beatmungsschläuche. In der Regel sind diese Materialien heutzutage fast alle latexfrei. Aufgrund der möglichen sehr ernstesten Konsequenzen, muss das medizinische und pflegerische Personal jedoch besonders gründlich kontrollieren, dass keine latexhaltigen Materialien verwendet werden.

Weil vor 20 Jahren noch nicht auf die Nutzung von latexfreien Produkte in der Medizin geachtet wurde, fand eine Studie aus dieser Zeit heraus, dass damals bei mehr als 7 von 10 Betroffenen mit BEEK eine Latexsensibilität vorlag, die sich bei etwa der Hälfte in einer allergischen Reaktion zeigte. Dabei kam es beispielsweise zur Bildung von juckenden Hautausschlägen mit Quaddeln (sogenannte Kontakturtikaria). Es wurde in dieser Studie zudem von einem Patienten mit BEEK berichtet, der während einer Operation infolge des Kontaktes mit Latex einen allergischen Schock erlitt. Deswegen wird heute besonders darauf geachtet, dass auch die Nuckel und Sauger des Babys latexfrei sind. Insbesondere die Blasenschleimhaut soll nicht mit Latex in Berührung kommen.

Zudem sind Kreuzallergien beschrieben, d. h. dass bei einer Latexallergie auch Allergien gegen Nahrungsmittel wie Bananen, Esskastanien, Kiwi oder Avocado oder gegen Zimmerpflanzen wie der Ficus benjamina vorhanden sein können.

Dass vorbeugende Maßnahmen gegen eine mögliche Allergie oder Überempfindlichkeit gegen Latex wirksam sind, haben Studien die Menschen mit einem Neuralrohrdefekt und/oder Spina bifida eingeschlossen haben, gezeigt.

Eine ausführliche Allergieanamnese auf mögliche Anzeichen einer Latexallergie erscheint gemäß dem aktuellen Forschungsstand als sinnvoll. Im Zuge der Allergieanamnese ist auch das Vorhandensein von Heuschnupfen, Asthma oder Neurodermitis zu erfragen. Die Anamnese umfasst auch die Erfassung von möglichen Kreuzallergiereaktionen (siehe oben).

Falls eine Neigung zu Allergien bekannt ist und es bereits zu allergischen Reaktionen gekommen ist, **soll** eine Allergieabklärung durch eine\*n Hautarzt\*in erfolgen.

### 7.3. Beratung der Eltern nach einer Erstdiagnose



Falls die Erstdiagnose einer Form des BEEK erst nach der Geburt erfolgt, **sollen** Eltern nach Auffassung der Expert\*innengruppe eine unterstützende Beratung erhalten, die alle wichtigen Informationen zur Diagnose in Ruhe und ohne zeitlichen Druck vermittelt.

Die Erstberatung **sollte** auch den Kontaktaufbau zu einem spezialisierten Behandlungszentrum umfassen. Die Beratung zu den Behandlungszentren **sollte** den Eltern wichtige Behandlungskriterien verständlich darstellen und eine fundierte Entscheidung, unter Abwägung aller Vor- und Nachteile, für ein Behandlungszentrum ermöglichen. Aufgrund der Seltenheit des BEEK gehören zu den wichtigen Auswahlaspekten, insbesondere die Behandlungserfahrung in der Versorgung von Neugeborenen mit BEEK und die Anzahl der bereits behandelten Kinder mit BEEK.

Des Weiteren **sollte** auch der Erstkontakt zur Selbsthilfegruppe „Blasenektrophie / Epispadie e. V.“ (siehe Seite 80) oder je nach weiteren vorhandenen Besonderheiten auch den Selbsthilfegruppen, wie der Selbsthilfegruppe „SoMA e.V.“ (siehe Seite 82) oder Selbsthilfegruppe Kloakenektrophie (siehe Seite 83) angebahnt bzw. angeboten werden. Weitere Informationen zu Selbsthilfegruppen erfahren Sie in Kapitel 16.1 ab Seite 80.



#### Info: Se-atlas

Einige auf BEEK spezialisierte Zentren sind im 'se-atlas', dem Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, hinterlegt. Die Online-Informationsplattform se-atlas zielt darauf ab einen Überblick über die Versorgungslandschaft für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu geben.

Der Se-atlas ist auf der nachfolgenden Webseite abrufbar: [www.se-atlas.de/](http://www.se-atlas.de/).

## 7.4. Ist es möglich, das Neugeborene zu stillen?

Das Stillen von Neugeborenen mit BEEK ist nicht nur möglich, sondern sehr wünschenswert. Sie als Eltern werden vom medizinischen und pflegerischen Personal dabei unterstützt. Auf den Wöchnerinnenstationen gibt es zudem häufig Stillberater\*innen, die zu Themen des Stillens und der Milchbildung beraten und weitere Hilfestellungen geben können. Es ist generell sehr wichtig sowohl vor als auch nach der Geburt aktiv Fragen zu stellen und wenn nötig, ohne Scheu um Hilfe zu bitten.

Es wäre gut, wenn Eltern trotz Ihrer Fürsorge für Ihr Neugeborenes ihre eigenen Bedürfnisse nicht vergessen. Hilfreich ist auch, sich kurze Auszeiten zum Essen und zum Schlafen zu nehmen. Vielleicht können und möchten auch Familienmitglieder oder Freunde ins Unterstützungsnetz der Eltern einbezogen werden.

## 7.5. Was ist beim Windelnwechseln und der Pflege der Blasenplatte zu beachten?



Vor dem Wickeln sollen die Hände gründlich mit Seife gewaschen werden. Beim Wickeln wird die Blasenplatte mit einer nicht klebenden fetthaltigen Wundgaze abgedeckt. Die Gaze, die eine gitterartige Struktur besitzt, schützt die Blasenschleimhaut vor Reizungen und kleinen Verletzungen durch den Windelkontakt. Besonders gut bewährt hat sich eine Wundgaze aus Zellulose, die nur mit Vaseline oder Paraffin befeuchtet wird und kein Antibiotikum enthält. Über die Wundgaze wird eine trockene und sterile Kompresse gelegt. Sowohl die Wundgaze als auch die Kompresse werden bei jedem Windelwechseln ausgetauscht. Verschmutzung z. B. durch Stuhlgang spült man mit sterilem Kochsalz- oder Leitungswasser ab.

Es ist zu empfehlen, sich beim Wickeln ausreichend Zeit zu lassen. Lassen Sie sich vom Personal auf der Geburtsstation helfen. Gehen Sie erst nach Hause, wenn Sie sich in der Versorgung des Neugeborenen mit BEEK sicher fühlen.

## 7.6. Entlassung nach der Geburt



Ziel des medizinischen und pflegerischen Personals ist es, die Mutter und das Kind gemeinsam nach Hause zu entlassen. Wichtig ist, dass die Familie die Blasenplatte gut versorgen kann. Wegen der Blasenektrophie selbst muss keine stationäre Überwachung auf einer Kinderstation erfolgen.



Tabelle 3: Empfohlene Versorgung von der Geburt bis zur Entlassung aus dem Krankenhaus

|                                                                                      |
|--------------------------------------------------------------------------------------|
| ▪ Verwendung einer Ligatur anstelle einer Nabelklemme                                |
| ▪ Latexfreie Neugeborenen-Erstuntersuchung und ggf. Behandlung                       |
| ▪ Fotodokumentation der Ausgangssituation des BEEK durch den Arzt oder die Ärztin    |
| ▪ Ultraschall der Nieren, des Herzens und der Hüfte                                  |
| ▪ Anleitung der Zugehörigen/Familie in der Versorgung der Blasenplatte               |
| ▪ Kontaktabahnung zu Selbsthilfegruppen, vor allem Blasenekstrophie / Epispadie e.V. |
| ▪ Kontaktabahnung zu einem spezialisierten Behandlungszentrum                        |

## 8. Informationen zu notwendigen und möglichen Operationen

### 8.1. Operationstechniken zur Behandlung der Blasenektrophie



Gleich nach der Geburt wird offensichtlich, dass die Epispadie oder Blasenektrophie ihres Kindes operativ versorgt werden muss. Es wird von der Expert\*innengruppe empfohlen für jedes Kind individuell zu entscheiden, welches Verfahren und welche Operationstechnik zur Behandlung der Blasenektrophie oder der Epispadie zum Einsatz kommen soll.

Die Operationen zielen grundsätzlich darauf ab, die Besonderheit so umzuändern, dass eine weitgehend „normale“ Wirkungsweise (Funktion) der jeweilig betroffenen Körperregion erreicht wird. Wichtig zu wissen ist, dass meist nur eine Näherung an den Normalzustand möglich ist. Z. B. sollen die Operationen die Blasenfunktion, nämlich die Urinspeicherfunktion und die Urinentleerungsfunktion, herstellen und dadurch bestmögliche Kontinenz erreichen. Darüber hinaus sind bei der Auswahl der operativen Behandlung auch Aspekte der ganzheitlichen Entwicklung des Kindes mit BEEK wie z. B. weitere Besonderheiten zu beachten. Des Weiteren ist die adäquate Rekonstruktion des Genitales von hoher Bedeutung. Diese umfasst sowohl die Funktion des Genitales als auch dessen Aussehen.

Derzeit werden weltweit vier Verfahren für den initialen (anfänglichen) Blasenverschluss praktiziert. Von den nachfolgenden grundsätzlichen Verfahren gibt es unterschiedliche Abwandlungen, sogenannte Modifikationen:

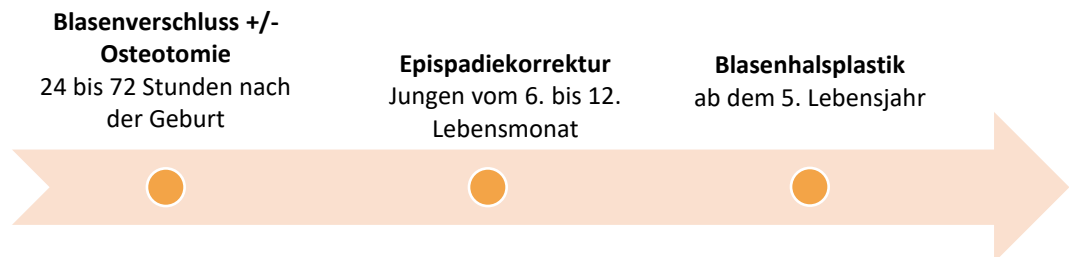
#### 8.1.1. Modern staged repair (MRSE)

Das MRSE-Verfahren wird in mehreren Schritten durchgeführt und erfordert in der Regel drei Operationen.

- 1) Zunächst wird die offene Blase am 2. oder 3. Lebenstag verschlossen. Eine kugelige Blase wird dabei aus der vorgestülpten Blasenplatte geformt. Ist das Becken nicht zusammenziehbar, erfolgt eine Beckenosteotomie. Die Beckenosteotomie bezeichnet eine Operation, bei dem Beckenknochen gezielt durchtrennt werden, um eine Fehlstellung, hier das offene Becken, zu korrigieren.
- 2) Die Korrektur der Epispadie findet bei Jungen dann zwischen dem sechsten und zwölften Lebensmonat. Beim Mädchen wird das äußere Genitale meist gleich beim ersten Eingriff hergestellt.
- 3) Ab dem 5. Lebensjahr und sobald das Kind bereit dafür ist, folgt eine Blasenhaloplastik. Der Blasenhal, d. h. der Teil der Blase, der zur Harnröhre führt und für die Urinhaltefunktion mitverantwortlich ist, wird durch eine

Operation mit Blasenmuskulatur verstärkt, um die unwillkürliche und willkürliche (steuerbare, bewusste) Kontrolle über den Harnfluss zu verbessern.

Abbildung 3: Operative Eingriffe des Modern staged repair Verfahrens

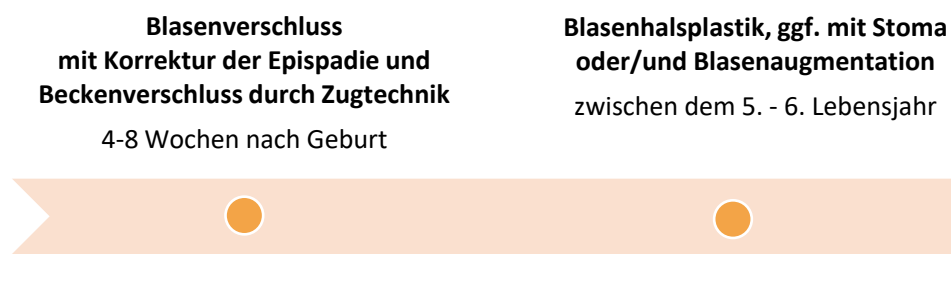


Die medizinische Leitlinie besagt, dass eine spätere Rekonstruktion des Penis nach dem Neugeborenenalter Vorteile haben **kann**, weil es durchblutungsbedingte (sogenannte ischämische) Komplikationen verhindert. Fachleute beschreiben mit Ischämie das Auftreten einer verminderten oder unterbrochenen Blutversorgung des Gewebes, welches infolge abstirbt. Passiert so etwas am Penis, kann dies zum Verlust der Schwellkörper oder der Penisspitze (Glans) führen.

### 8.1.2. Erlanger / Regensburger Technik

Bei dem ehemals einaktigen Erlangerer, jetzt zweiaktigem Regensburger Verfahren wird im Alter von 4 bis 8 Wochen ein Blasenverschluss mit Korrektur der Epispadie und ein Beckenverschluss durch Zugtechnik durchgeführt. Eine Blasenhsplastik erfolgt später zwischen dem 5. bis 6. Lebensjahr je nach Entwicklung der Blase und ggf. mit weiteren Eingriffen.

Abbildung 4: Operative Eingriffe der Regensburger Technik

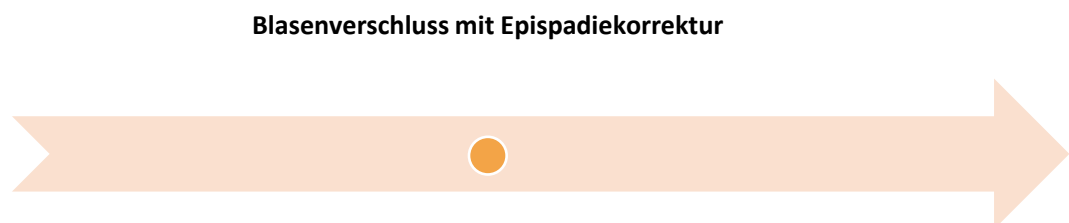


### 8.1.3. Complete primary repair (CPRE)

Bei dem CPRE-Verfahren wird in einem Eingriff die komplette Blasenrekonstruktion mit der Korrektur der Epispadie verbunden. Die medizinische Leitlinie empfiehlt, dass Familien darüber informiert werden **sollen**, dass es nach dem aktuellen medizinischen Wissenstand noch unsicher ist, wie viele Kinder durch eine sogenannte einstufige/einaktige Operation, wie der CPRE, langfristig eine Blasenkontrolle (Kontinenz) erzielen können.

Eine zusammenfassende Übersichtsarbeit von elf Studien, die 236 Menschen mit BEEK nach einer CPRE erfasst, zeigt, dass bei fast einem Drittel der behandelten Kinder Komplikationen in direkter Folge des Erstverschlusses auftraten. 30 Eingriffe, darunter auch zehn misslungene Erstverschlüsse waren die direkte Folge der Behandlung. Im Weiteren wurden weitere Eingriffe notwendig, darunter 58 Harnleiter-Reimplantationen (Neu-Einnähtungen), drei Harnleiterunterspritzungen, 33 Blasenhaloplastiken (Blasenhalsooperationen), sieben Blasenhalsooperationen und zehn sogenannte Epispadierevisionen. (Revisionen sind erneute Eingriffe bei einem Zustand, der schon einmal genauso operiert worden war). Das bedeutet, dass nach einer CPRE mehr als Dreiviertel der Menschen mit BEEK eine weitere Kontinenzoperation benötigen. Also bleibt es eigentlich keine einaktige Operation. Wie bei anderen Methoden auch entleeren mehr als drei von fünf Menschen mit BEEK die Blase später mittels Katheterismus.

Abbildung 5: Schaubild Complete primary repair



### 8.1.4. Radical soft tissue mobilization (RSTM)

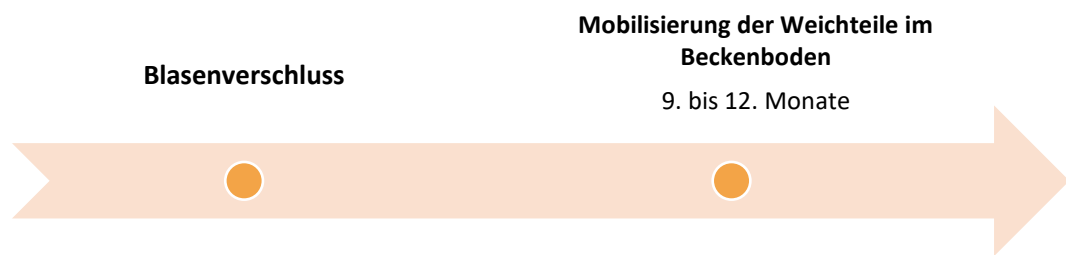
Bei der ursprünglichen Technik des sogenannten RSTM-Verfahrens, das von Fachleuten auch als Kelly-Verfahren bezeichnet wird, wird bei Neugeborenen ein Blasenverschluss ohne Osteotomie durchgeführt.

Im Alter von neun bis zwölf Monaten schließt sich eine weitere Operation an, im Rahmen derer, die Weichteile im Beckenboden mobilisiert werden und die Schwellkörper von den Schambeinästen komplett abgelöst werden. In vielen Zentren wird die RSTM Technik heute jedoch auch im Zuge der Prozedur mit oder auch ohne Osteotomie durchgeführt.

In den letzten Jahren wurden Langzeitergebnisse nach der RSTM Technik in der Regel auf Basis von retrospektiven Studiendaten veröffentlicht, die es erlauben einzelne Aspekte der unterschiedlichen Verfahren zu vergleichen.

Umfassende Untersuchungen, die die Vor- und Nachteile der verschiedenen Verfahren systematisch betrachten, sind bisher in der wissenschaftlichen Forschung noch nicht durchgeführt worden. In Deutschland wird diese Technik selten durchgeführt.

Abbildung 6: Schaubild Radical soft tissue mobilization



#### Info: Retrospektive vs. prospektive Studien

Retrospektive Studien zeichnen sich dadurch aus, dass die Forscher\*innen auf bestehende Daten wie z. B. Patient\*innenakten und medizinische Dokumentationen aus der Vergangenheit zurückgreifen und diese analysieren. Im Gegensatz zu den sogenannten prospektiven Studien sind retrospektive Studien anfälliger für mögliche systematische (grundsätzliche) Fehler.

### 8.1.5. Was ist eine primäre Harnableitung?

Eine primäre Harnableitung, d. h. die Ableitung des Urins aus dem Körper durch einen künstlich geschaffenen Weg, in Kombination mit einer Blasenentfernung, wird in Deutschland heute in der Regel beim BEEK **nicht mehr** durchgeführt. Für eine primäre Harnableitung kommen nur Kinder in Frage, bei denen eine sehr kleine Blasenplatte vorliegt, die auch im Verlauf nicht wächst. Es sollte mindestens bis zum 9. Lebensmonat gewartet werden, um der Blase die Chance zu geben, zu wachsen und das Risiko für Komplikationen bei der Narkose niedriger zu halten. Bisher gibt es noch keine Langzeitergebnisse zu einem vorübergehenden Blasenverschluss mit körpereigenem Darmmaterial in dem jungen Patient\*innenalter. Eine Studie beschreibt, dass ein Darmstück zuvor dem Dünndarm entnommen und auf die Blase aufgenäht wird, um diese sicher zu verschließen.

Wenn bei einem Kind die Blasenplatte operativ nicht verschlossen werden kann, besteht die Möglichkeit den Urin mittels eines sogenannten Kolon- oder Ileum Konduits auszuleiten. Bei dieser Methode wird ein Stück des eigenen Dickdarms oder Dünndarms verwendet, um den Urin aus dem Körper zu leiten. Beide Harnleiter werden an ein kleines Stück Darm genäht. Der Urin fließt durch eine künstliche Öffnung in der Haut, ein sogenanntes Stoma, direkt und stetig in einen Beutel.

Bei Jungen wird ein kleiner Rest der Blase erhalten und zu einer kleinen Höhle geformt. In diesen Rest fließt später Samenflüssigkeit. Die Samenflüssigkeit tropft dann über die Harnröhre raus.

Bei Mädchen werden hingegen die Blase und die Harnröhre vollständig entfernt. Nach der Blasenentfernung beim Mädchen **kann** nach Meinung der Expert\*innengruppe bei diesem Eingriff die Gebärmutter operativ an der vorderen Bauchdecke befestigt werden, um das Risiko für einen Gebärmuttervorfall nach der Entfernung der Blase zu vermindern. Durch das offene Becken und den vorne offenen Beckenboden entsteht nämlich eine Lücke, in der normalerweise die Blase liegt. Wird diese entfernt, ist ein Risiko eines Gebärmuttervorfalles gegeben.

## 8.2. Merkmale der Rekonstruktionskonzepte

Die verschiedenen Konzepte lassen sich anhand der nachfolgenden Merkmale unterscheiden:

### 8.2.1. Erste große Operation: Zeitpunkt des Blasenverschlusses

Es gibt keine Einigkeit darüber, wann der beste Zeitpunkt für eine Operation zum Blasenverschluss ist.

- Direkt nach der Geburt, d. h. innerhalb der ersten 24-72 Lebensstunden oder
- verzögert, d. h. im Alter von 4-8 Lebenswochen.

Ist die Blase sehr klein oder gibt es andere gewichtige Gründe, so dass die Operation nicht zeitnah nach der Geburt durchgeführt werden kann, dann kann auch zugewartet werden, bis die Blase wächst oder das Baby sich stabilisiert hat. Zu beachten ist, dass gemäß der medizinischen Leitlinie, der Blasenverschluss spätestens 9 Monate nach der Geburt durchgeführt werden **sollte**. Nach diesem Zeitpunkt überwiegen eher die negativen Einflüsse.

**Vorteile/Nachteile: Abschließend ist noch nicht klar, welches Vorgehen das Beste für das einzelne Baby mit Blasenektrophie ist.**

Die wissenschaftliche Forschung vermutet folgende Vorteile für einen sofortigen Verschluss innerhalb der ersten 72 Lebensstunden:

- Ein frühes Befeuchten der Blase mit Urin unterstützt, dass die Blase später größer wird (eine größere Kapazität entwickelt) und mehr Urin speichern kann.

- Die offene Blase selbst ist bei einem sofortigen Blasenverschluss über einen kürzeren Zeitraum äußeren Umwelteinflüssen und Reizungen ausgesetzt, die das Wachstum der Blase beeinträchtigen können. Dadurch entstehen weniger entzündliche Veränderungen des Blasengewebes sowie weniger sogenannte Plattenepithelmetaplasien (Veränderungen auf feingeweblicher Ebene). Diese Veränderungen schauen wie weiße Beläge auf der Blasenschleimhaut aus.
- Vorteile für die Rekonstruktion des Beckens ergeben sich dadurch, dass bei etwa der Hälfte der Neugeborenen, das Becken weich genug ist, um einen Beckenverschluss ohne Osteotomie durchführen zu können.
- Weitere Vorteile entstehen dadurch, dass weniger Bluttransfusionen benötigt werden und Neugeborene ein geringeres Risiko für Wundheilungsstörung haben

Vorteile durch den verzögerten Blasenverschluss nach 4 bis 8 Wochen:

- Ein Argument für einen verzögerten Verschluss im Zeitraum von 4 bis 8 Lebenswochen nach der Geburt ist, dass ein spannungsfreier Beckenverschluss auch noch in diesem Alter möglich ist. Zudem hat sich ab der 4. Lebenswoche die Nierenfunktion des Neugeborenen stabilisiert und das Narkoserisiko sinkt. Darüber hinaus ist eine Schmerzbehandlung mit einem Periduralkatheter möglich.
- Ein Vorteil der verzögerten Operation wird weiterhin darin gesehen, dass der Bindungsprozess (Bonding) zwischen den Eltern und dem Kind nicht gestört und auch die Möglichkeit des Stillens nicht eingeschränkt wird. Darüber hinaus bleibt den Eltern genügend Zeit sich umfassend beraten zu lassen und wenn erforderlich auch psychologische Unterstützung in Anspruch zu nehmen.
- Die medizinische Leitlinie weist abschließend darauf hin, dass das Baby nach den ersten vier Lebenswochen insgesamt schon stabiler ist und sich daher auch schneller von der Operation des Blasenverschlusses erholen kann.

### **8.2.2. Anzahl der Rekonstruktionsschritte**

- einstufig, d. h. in nur einer Operation oder
- geplant zwei- bis dreistufig in mehreren Operationen.

Gründe dafür die Blase, das Becken und das Genital gleichzeitig in einem Eingriff zu operieren liegen darin, dass diese eine anatomische Zusammengehörigkeit besitzen. Es entstehen zudem weniger Narben und Wunden.

Für ein schrittweises Vorgehen in mehreren Operationen spricht hingegen, dass der Blasenverschluss frühzeitig möglich ist. Die Peniskorrektur wird dann erst

im Alter von sechs bis zwölf Monaten durchgeführt, wenn dieser bereits etwas gewachsen ist. Eine Kontinenzoperation erfolgt in dem Alter, in dem das Kind aktiv mitarbeiten kann.

### 8.2.3. Verschluss des Beckens

- Mit Durchtrennen des Beckenknochens (Osteotomie) oder
- ohne Durchtrennen des Beckenknochens durch eine sogenannte Zuggurtung;
- offen gelassenes Becken (beim RSTM oder historisch).

In der Vergangenheit ist man davon ausgegangen, dass ein Verschluss des Beckens für einen erfolgreichen Blasenverschluss notwendig ist. Derzeit bestehen nicht nur Diskussionen über die Notwendigkeit und die Technik einer Osteotomie, sondern auch bis zu welchem Alter ein Verschluss ohne Osteotomie möglich ist. Ziel des Beckenverschlusses ist es den seitlichen Druck auf die vordere Bauchwand zu reduzieren und die Entstehung von Brüchen (z. B. Leistenbrüchen/Hernien) und das erneute Aufplatzen der Blase zu vermeiden. Darüber hinaus, besteht die Annahme, dass die Kontinenz verbessert wird, indem die Beckenbodenmuskulatur zusammengeführt wird. Neugeborene und Kleinkinder besitzen noch ein vergleichsweise formbares Becken, das daher in der Regel ohne Fremdmaterial verschlossen werden kann.

Der Operateur oder ein orthopädischer Chirurg untersucht das Becken in Nar-kose und kann dann sagen, ob der Knochen durchtrennt werden muss oder das Becken einfach in der Mittellinie zusammengezogen werden kann. Ist der Knochenabstand in der Mitte nicht größer als 7 cm, dann sollte das Zusammenziehen gut gelingen.

#### Zuggurtungstechnik

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **kann** mit der Zuggurtungstechnik auch ohne Osteotomie und anschließender Immobilisation ein sicherer Beckenverschluss erreicht werden, sofern die Operateur\*innen diese Methode gut beherrschen. Bei der Zuggurtungstechnik werden mit Hilfe von zwei bis drei Zugnähten, die vorderen Beckenanteile langsam zusammengezogen. Anschließend werden die Zugnähte verknotet.

Für den Verschluss mit Zuggurtungstechnik spricht, dass das Becken mit wenigen Komplikationen verschlossen werden kann. Es konnte in Studien nachgewiesen werden, dass bei Frauen nach Verschluss mit Zuggurtungstechnik ein Gebärmuttervorfall (ein sogenannter Uterusprolaps) seltener auftrat als bei Frauen, bei denen das Becken nicht verschlossen wurde. Bei einem Gebärmuttervorfall fällt die Gebärmutter in die Scheide. Der Halteapparat der Gebärmutter ist geschwächt; normalerweise halten Bänder und Muskeln die Gebärmutter an ihrer Position. Im späteren Verlauf wurde festgestellt, dass sich die Symphyse in jedem Fall wieder etwas eröffnet. Das ist vor allem auf Röntgenbildern sichtbar. Der Grad der späteren teilweisen Wiederöffnung der Schambeinfuge (Symphyse) hängt nicht von der angewendeten Beckenverschlusstechnik ab.



## Argumente für einen Beckenverschluss mit Osteotomie

Eine Osteotomie ist eine Operation, bei der Knochen durchtrennt werden, um Fehlstellungen zu korrigieren und die Ausrichtung der Knochen zu verändern.

Beim BEEK wird eine Osteotomie nach einem ersten, nicht erfolgreichen Blasenplattenverschluss überlegt oder nach einem gescheiterten Beckenverschluss oder einem weiten Abstand zwischen den Schambeinen. Zudem kann die Osteotomie auch während der Erstoperation in Erwägung gezogen werden, wenn das Becken auch durch erfahrene Mediziner\*innen nicht problemlos zusammengezogen werden kann. Eine Studie zeigte, dass das Nichtdurchführen einer Osteotomie das Hauptrisiko für einen fehlgeschlagenen Blasenverschluss darstellt. Das bedeutet, dass sich die Blase wieder eröffnet bzw. „aufplatzt“ (engl. „burst“). Das Zuziehen des Beckens und damit eine bessere Annäherung des Beckenbodens kann darüber hinaus zu einer verbesserten Fähigkeit der Urinkontrolle führen sowie einen Gebärmuttervorfall verhindern.

Laut medizinischer Leitlinie **kann** eine Osteotomie dann angebracht sein, wenn:

- sich während der Operation zeigt, dass das Becken nicht beweglich ist,
- eine weite Lücke zwischen den Schambeinen besteht, die größer als 7 cm ist und
- bei Kindern, die älter als 1 Monat alt sind.

Die medizinische Leitlinie empfiehlt, dass nach dem ersten Lebensmonat eine bestimmte Art der Osteotomie, die sogenannte posteriore Osteotomie, nicht angewendet werden **sollte**. Bei der posterioren Osteotomie wird der hintere Beckenanteil durchgesägt, um die Knochen vorne am Schambein besser zusammenzubringen. Die Ergebnisse der posterioren Osteotomie sind aber den Ergebnissen der anderen Techniken unterlegen.

Zusammenfassend ist es stets eine individuelle Entscheidung, ob und in welcher Form eine Osteotomie zum Verschluss des Beckens durchgeführt wird. Entscheidend sind die Formbarkeit und die Zusammenziehbarkeit des Beckens des Kindes unter Narkose. Diese Untersuchung erfolgt normalerweise während des primären Blasenverschlusses. Die Erfahrung des behandelnden Zentrums und des Operateurs oder der Operateurin sowie die verfügbaren Techniken besitzen einen entscheidenden Einfluss auf den Erfolg der Operation.

## Argumente für ein offenes Becken

Es gibt nur vereinzelte Berichte über die Langzeitauswirkungen bei einem offen gelassenen Becken nach Harnableitung oder RSTM. Im Kleinkindalter scheint es möglich zu sein, eine RSTM-Behandlung ohne eine sogenannte Symphysenapproximation, ein Zusammenziehen der Symphyse, durchzuführen.

Jedoch traten bei einigen Kindern nach der RSTM-Behandlung mit offenem Becken Komplikationen auf. Es bildeten sich beispielsweise bei fast jedem dritten so behandelten Kind urethrokutane Fisteln, das sind Löcher in der neu gebildeten Harnröhre, die von der Harnröhre ausgehen und in der Haut münden. Bei etwa jedem fünften Kind war das Gewebe der Blasenwand wieder eingerissen bzw. auseinandergewichen. Daher wird auch bei der RSTM, falls die Bauchwand

nicht ohne Spannung verschlossen werden kann, jetzt von einigen Mediziner\*innen ein Verschluss des vorderen Beckenrings mit oder ohne Osteotomie durchgeführt.

Bei Mädchen im Jugendalter, bei denen eine RSTM-Behandlung ohne Beckenverschluss durchgeführt wurde, wurde in einer Studie kein Gebärmuttervorfall beschrieben. Jedoch wurde von einem nicht näher bestimmten „abnormen“ Aussehen der vorderen Beckenwand gesprochen.

### 8.3. Was bedeutet Immobilisation?



Nach dem Zusammenziehen des gespaltenen Beckens **sollten** laut der medizinischen Leitlinie die Beine des Kindes vorübergehend für etwa eine Woche ruhiggestellt werden, um deren Abspreizen zu verhindern, somit den Zug auf die vordere Bauchwand zu erniedrigen und damit den Heilungsprozess zu fördern. Das medizinische

Fachpersonal spricht dabei von Immobilisation.

Es gibt verschiedene Formen der Immobilisation. Die einfachste Form ist der unten abgebildete Meerjungfrauenverband oder Igluverband. Zudem sind, wenn das Becken durchgesägt werden musste, Gipsverbände (sogenannte spica casts), Kniebandagen oder die externe Ruhigstellung mit einem Metallgestell nötig.

Beim Meerjungfrauenverband werden die Knie und Knöchel des Kindes mit Watte gepolstert und die Beine mit Binden zusammengebunden. Diese Verbände werden täglich gewechselt. Dabei wird überprüft und sichergestellt, dass sich keine Druckstellen bilden. Es dürfen gleichzeitig keine Infusionen an den Beinen und Füßen gelegt werden, da diese das Risiko für ein Auftreten des sogenannten Kompartmentsyndroms erhöht. Das Kompartmentsyndrom kann auftreten, wenn sich Flüssigkeit in Muskelgruppen, den sogenannten Kompartimenten, ansammelt. Dadurch steigt der Druck im Gewebe, was zu einer Einschränkung der Blutversorgung im betroffenen Bereich führen kann. Auch wenn der Meerjungfrauenverband angebracht ist, kann das Bonding mit den Eltern und das Stillen weiterhin ganz normal stattfinden. Das Pflegepersonal wird die Familie dabei unterstützen.



Abbildung 7: Modell mit Meerjungfrauenverband (Bildquelle: © Foto: Prof. Dr. Anne-Karoline Ebert)

Studien konnten zeigen, dass ohne eine Immobilisation der Beine bei etwa drei Viertel der Patient\*innen der Blasenverschluss fehlschlug. Wurden die Beine mit einer der vorher genannten Methoden ruhiggestellt, schlug der Blasenverschluss seltener, nämlich nur bei 7 von 100 Kindern, fehl.

Ein erfolgreicher Blasenverschluss konnte in Studien am häufigsten durch eine Kombination von Osteotomie mit einer anschließenden Immobilisation der Beine mittels der sogenannten Buck'schen Traktion beobachtet werden. Diese Zugtechnik an den Beinen wird auch nach Oberschenkel- und Beckenbrüchen benutzt. Dabei wird durch Gewichte ein gerader Zug an die Beine angebracht.

## 8.4. Schmerzmanagement

Welche Form der Narkose soll angewandt werden? Welche Risiken bestehen dabei für das Neugeborene oder Kleinkind?

Egal, wann das Baby eine Operation bekommt und egal welche Operation nötig ist, das Baby soll immer möglichst wenig Schmerzen haben. Der Anästhesist spricht ausführlich darüber, welche Narkose notwendig ist.

Bei dem großen Eingriff der Rekonstruktion des BEEK **soll** dem Kind während und nach der Operation zur dauerhaften Schmerzbehandlung ein Rückenmarkskatheter angeboten werden. Diese Form der Schmerzversorgung wird als Periduralkatheter-Versorgung (PDK) bezeichnet.

Studien konnten belegen, dass die Anwendung einer lokalen Betäubung über einen Rückenmarkskatheter bei jungen Kindern und Säuglingen sicher ist. Jedoch ist das Einsetzen eines Katheters im Säuglingsalter eine Herausforderung, die spezielle Kenntnisse und Erfahrung (Expertise) erfordert. Eltern sind darüber zu informieren, dass Komplikationen zwar sehr selten auftreten, jedoch möglich sind. Es kann beispielsweise zu Problemen mit dem Katheter kommen oder versehentlich ein Gefäß getroffen werden. Langzeitkomplikationen, also Komplikationen, die einen bleibenden Schaden verursachen, treten mit 3 von 1.000 Fällen, nur sehr selten auf. Die positiven Auswirkungen einer PDK-Versorgung umfassen einen besseren Behandlungserfolg, die Möglichkeit einer früheren Nahrungsaufnahme sowie die Möglichkeit Schmerzen besser und mit weniger Nebenwirkungen zu behandeln.

### Spezifische Medikamente für die Blase

Nach Meinungen der Expert\*innengruppe, wird wann immer Schläuche in der neugebildeten Blase oder der Blase bei Epispadie liegen, neben der Gabe von üblichen Mitteln zur Vollnarkose auch die Gabe von im gesamten Körper wirkenden sogenannten Anticholinergika empfohlen. Diese helfen den Blasenmuskel zu entspannen, indem sie die Wirkung des körpereigenen Botenstoffs Acetylcholin hemmen, welcher im Nervensystem Nervenimpulse übermittelt.

Anticholinergika sind aufgrund des jungen Alters der Kinder, die das Medikament bekommen sollen, oft nicht offiziell für diese Altersklasse zugelassen. Das bedeutet, sie müssen meist als Off-Label-Use Anwendung gegeben werden. Dies heißt, dass Medikamente nicht im Sinne der ursprünglichen Bestimmung angewendet werden, für die sie eine Zulassung erhalten haben. Dies ist auch der

Fall, wenn ein Medikament, das eigentlich für Erwachsene eine Zulassung erhalten hat, bei einem Kind angewendet wird. Der Arzt oder die Ärztin ist aber sicher, dass das Medikament dem Kind hilft, es gibt auch kaum Alternativen. Darüber hinaus kennt sich der Behandelnde oder die Behandelnde gut mit diesem Medikament aus. Dann darf das Medikament als Off-Label-Use verordnet werden.

Nach der Operation wird der überwiegende Teil der kleinen Patient\*innen auf der Kinderintensivstation überwacht, um eine optimale Schmerztherapie sowie die Überwachung des Flüssigkeits- und Elektrolythaushalts zu gewährleisten. Sie dürfen Ihr Kind immer besuchen, müssen sich jedoch mit dem Personal der Intensivstation absprechen.

## 8.5. Aufklärung zu möglichen Komplikationen

Komplikationen können verschiedene Ursachen zugrunde liegen. Zum einen können sie aufgrund der angeborenen Besonderheit selbst auftreten. Zum anderen können sie aufgrund von durchgeführten Behandlungen entstehen. Darüber hinaus kann auch das Nichtdurchführen von vorbeugenden, präventiven oder therapeutischen Maßnahmen dazu führen, dass Komplikationen auftreten.

Die medizinische Leitlinie empfiehlt, dass Eltern von Kindern mit BEEK darüber aufgeklärt werden **sollten**, dass Komplikationen bei der Erstoperation und auch den Folgeoperationen häufig auftreten. Die Häufigkeit von Komplikationen wird mit etwa 30 % bis 60 % angegeben. Komplikationen können immer auftreten, sind aber in Zentren mit geringer Erfahrung mit dem BEEK häufiger als in erfahrenen Zentren. Komplikationen können chirurgischer oder psychosozialer Natur sein. Chirurgische Komplikationen können die Blase selbst betreffen, wie ein Wiederaufplatzen der Blase (Dehiszenz), Störungen des Nervengerüsts der Blase durch den Verschluss oder die Harnröhre, die zu eng ist oder Löcher aufweist. Zudem können Gefäßverletzungen des Penis mit Verlust von Schwellkörpern oder der Penisspitze auftreten. Außerdem sind nach der Operation Nierenentzündungen möglich. Die Auswirkungen vieler Operationen auf die Psyche des Betroffenen und des Umfeldes sind noch nicht abschließend geklärt.

Der Zeitpunkt des Blasenverschlusses, d. h. ob dieser frühzeitig oder verzögert durchgeführt wird, scheint keinen Einfluss auf die Häufigkeit von auftretenden Komplikationen zu haben.

## 8.6. Was passiert nach einem fehlgeschlagenen Blasenverschluss?

Manchmal schlägt die erste Blasenrekonstruktion fehl. Dies ist der Fall, wenn sich die Blase wieder öffnet, eine sogenannte Dehiszenz entsteht. Wenn die erste Rekonstruktion fehlgeschlagen ist, können verschiedene Schritte der mehrstufigen Methoden angewendet und je nach Bedarf kombiniert werden. Kinder, bei denen das in der Operation genähte Blasengewebe erneut auseinanderweicht oder „aufplatzt“ (engl. „burst“), erleiden eine schwerwiegende Komplikation, die den weiteren Verlauf der Blasenentwicklung negativ beeinflusst.

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollen** Eltern bei Eintritt dieser schwerwiegenden Komplikationen entsprechend über diese schlechtere Prognose der Blasenentwicklung aufgeklärt werden. In vielen Fällen hat eine gestörte Blasenentwicklung Auswirkungen auf die spätere Kontinenz und besitzt meistens auch einen Einfluss auf die Anzahl der notwendigen Folgeoperationen. Zudem **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe der Zustand der defekten Blase nach misslungenem Erstverschluss genau beschrieben werden und die weitere Behandlung muss entsprechend angepasst werden. Die Expert\*innengruppe ist der Auffassung, dass nach einer vollständigen Blasendehiszenz eine erneute Operation zum Blasenverschluss erst nach einem Zeitraum von mindestens drei Monaten durchgeführt werden **sollte**. Außerdem **sollte** die Notwendigkeit der Durchführung einer Osteotomie geprüft werden.

## 8.7. Was ist eine sekundäre Harnableitung?

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **soll** im Falle einer fehlgeschlagenen Rekonstruktion des unteren Harntrakts eine sogenannte Harnableitung in Betracht gezogen werden. Eine Harnableitung bezeichnet eine andere Möglichkeit den Urin abzuleiten, als eine Rekonstruktion der Blase.

In Abhängigkeit vom Alter des Betroffenen mit BEEK steht neben dem Schutz der Nierenfunktion, der Wunsch nach Kontinenz (Urinhaltens) und einem möglichst intakten äußeren Erscheinungsbild im Vordergrund. Es gibt verschiedene Methoden zur sekundären Harnableitung, wobei auch die individuellen Fähigkeiten, Fertigkeiten und Präferenzen des Betroffenen mit BEEK berücksichtigt werden.

Bisher **kann** laut der Expert\*innengruppe auf Grundlage der bestehenden Forschung nicht eindeutig geklärt werden, ob eine nicht mehr für das Wasserlassen benötigte ekstophe Blase zur Sicherheit entfernt werden sollte oder nicht. Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollten** Betroffene über ein mögliches Risiko aufgeklärt werden, dass in der stillgelegten Blase ein Blasentumor entstehen könnte. Bei Männern ist ein Samenerguss nur sichergestellt, wenn die Entfernung der Blase anatomiegerecht und unter Schonung der Nerven erfolgt und der Samenhügel in diesem Blasenrest erhalten bleibt.

## 9.      **Rekonstruktion der äußerlich sichtbaren Genitale**

### 9.1.    **Wie ist das operative Vorgehen bei der Epispadie?**

In Vorbereitung auf eine Operation ist die genaue Beschreibung der individuellen Merkmale der Epispadie wichtig. Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollen** dabei bei Jungen insbesondere folgende Charakteristika beschrieben werden:

- die Position der Harnröhrenöffnung an der Eichel (glandulär), am Penischaft (penil) oder oberhalb der Penisschwanzwurzel (penopubisch),
- die offene breite Harnröhrenrinne,
- die Verkrümmung des Penis,
- die durch das Abtasten durch die Ärztin oder den Arzt gefühlte (sogenannte palpatorische) Symphysenweite und
- eventuell weitere Besonderheiten des Genitals, wie ein vergrabener Penis oder eine doppelte Harnröhre.
- Bei einem vergrabenen Penis ist der Penis von Haut im Bereich des Schambereichs oder durch den Hodensack verdeckt.

Bei Mädchen **sollen** nach Meinung der Expert\*innengruppe folgende Kennzeichen des individuellen Erscheinungsbildes beschrieben werden:

- die Lage der Harnröhrenöffnung,
- die geteilte Klitoris,
- der offene Blasenbereich (durch Auseinanderziehen der Schamlippen sichtbar),
- die durch das Abtasten durch die Ärztin oder den Arzt gefühlte (sogenannte palpatorische) Symphysenweite,
- die Lage der kleinen und großen Schamlippen.

#### 9.1.1.    **Was passiert bei der operativen Rekonstruktion der Epispadie bei Jungen?**

Das Ziel einer Rekonstruktion bei Jungen ist es einen geraden und funktionsfähigen Penis zu formen, dessen Aussehen auch ästhetisch zufriedenstellend ist. Zudem wird die Harnröhre in die richtige Position gebracht und es können Maßnahmen durchgeführt werden, die die Kontinenz verbessern.

Die grundlegenden Schritte der Peniskorrektur umfassen:

- 1.) die Begradigung des Penis (Aufrichtung),

- 2.) die Umformung der sogenannten Urethralplatte in eine röhrenförmige Harnröhre,
- 3.) die Verlagerung der Position der Harnröhrenöffnung an die Spitze der Eichel,
- 4.) die Rekonstruktion der Penisspitze (Glans) sowie
- 5.) das Bedecken des Penis mit Haut.

Auf Grundlage des derzeitigen Standes der Forschung lässt sich kein ideales Alter für den Operationszeitpunkt festlegen. Die Penisrekonstruktion wird meist um den ersten Geburtstag durchgeführt. Dieser Zeitpunkt ist an die Leitlinienempfehlung von Experten bei Hypospadie angelehnt. Bei dieser angeborenen Besonderheit mündet die Harnröhre unterhalb der Eichel.

Bei einer Penisrekonstruktion können bei allen Rekonstruktionsmethoden vielfältige Komplikationen auftreten. Es können Komplikationen mit der Harnröhrenrekonstruktion vorkommen oder Verletzungen der Blutgefäße innerhalb der Penis-Schwellkörper entstehen. Ein Penis besitzt drei verschiedene Schwellkörper. Bei einer Erektion wird mehr Blut in die Schwellkörper gepumpt, sodass der Penis anschwillt und steif wird. Zudem können auch die Blutgefäße der Eichel an der Spitze des Penis verletzt werden. Verletzungen der Blutgefäße können zu Schäden des Penis und seiner Einzelteile (Schwellkörper, Penisspitze), der Kosmetik durch störende Narben aber auch Beeinträchtigungen der Funktion führen.

### 9.1.2. Hormonelle Behandlung vor der Epispadierekonstruktion

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **kann** bei Jungen vor der Penisoperation der Penis mit einer Hormonsalbe behandelt werden. Eine Hormonsalbentherapie macht, dass der Penis besser mit Blutgefäßen versorgt wird und auch größer werden kann. Nachdem die Salbe wieder abgesetzt ist, geht dieser Effekt am Penis wieder zurück. Eine hormonelle Vorbehandlung kann jedoch auch Nebenwirkungen hervorrufen. Über die möglichen Nebenwirkungen müssen die Eltern vorab aufgeklärt werden. Eine abschließende Einschätzung, ob eine hormonelle Behandlung vor einer Epispadierekonstruktion nützlich ist, kann anhand des derzeitigen Forschungsstandes noch nicht vorgenommen werden.

## 9.2. Angeborene Leistenbrüche

Kinder können nach der Geburt Leistenbrüche haben. Kinder mit Blasenektrophie haben häufiger einen Leistenbruch als andere Kinder. Die Ursache dafür ist die besondere Anatomie des vorderen Beckens. Jungen sind häufiger betroffen als Mädchen. Bei einem Leistenbruch handelt es sich um eine Ausstülpung des Bauchfells in den Hodensack. Gewöhnlicherweise verschließt sich dieser Kanal, nachdem die Hoden in den Hodensack gewandert sind. Falls sich dieser Kanal jedoch nicht ganz verschließt, besteht weiterhin eine Verbindung zwischen der Bauchhöhle und dem Hodensack. Diese Leistenbrüche müssen behandelt werden, weil sich in dem Spalt sonst Bauchanteile z. B. der Darm einklemmen können, was zu einer Notfallsituation mit anschließender Notoperation führt.



Im Rahmen der Operation zum Blasenverschluss **sollten** laut medizinischer Leitlinie bei Jungen auch die Leisten genau untersucht werden und falls notwendig **sollte** der sogenannte Processus vaginalis, ein offener Leistenbruch, mittels Operation verschlossen werden. Manchmal kommt es aber auch vor dem geplanten Blasenektrophieeingriff zu einer Einklemmung des Leistenbruches.

Das ist ein Notfall! Das Baby schreit und trinkt nicht, es lässt sich nicht beruhigen. In der Leiste tastet man eine Verhärtung. **Bitte sofort ein Krankenhaus mit einer Kinderurologie oder Kinderchirurgie aufsuchen!**

Die medizinische Leitlinie empfiehlt bei einem operativen Eingriff zur notfallmedizinischen Behandlung eines Leistenbruches bei Kindern mit BEEK, dass auch die Gegenseite während des Eingriffs angeschaut werden **sollte**. Ein Grund dafür ist, dass Leistenbrüche bei Kindern mit BEEK häufiger als in der Allgemeinbevölkerung auf beiden Seiten auftreten.

### 9.3. Weibliche Genitale

Die Rekonstruktion des äußeren Genitales von Patientinnen mit Blasenektrophie und der Epispadie beinhaltet:

- Die Rekonstruktion des sogenannten Mons pubis, der auch als Scham- oder Venushügel bezeichnet wird. Hierbei handelt es sich um die leichte Erhebung aus Fettgewebe, die über dem Schambein und oberhalb der Schamlippen liegt.
- Die Annäherung der geteilten Klitorishälften und der kleinen Schamlippen. Die Klitorishälften bleiben aber geteilt, um eine gute Durchblutung und das Nervengewebe zur Reizwahrnehmung nicht zu gefährden.
- Ggf. die operative Verbreiterung des Scheideneingangs mittels Hautverschiebelappens in der Pubertät.

Es handelt sich um eine ästhetisch anspruchsvolle Operation. Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollen** die äußeren Genitale von Patientinnen mit BEEK daher von erfahrenen Chirurg\*innen operiert werden. Darüber hinaus ist die Expert\*innengruppe der Auffassung, dass die operierenden Ärztinnen oder Ärzte den Patientinnen auch nach der Operation langfristig für Beratungen und zur Nachsorge als Ansprechpartner\*innen zur Verfügung stehen **sollen**. Falls eine Weiterbetreuung nicht realisiert werden kann, **sollen** die Operateur\*innen einen begleiteten Übergang von der Kindermedizin in die Erwachsenenversorgung sicherstellen.

Eine in Deutschland durchgeführte Studie konnte zeigen, dass 16 von 17 erwachsenen Frauen mit BEEK mit dem kosmetischen Aussehen nach der Operation des äußeren Genitale und dem Scheideneingang zufrieden waren.

Eine operative Erweiterung des Scheideneingangs, eine sogenannte Introitusplastik, **sollte**, wenn überhaupt notwendig, erst nach der Pubertät durchgeführt werden. Sofern ein freier Abfluss von Scheidenflüssigkeit (Scheidensekret) und Menstruationsblut möglich ist, wird eine Operation nur benötigt, falls der Scheideneingang z. B. beim Geschlechtsverkehr oder beim Einführen von Tampons Schmerzen verursacht.



Die inneren Genitalen, wie die Scheide, die Gebärmutter und die Eierstöcke, sind fast immer normal entwickelt. Sehr selten gibt es eine Trennwand in der Scheide oder eine doppelte Gebärmutter. Die Scheide ist eher kurz und der Gebärmutterhals steht sehr tief. Ist der Beckenboden nicht gut in der Mitte zusammengezogen, ist ein Gebärmuttervorfall möglich.

Bei Mädchen mit Epispadie wird die Epispadierekonstruktion meist in einer umfassenden Operation zusammen mit der Rekonstruktion der Harnröhre sowie eventuell einer Blasenhalseinengung oder Blasenhalsplastik durchgeführt. Der Blasenhals verbindet die Blase mit der Harnröhre.

## 10. Inkontinenz bei Personen mit BEEK

### 10.1. Was bedeutet Inkontinenz?

Gemäß internationalen Definitionen macht es bei Kindern ab einem Alter von 5 Jahren Sinn festzustellen, ob die Fähigkeit besteht den Harnfluss aktiv zu kontrollieren. Fachexpert\*innen der International Children's Continence Society (ICCS) sprechen von Inkontinenz, wenn der Urinverlust unfreiwillig kontinuierlich (dauerhaft, anhaltend) oder intermittierend, d. h. mit Unterbrechungen oder in unregelmäßigen Abständen, auftritt. Der Harnverlust kann am Tag und/oder in der Nacht auftreten.

Beim BEEK hat der ungewollte Urinverlust seine Ursache in den anatomischen Gegebenheiten, z. B. in der Tatsache, dass der innere Schließmuskel nicht angelegt ist. Zum anderen kann auch die Blase nicht richtig gewachsen sein, weil der Urin immer ungehemmt herausfließt.

Derzeit gibt es keine einheitliche Definition von Kontinenz bei BEEK.



Weiterführende Informationen zum Thema Kontinenz erhalten Sie unter dem nachfolgendem Link, auf der Webseite der Deutschen Kontinenz Gesellschaft e. V.: [www.kontinenz-gesellschaft.de](http://www.kontinenz-gesellschaft.de).

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **soll** bei der Behandlung von Betroffenen mit BEEK vorab eine klare Definition der Kontinenz festgelegt werden. Wenn alle mit dem Begriff Kontinenz das Gleiche meinen, kann bessere Forschung betrieben werden. Auch die Ergebnisse aus den Studien werden dann besser vergleichbar. Darüber hinaus ist die Expert\*innengruppe der Auffassung, dass zur Bewertung der Urinkontinenz standardisierte Fragebögen verwendet werden **sollten**. Diese Fragebögen gibt es für Männer und Frauen und auch für Kinder und deren Eltern und Zugehörige.

## 10.2. Beurteilung der Harnkontinenzsituation – welche Untersuchungen sind erforderlich?

Wenn ein Betroffener kontinent werden möchte, empfiehlt die medizinische Leitlinie, dass ein Kontinenzkonzept unter Betrachtung unterschiedlicher Untersuchungsergebnisse erstellt werden **soll**. Dazu gehören unter anderem:

- **Funktionelle Blasenkapazität**

Zum einen wird die Blasenkapazität, d. h. die Menge an Urin, die die Blase aufnehmen kann, berücksichtigt. Die Blasenkapazität wird mittels sogenannter Miktionsprotokolle erfasst. Dabei wird die Trink- und Urinmenge über einen Zeitraum von 2 Tagen aufgeschrieben. Ein Miktionsprotokoll ist erst ab einem Alter von 5 Jahren sinnvoll. Bei schwerer Inkontinenz wird das Führen des Protokolls aus der praktischen Erfahrung heraus meist als frustierend empfunden. Eine weitere Möglichkeit zur Erfassung der Urinmenge stellen sogenannte Vorlagentests dar. Dabei wird das Gewicht der Vorlage gewogen, um so mittels Gewichtsveränderung der Vorlage die Menge des ausgetretenen Urins zu messen. Auch dieser Test ist in der Anwendung bei Kindern oft fehlerhaft und belastend.

Die Blasenkapazität kann zudem mittels einer sogenannten Zystoskopie unter der manuellen Blockade des Blasenschließmuskels bzw. der Harnröhre untersucht werden. Das bedeutet, dass ein schlauchförmiges Instrument, das sogenannte Zystoskop, mit dem man sich die Blase von innen ansehen kann, verwendet wird, um abzumessen, wieviel Urin in die Blase hineingeht. Dazu ist bei Kindern eine Narkose notwendig.

- **Miktionszystourethrographie**

Des Weiteren kann eine Röntgen-Kontrast-Untersuchung der Harnblase, ein sogenanntes Miktionszystourethrographie, gemacht werden. Bei einer Miktionszystourethrographie wird die Blase mit einem unter Röntgendurchleuchtung sichtbaren flüssigen Mittel gefüllt. Während der Füllung und Leerung der Blase entstehen Bilder mit einer speziellen Röntgenkamera. Man kann dadurch Veränderungen der Blasenwand sichtbar machen, wie Aussackungen, ein Rückfluss in die Nieren (Reflux; VUR) oder die Blasenwandbeschaffenheit z. B. glatt oder unruhig. Es wird zudem sichtbar, wie die Harnröhre aussieht, glatt oder mit Einziehungen. Die Untersuchung wird als Miktionszystourethrographie bezeichnet.

- *Miktio*n steht dabei für das Wasser lassen,
- *zysto* für die Blase,
- *urethra* für die Harnröhre und
- *-graphie* für die Darstellung.

- **Urodynamische Untersuchungen**

Die Urodynamik ermöglicht die Funktionsweise der Blase zu überprüfen. Die beiden Aufgaben der Blase sind das Urin speichern und das aktive Wasserlassen. In beiden Phasen werden der Druck in der Blase und im Bauch



untersucht sowie die Reaktion des Beckenbodens.<sup>4</sup> Die Messung der Funktion des Blasenschließmuskels (Sphinkters) erfolgt mittels Messung des sogenannten Blasenauslasswiderstandes (Leak Point Pressure). Dieser Druck zeigt dem Arzt oder der Ärztin, wie kräftig der Blasenschließmuskel ist.

- **Erfassung von Nebenerkrankungen/Komplikationen**

Hierzu zählt die Erfassung von einer möglichen Stuhlkontinenz, wiederkehrenden Harnwegsinfektionen, Nierennarben, Bluthochdruck, die Gesamtleistung der Nieren sowie auch entwicklungsmedizinische und sozialmedizinische Aspekte.

Darüber hinaus **sollte** laut medizinischer Leitlinie der richtige Zeitpunkt einer invasiven diagnostischen Maßnahme, wie z. B. der Zystourethrographie zur Beurteilung der Harnkontinenzsituation, genau mit der Person mit BEEK oder den Eltern bzw. Zugehörigen besprochen werden. Aus dem derzeitigen wissenschaftlichen Forschungsstand ist kein idealer Zeitpunkt abzuleiten, an dem ein Kind mit BEEK trocken sein sollte. Dies ist eine individuelle und persönliche Entscheidung. Eine Untersuchung in Narkose macht nur dann Sinn, wenn sich aus den Ergebnissen der Untersuchung auch eine Konsequenz ergibt und der Betreffende auch eine Behandlung will.

## 10.3. Behandlungsansätze bei Inkontinenz

Studien konnten belegen, dass die gewählte Art des Rekonstruktionskonzeptes, d. h. ob die Rekonstruktion in einem Eingriff (einstufig) oder durch mehrere Schritte (mehrstufig) durchgeführt wird, im Langzeitverlauf keine Auswirkungen auf die Anzahl der weiteren notwendigen Operationen hat, die nötig sind, um bei den Betroffenen eine Kontinenz zu erreichen. Die Mehrzahl der in Deutschland lebenden damals befragten Menschen mit BEEK gaben an, nach den Operationen zeitweise oder kontinuierlich inkontinent zu sein.

### Urotherapie

Nach dem 5. Geburtstag kann eine urotherapeutische Begleitung der Person mit BEEK hilfreich sein. Der Betroffene und die Familie müssen wissen, dass realisierbare Erwartungen an die Wirksamkeit und den Erfolg einer derartigen urotherapeutischen Behandlung gestellt werden sollten.

Die Urotherapie hat verschiedene Aufgaben und wird von besonders ausgebildeten Fachleuten angeboten. Es wird z. B. über die tägliche Aufteilung der Trinkmenge gesprochen. Zudem ist eine Unterstützung bei der sogenannten Blasenwahrnehmung hilfreich, um ein Gefühl für die Blasenfüllung zu entwickeln.

<sup>4</sup> Zum Hintergrund, es kommt zu einer Entleerung der Blase, wenn die Blasenmuskeln angespannt werden und sich gleichzeitig der Blasenschließmuskel entspannt. Dieser Prozess läuft reflektorisch, d. h. automatisch auf einen Reflex beruhend ab.

Ein Blasentraining ist eine Möglichkeit, um den zeitlichen Abstand zwischen den Toilettengängen bewusst zu verlängern. Urotherapie eignet sich auch ganz besonders dann, wenn sich Lebensumstände ändern und scheinbar die Blase nicht mehr richtig funktioniert. Ein Beispiel hierfür kann sein, dass ein Kind mit BEEK die Pubertät erreicht und die Selbstständigkeit und Selbstbestimmung (Autonomie) zunimmt. Aktivitäten mit Freund\*innen und eine selbstständige Tagesplanung sind nicht nur für den Jugendlichen eine Herausforderung, sondern auch für dessen Blase. Der/die Urotherapeut\*in erklärt den Betroffenen mit BEEK und den Eltern bzw. Zugehörigen die Zusammenhänge genau.

### Krankengymnastik (Physiotherapie)

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **kann** Physiotherapie nach der Rekonstruktion des BEEK und ab einem Alter von fünf Jahren angeboten werden, um die Entwicklung der Kontinenz zu unterstützen. Laut Studien ist die Wirkung eines Beckenbodentrainings bei Kindern mit BEEK noch nicht abschließend geklärt. Es wird vermutet, dass die Wirkung individuell unterschiedlich ausfällt.

### Behandlung mit Medikamenten

Wenn die Blasenkapazität von Betroffenen mit BEEK relativ klein ist (z. B. entsprechend einem Kaffeebecher von 200 ml) und die Blase dadurch, insbesondere nachts, überläuft, **kann** nach Meinung der Expert\*innengruppe eine Behandlung mit einer niedrigen Dosis des Medikamentes Desmopressin versucht werden. Desmopressin vermindert die nachts ausgeschiedene Urinmenge. So kann die Blase vielleicht bis zum nächsten Morgen durchhalten. Sechs von sieben Patient\*innen waren mit Desmopressin trocken. Schwerwiegende Nebenwirkungen traten in einer kleinen Studie dazu nicht auf.

Eine Behandlung mit Anticholinergika kann die Fähigkeit der Blase verbessern, Urin zu speichern. Für diese Behandlung gibt es für BEEK Betroffene noch keine spezifischen Studien. Erfahrungen bei Kindern mit einer sogenannten neurogenen Blasenfunktionsstörung, bei denen Probleme der Blasenkontrolle aufgrund von Beeinträchtigungen des Nervensystems der Blase auftreten, zeigen, dass die Blase dämpfende Medikamente (Anticholinergika) je nach Kind unterschiedlich wirken und auch Nebenwirkungen haben können.

### Blasenhalsunterspritzung

Bei einer dauerhaften Harninkontinenz **kann** eine Blasenhalsunterspritzung helfen die Kontinenzsituation für Menschen mit BEEK zu verbessern. Dabei werden in Narkose verschiedene Füllstoffe mithilfe von speziellen Nadeln in den Bereich des Schließmuskels bzw. des Blasenhalsses unter die Schleimhaut gespritzt.

Ziel ist zu erreichen, dass der Schließmuskel die Harnröhre besser abdichtet und damit ein ungewollter Urinverlust vermieden bzw. vermindert wird. Laut medizinischer Leitlinie **soll** die Familie eine Aufklärung darüber erhalten, dass diese Behandlung wahrscheinlich mehrfach durchgeführt werden muss. Mittelfristige Studien konnten zeigen, dass eine Blasenhalsunterspritzung die Kontinenz von etwa der Hälfte der Betroffenen verbessern konnte.

## Verschiedene Operationen zur Verbesserung der Blasenentleerung oder Urinspeicherfähigkeit

Bei der Blasenektrophie entwickeln sich das Wachstum der Blase und die Urinhaltefunktion unterschiedlich. Um trocken zu werden kann es sein, dass die Blase vergrößert werden muss. Zudem kann es sein, dass ein Weg angelegt werden muss, um die Blase mittels Katheterismus zu entleeren, wenn dies über die Harnröhre nicht funktioniert. Das nennt man katheterisierbares Stoma. Ist der Blasenhal zu weit oder starr, muss er eingengt oder verschlossen werden.

### Katheterisierbares Stoma

Ein katheterisierbares Stoma/Urostoma ist ein durch eine Operation angelegter Kanal über die Bauchdecke oder den Bauchnabel. Der Urin wird hierbei über einen Katheterschlauch, der durch die Stomaöffnung in den Kanal und dann die Blase vorgeschoben wird, abgelassen. Es hält dicht, wird also als kontinent bezeichnet. Urostoma wird auch künstlicher Blasenausgang genannt. Ein katheterisierbares Stoma ist heute ein anerkanntes Verfahren. Damit im weiteren Verlauf nichts schief geht, sind Schulungen und feste Ansprechpartner ganz wichtig!

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollten** Betroffene bereits vor einer Operation zum Einsatz eines katheterisierbaren Stomas/Urostomas eine urotherapeutische Beratung erhalten und im Rahmen einer sogenannten Peerberatung die Möglichkeit haben, sich mit ebenfalls betroffenen Menschen auszutauschen.

Bereits vor Durchführung einer Operation ist es wichtig, dass Betroffene im Umgang mit dem Katheter geschult werden. Bisher gibt es nur wenige strukturierte Vorbereitungsprogramme. Manche Zentren verwenden Videos, in denen bereits operierte Betroffene demonstrieren, wie ein Stoma zum Katheterisieren genutzt wird.

Auch die Peerberatungen bei den Selbsthilfegruppentreffen sind sehr hilfreich. Ebenfalls bei später auftretenden Komplikationen, wie beispielsweise Harnwegsinfektionen, Steinen oder Inkontinenz sind die Urotherapeut\*innen die ersten Ansprechpartner\*innen für Betroffene und deren Familien und helfen herauszufinden, was die Probleme des Betroffenen verursacht haben könnte.



Ein Video der Universität Mannheim demonstriert wie ein katheterisierbares Stoma funktioniert. Es ist unter nachfolgendem Link abrufbar:  
[www.youtube.com/watch?v=zWv9RwTMVvI](https://www.youtube.com/watch?v=zWv9RwTMVvI)

### Blasenaugmentation

Ist die Blase zu klein oder zu schlecht dehnbar, muss ein Stück Darm, heute meist Dünndarm aufgesetzt werden. Dann ist die Blase besser dehnbar und kann mehr speichern. Da meist mehrere Meter Dünndarm vorhanden sind, kann der Körper ein Darmstück von etwa 40 cm gut entbehren. Mögliche Komplikati-

onen ergeben sich aus der Operation mit Darmverschlingung oder Darmlähmung (Ileus), oder der Schleimbildung und Steinbildung. Auch nimmt der Darm saure Stoffe auf, ggf. muss der Betroffene Medikamente einnehmen, um diese Stoffwechselveränderungen auszugleichen. In jedem Fall ist eine Langzeitbetreuung notwendig.

### **Zeitpunkt einer Operation zur Verbesserung der Kontinenz bei einer Epispadie**

Die medizinische Leitlinie empfiehlt, dass der Zeitpunkt einer Operation zur Verbesserung der Kontinenz bei Betroffenen mit isolierter Epispadie individuell ausgewählt werden **soll**. Die bestehende wissenschaftliche Forschung kann nicht eindeutig sagen, welcher Zeitpunkt für die Operation ideal ist.

Wenn eine einstufige Rekonstruktionsmethode ausgewählt wird, findet die Operation um den ersten Geburtstag des Kindes statt. Wird eine mehrstufige Methode gewählt, wird die kontinenzschaffende Operation im Vorschul- und Schulalter durchgeführt. Der Erfolg der Operation scheint davon abzuhängen, wie groß die Blase direkt vor der Operation ist. Zudem gelingt eine kontinenzschaffende Operation besser, wenn das Kind zur Mitarbeit beim Kontinenztraining körperlich und seelisch bereit ist.

## 11. Partnerschaft, Sexualleben und Familienplanung

### 11.1. Gibt es für Betroffene mit BEEK Besonderheiten in der Partnerschaft und dem Sexualleben?

Gerade im Zusammenhang mit Sexualität und Partnerschaft bestehen bei Menschen mit BEEK große Ängste und Unsicherheiten. Auch Eltern eines neugeborenen betroffenen Babys machen sich auch in dieser Hinsicht Sorgen.

Die meisten Studien zeigen jedoch, dass sich Personen mit BEEK in langjährigen Partnerschaften befinden und zufrieden leben können. Nach Meinung der Expert\*innengruppe **soll** das Thema Sexualität und sexuelle Funktion bei Männern und Frauen mit BEEK auch stets im Rahmen der Nachsorge angesprochen werden und die Zufriedenheit anhand eines dafür anerkannten Fragebogens erfasst werden. Zudem soll auch die Abschätzung der möglichen Zeugungsfähigkeit ein Bestandteil der Verlaufsuntersuchungen sein.

#### 11.1.1. Aspekte der männlichen Sexualität und Fruchtbarkeit



Das Aussehen der äußeren Geschlechtsteile hat neben der Urinkontinenz und der Fähigkeit eine Erektion zu erreichen für alle Männer, auch die mit BEEK, eine große Bedeutung für die generelle Zufriedenheit und die Zufriedenheit mit dem Sexualleben. Männer mit BEEK sind häufig nicht zufrieden mit ihrem Sexualleben oder dem Aussehen der äußeren Genitalien, vor allem mit der Penisgröße. Diese Unzufriedenheit kann zu Unsicherheit, Ängsten und Sorgen führen.

#### **Der Einfluss von sexuellen Funktionsstörungen auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität von Männern**

Studien konnten zeigen, dass die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität insbesondere von männlichen Patienten mit BEEK als vergleichbar mit denen der Allgemeinbevölkerung eingeschätzt wird. Außerdem zeigen die meisten Studien, dass die Betroffenen in langjährigen Partnerschaften leben. Bisher gibt es nur wenige qualitativ hochwertige Untersuchungen, die den Einfluss von sexuellen Funktionsstörungen auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität von Personen mit BEEK untersuchen. Die vorhandenen Studien zeichnen ein uneinheitliches Bild.

Einige Studien zeigen eine verringerte Lebensqualität von Personen mit BEEK. Unzufriedenheit besteht insbesondere mit den äußeren Genitalien, der Penislänge und den Einschränkungen der Fruchtbarkeit bzw. ungewollter Kinderlosigkeit und Erektionsstörungen. Eine Befragung ergab, dass etwa jeder fünfte BEEK Patient psychiatrische Unterstützung in Anspruch nahm, um bestehenden Ängsten und psychosexuellen Problemen zu begegnen. Jugendliche mit BEEK, die im Alter von 14 bis 16 Jahren im Rahmen einer Studie spezifische psychosexuelle Unterstützung erhielten, erreichten ein besseres psychosexuelles Befinden und



Selbstwertgefühl. Es lässt sich aufgrund der Studie vermuten, dass derartige Schulungen auch zur Verbesserung der Lebensqualität beitragen können.

Personen mit BEEK oder deren Zugehörige **sollen** Informationen darüber erhalten, dass ein erhöhtes Risiko für Schwierigkeiten mit der sexuellen Funktion besteht. Sexuelle Funktionsstörungen zeigen sich insbesondere durch Probleme bei der Versteifung des Penis (Erektion) und Schwierigkeiten beim Samenerguss (Ejakulation). Zudem **sollte** über die möglichen Einschränkungen der Fruchtbarkeit aufgeklärt werden.

Bisher gibt es noch keine qualitativ hochwertigen Studien, die verschiedene Operationsverfahren in Hinblick auf die im Erwachsenenalter erreichte sexuelle Funktion direkt verglichen haben. Aus diesem Grund ist bis jetzt noch unklar, welche Methode am besten geeignet ist, um die sexuellen Funktionen und die Fruchtbarkeit bei männlichen Betroffenen zu erhalten.

Bei Patienten mit BEEK besteht in der Regel keine Beeinträchtigung der Samenproduktion. Der Transport von Samen vom Hoden zum Samenhügel an der Mündungsstelle des Samenleiters in die Harnröhre funktioniert normal. Auch die Prostata ist ähnlich groß wie bei Personen, die nicht von BEEK betroffen sind. Jedoch konnte eine Studie zeigen, dass die Prostata hinter der Harnröhre liegt und diese nicht wie gewöhnlich komplett umschließt.

Eine asymmetrische Prostata und die Besonderheiten der Beckenbodenmuskulatur sowie eine häufig auftretende Penisverkürzung und Penisverkrümmung können einen Einfluss auf die Sexualität und die Fruchtbarkeit der Betroffenen Personen mit BEEK haben. Auch operative Korrekturen können negative Auswirkungen haben. Auch wenn die Operationen an sich erfolgreich waren, können Einschränkungen des Sexuallebens und der Fruchtbarkeit bei betroffenen Patienten fortbestehen bzw. neu entstehen.

Die medizinische Leitlinie empfiehlt, dass beginnend mit der Pubertät männlichen Patienten eine Untersuchung bei einem spezialisierten Arzt oder Ärztin für Störungen der männlichen Fortpflanzungsfunktionen und der Hormonproduktion, einer/einem sogenannten Androlog\*in, angeboten werden **soll**.

Bei den Nachsorgeterminen **sollen** die äußeren Genitalien untersucht werden. Zudem **soll** eine Beurteilung der sexuellen Funktionen und der Fruchtbarkeit erfolgen. Ab der Pubertät **sollen** jugendliche Patienten mit geeigneten Informationen zur sexuellen Entwicklung versorgt werden. Sie **sollen** zudem das Angebot für psychologische und sexualtherapeutische Hilfen und Unterstützung erhalten.

### **Methoden zum Erhalt der männlichen Fruchtbarkeit**

Da sich die Zeugungsfähigkeit von Menschen mit BEEK z. B. durch wiederkehrende Hodenentzündungen oder auch Operationen am Blasenhal im oder bis zum Erwachsenenalter verschlechtern kann, **sollte** gemäß der Empfehlung der medizinischen S3-Leitlinie männlichen Patienten mit BEEK angeboten werden, eine sogenannte Kryokonservierung von Spermien durchführen zu lassen, um

so die Fruchtbarkeit langfristig zu erhalten. Bei dieser Methode werden Spermien eingefroren und können somit über einen längeren Zeitraum aufbewahrt werden. Zu einem späteren Zeitpunkt können diese dann verwendet werden, um eine Schwangerschaft mittels künstlicher Befruchtung herbeizuführen. Die Methoden der künstlichen Befruchtung werden kurz auf Seite 20 beschrieben.

Falls bei Ihnen sexuelle Funktionsstörungen oder Probleme mit der Fruchtbarkeit bestehen, **sollen** Sie nach Meinung der Expert\*innengruppe gemäß den entsprechenden medizinischen Leitlinien behandelt werden. Hierbei **sollen** die Besonderheiten der Beckenbodenmuskulatur, der Harnröhre und die bestehenden Verhältnisse nach Rekonstruktionsoperationen beachtet werden.

### 11.1.2. Sexualleben von Frauen mit BEEK



Studien ergaben, dass etwa 80 von 100 Frauen mit BEEK ein aktives Sexualleben führen. Die Mehrzahl der Frauen mit BEEK ist mit dem Ausleben ihrer Sexualität zufrieden. Eine wichtige Rolle für ein erfülltes Sexualleben spielt unter anderem auch die Fähigkeit, die Blasenfunktion aktiv zu kontrollieren sowie, wie bei den männlichen Betroffenen, die eigene Zufriedenheit mit dem Aussehen und auch der Funktion der äußerlich sichtbaren Genitalien.

Um Geschlechtsverkehr zu haben, benötigen im Durchschnitt etwa die Hälfte der Betroffenen eine operative Erweiterungsplastik des Scheideneingangs. Ob eine Rekonstruktion der Blase oder eine Blasenentfernung für die Sexualfunktion besser ist, ist noch unklar, da es keine direkt vergleichenden Studien gibt.

Ein Großteil der Frauen mit BEEK gibt an, einen Orgasmus erleben zu können. Von Schmerzen beim Geschlechtsverkehr berichtet eine von fünf Frauen. In standardisierten Erhebungsbögen zeigen Frauen nach Blasenrekonstruktion jedoch ein Risiko für eine sexuelle Dysfunktion, das bedeutet Einschränkungen in der Sexualfunktion im Vergleich zu nicht von BEEK betroffenen Personen.

In einer systematischen Übersichtsarbeit konnte ein Zusammenhang zwischen sexueller Funktion und dem allgemeinen psychischen Wohlbefinden hergestellt werden. Bei Frauen mit Epispadie zeigen Studien, dass eine von fünf Frauen ein verringertes Selbstbewusstsein aufwiesen und Ängste entwickelten in einer Partnerschaft abgewiesen zu werden. Ein Gebärmuttervorfall hatte einen negativen Einfluss auf sexuelle Funktion und Inkontinenz, mit der Konsequenz einer signifikant niedrigeren Lebensqualität.

Sowohl nach Rekonstruktion der Blase als auch nach Harnableitung ist bei Frauen mit BEEK eine Schwangerschaft möglich. In Studien äußern 30 % der Frauen mit BEEK den Wunsch schwanger zu werden. Jedoch zeigte eine Studie, dass bei einem hohen Prozentsatz nach 12 Monaten keine Schwangerschaft zustande kam. Dann ist eine intensivere gynäkologische Abklärung notwendig. Auch eine künstliche Befruchtung kann diesen Frauen helfen.

Insgesamt ist zu bemerken, dass die Sexualität von Frauen mit BEEK mindestens genauso komplex ist, wie die der männlichen Betroffenen. Frauen mit BEEK sind ebenso intensiv zu beraten und ggf. einer Diagnostik oder Therapie zuzuführen.

### 11.1.3. Informationen für schwangere Frauen mit BEEK

Für Frauen mit BEEK sind Schwangerschaften sowohl nach primärer Rekonstruktion als auch mit primärer und sekundärer Harnableitung möglich.

Eine Schwangerschaft von Frauen mit BEEK **soll** als Risikoschwangerschaft eingestuft werden. Das muss Sie aber nicht beunruhigen. Eine Risikoschwangerschaft bedeutet nämlich nicht, dass per se eine unmittelbare Gefahr für Mutter und Kind besteht. Eine Risikoschwangerschaft bedeutet nur, dass die schwangere Frau mehr Vorsorgeuntersuchungen wahrnehmen kann und engmaschiger von Ihrer/Ihrem Gynäkolog\*in und ggf. anderen Fachdisziplinen betreut wird. Unter bestimmten Umständen können auch Zusatzuntersuchungen durchgeführt werden, die von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen werden.

### 11.1.4. Informationen zur Geburtsplanung von Frauen mit BEEK

Die Geburt eines Kindes, dessen Mutter von BEEK betroffen ist, **sollte** in einem Krankenhaus stattfinden, das viel Erfahrung mit der operativen Rekonstruktion des BEEK besitzt.

Die medizinische Leitlinie empfiehlt bei Schwangeren mit BEEK, bei denen eine Rekonstruktion des unteren Harntraktes, d. h. der Blase und/oder der Harnröhre, durchgeführt worden ist, das Baby mit einem Kaiserschnitt zum Schutz des Beckenbodens zur Welt zu bringen. Zudem **soll** ein\*e erfahrene\*r Urolog\*in bei dem Kaiserschnitt anwesend oder zumindest in Bereitschaft im Krankenhaus sein. Dies ist notwendig, um bei Problemen mit der Rekonstruktion des unteren Harntraktes, wie z. B. Verletzungen des Darmes, der rekonstruierten Blase oder des katheterisierbaren Stomas, den Betroffenen in erforderlicher Weise helfen zu können. Die Blase muss am Beginn des Kaiserschnittes immer leer sein. Bitte bestehen Sie als Patientin darauf den Katheter selbst zu legen, wenn Sie das regelmäßig selbst tun.

Eine vaginale, natürliche Geburt ist nur unter sehr spezifischen Voraussetzungen der Schwangeren in Betracht zu ziehen. Dieses Vorgehen eignet sich nur für Schwangere, die zuvor keine Rekonstruktion des Beckenbodens durchgemacht haben. Auch das Kind im Mutterleib muss eine angemessene Größe besitzen. Es darf nicht zu groß sein und es dürfen keine weiteren Risiken vorliegen. Zudem muss das Kind mit dem Kopf voran liegen, eine sogenannte Schädellage. Das Für und Wider für die entsprechenden Entbindungen müssen offen besprochen werden. Direkt vergleichende Studien gibt es nicht. Die Sicherheit für Mutter und Kind stehen in den Überlegungen an erster Stelle.

## 11.2. Was gibt es bei der Familienplanung von Menschen mit BEEK zu beachten?

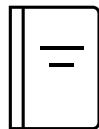


Sind Sie selbst von BEEK betroffen, stellt sich Ihnen wahrscheinlich die Frage, ob Sie den BEEK an die eigenen Kinder vererben werden. Informationen dazu finden Sie unter dem Kapitel 5.2.

## 12. Wie ist die Nachsorge von Betroffenen mit BEEK organisiert?

Nach Meinung der Expert\*innengruppe **sollen** Personen mit BEEK über die Dauer ihres gesamten Lebens eine fächerübergreifende medizinische Betreuung und Nachsorge in Anspruch nehmen können. Dabei **sollen** mindestens Fachleute der nachfolgenden Bereiche einbezogen werden: Urolog\*innen, Gynäkolog\*innen, Androlog\*innen und Nierenspezialist\*innen. Zudem **sollen** auch psychologische und soziale Aspekte in der Nachsorge berücksichtigt werden. Die Bedürfnisse der erwachsenen Menschen mit BEEK müssen noch besser erforscht werden, um ihnen gerecht zu werden. Wünschenswert ist, dass medizinisches Personal Betroffenen besser zuhört.

### 12.1. Nachsorgepass zur Unterstützung einer fächerübergreifenden Nachsorge



Die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. hat in Zusammenarbeit mit Eltern und Ärzt\*innen einen Nachsorgepass entwickelt. Er soll dazu beitragen, die Nachsorge von Kindern mit BEEK zu standardisieren, das bedeutet genauer und effektiver zu machen.

Die vorgeschlagenen Untersuchungen und die Untersuchungszeitpunkte können aufgrund von individuellen Umständen jedoch, je nach den Anforderungen und Bedürfnissen des jeweiligen Kindes, angepasst werden. Die empfohlenen Untersuchungen basieren auf wissenschaftlichen Untersuchungen, sind aber nicht verbindlich vorgeschrieben. Sie können und sollen aber einen Leitfaden für Ihr Kind bilden.

Weitere Informationen zum Nachsorgepass finden Sie unter dem nachfolgendem Link: [www.blasenektrophie.de/nachsorgepass/](http://www.blasenektrophie.de/nachsorgepass/).

### 12.2. Sozialmedizinische Nachsorge

BEEK Betroffene und deren Familien **sollten** von den Behandelnden auf das Schwerbehindertenrecht hingewiesen werden. Ob dieser Hinweis erfolgte, ist auch schriftlich in der Patientenakte zu dokumentieren. Die Familien sind auch auf die Selbsthilfegruppen hinzuweisen (nähere Informationen hierzu finden Sie in Kapitel 16.1 ab Seite 80). Zudem ist es in der ersten medizinischen Behandlungsphase verpflichtend, dass ein Gesprächstermin mit einem/ einer Sozialarbeiter\*in vermittelt wird. Im Rahmen der Beratung in der frühen Kindheit sind insbesondere Informationen zur Beantragung eines Grades der Behinderung, zum möglichen Erhalt eines Schwerbehindertenausweises, sowie zur Beantragung eines Pflegegrades anzusprechen. Weitere Informationen hierzu erhalten Sie in Kapitel 15 ab Seite 76.



Eine umfassende Broschüre zu sozialrechtlichen Hilfen, die vom Bundesverband Herzkrankte Kinder e. V. herausgegeben wurde, kann auch für Personen mit BEEK und deren Angehörige wertvolle Hintergrundinformationen zu sozialrechtlichen Fragen bieten. Die Broschüre ist unter nachfolgendem Link im PDF-Format abrufbar: [www.bvhk.de/produkt/sozialrechtliche-hilfen/](http://www.bvhk.de/produkt/sozialrechtliche-hilfen/).

Die behandelnden Ärzt\*innen sollen auch bei Sprechstundenkontakten im Verlauf regelmäßig nachfragen, inwieweit sozialrechtliche Unterstützungen in Anspruch genommen werden. Insbesondere bei finanziell benachteiligten Familien sollen Ärzt\*innen auf die Nutzung weiterer Unterstützungsleistungen aufmerksam machen.

Nach Operationen im Erwachsenenalter ist zu prüfen, ob eine Rehabilitationsmaßnahme in Frage kommt. Unter bestimmten Voraussetzungen besteht auch für Kinder und Jugendliche die Möglichkeit eine medizinische Rehabilitation zu beantragen. Nähere Informationen hierzu erhalten Sie auf der Webseite der Deutschen Rentenversicherung unter: [www.deutsche-rentenversicherung.de/DRV/DE/Reha/Medizinische-Reha/Reha-fuer-Kinder-und-Jugendliche/reha-fuer-kinder-und-jugendliche.html](http://www.deutsche-rentenversicherung.de/DRV/DE/Reha/Medizinische-Reha/Reha-fuer-Kinder-und-Jugendliche/reha-fuer-kinder-und-jugendliche.html).

Eine interne Umfrage der Selbsthilfegruppe hat ergeben, dass die Feststellung des Pflegegrades von Personen mit BEEK nicht nur von den bestehenden Symptomen abhängt, sondern auch zwischen den Bundesländern und Ämtern unterschiedlich eingeschätzt wird. Es zeigte sich jedoch tendenziell, dass eine Beantragung im jüngeren Alter erfolgreicher verlief. Ist die erste Beantragung nicht erfolgreich, kann auch unter Beachtung der entsprechenden Fristen Widerspruch eingelegt werden. Hierbei kann eine Unterstützung von Sozialarbeiter\*innen von Hilfe sein.

### 12.3. Psychologische Unterstützung

Bereits ab der Geburt **sollten** die von BEEK betroffenen Familien die Möglichkeit erhalten psychologische Unterstützung in Anspruch zu nehmen. Zudem **sollte** die Familie durch ein Team von verschiedenen Fachleuten begleitet werden.

In bestehenden Studien kann bisher kein einheitliches Bild zu den Auswirkungen des BEEK auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität gezeichnet werden. Eine Studie hat gezeigt, dass bei etwa einem von fünf BEEK Betroffenen mögliche psychische Probleme vorliegen. Im Rahmen einer weiteren Untersuchung wurde herausgefunden, dass das Selbstwertgefühl betroffener Jugendlicher erhöht werden kann, indem man sie begleitet, Themen psychologischer und sexueller Natur bespricht, angeht und alltagstaugliche Lösungen anbietet.

Auch Ängste und Sorgen von den Eltern z. B. vor Operationen wurden beschrieben.

## 12.4. Was ist in der Phase der Transition (Übertritt) von der Kinder- und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin zu beachten?



Mit Transition wird der Prozess der Überführung von Betroffenen mit BEEK von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin beschrieben. Es handelt sich um einen gut geplanten, strukturierten Übergang, bei dem sowohl medizinische als auch psychosoziale Bedürfnisse der Jugendlichen thematisiert werden.

Zudem beinhaltet die Transitionsphase auch die Vermittlung von Wissen und Fähigkeiten zur Stärkung der Alltagsbewältigung.

In Deutschland werden Betroffene mit BEEK in der Regel weiter durch ihre\*n Urolog\*in betreut. Kinderchirurg\*innen müssen ihre betroffenen Patient\*innen zum 16., spätestens zum 21. Geburtstag mit entsprechender Genehmigung in die Erwachsenenmedizin weiterleiten. Bisher bestehen hierzu in Deutschland aber noch keine verlässlichen Strukturen für die Betreuung von Menschen mit BEEK in der Erwachsenenmedizin. Diese müssen zukünftig noch geschaffen werden.

Im Idealfall werden im Transitionsprozess insbesondere nachfolgende Themen angesprochen: Blasen- und Geschlechtsfunktion, Fruchtbarkeit, Schwangerschaft sowie psychosoziales und psychosexuelles Wohlbefinden. Neben dem Angebot einer Routinesprechstunde sind individuelle Schulungen über den eigenen Körper auch während der Pubertät notwendig. Des Weiteren ist es wünschenswert, dass Themen wie das Einhalten von Behandlungsplänen, mögliche Komplikationen, Medikamente und mögliche Nebenwirkungen diskutiert werden.

Es ist anzustreben, dass drei bis vier gemeinsame Gespräche zwischen Betroffenen sowie der oder dem behandelnden Kinder- und Jugendmediziner\*in und der oder dem Erwachsenenmediziner\*in erfolgen, um eine erfolgreiche weitere Versorgung zu ermöglichen.

## 12.5. Erweiterte medizinische Nachsorgen

### 12.5.1. Kontrolle der Blasenfunktion

Nach dem primären Blasenverschluss kann die Blasenfunktion verändert sein. Die Blasenfunktion **soll** daher bei Vorliegen von Komplikationen am oberen Harntrakt oder vor nachfolgenden Operationen mittels urodynamischer Untersuchungen festgestellt werden.

### 12.5.2. Kontrolle der Nierenfunktion

In der Regel besitzen Betroffene mit BEEK zur Geburt normal funktionierende Nieren, die Abfallstoffe aus dem Blut filtern. Derzeit ist nicht bekannt, ob, wann und unter welchen genauen Umständen bei Betroffenen mit BEEK die Nieren-

leistung abnimmt. Die Nierenfunktion wird anhand der sogenannten glomerulären Filtrationsrate (GFR) erfasst. Die GFR berechnet, wieviel Blut innerhalb einer Minute in den Nierenkörperchen (auch genannt Glomeruli) gefiltert wird.

Bis zu einem Alter von 29 Jahren **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe die Nierenfunktion von Betroffenen mit BEEK jedes Jahr überprüft werden. Stellt sich heraus, dass die Nierenfunktion stabil ist, **kann** der Abstand zwischen den Kontrolluntersuchungen verlängert werden. Falls eine eingeschränkte Nierenfunktion festgestellt wird, **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe eine Vorstellung in der (Kinder-) Nephrologie erfolgen.

Der Verlust der Nierenleistung wird durch die wiederholt erforderlichen Operationen in Verbindung mit dem Auftreten von Nierenbeckenentzündungen, aber auch Nieren- und Blasensteinen begünstigt. Insbesondere wiederholte Nierenbeckenentzündungen, die meist aufgrund eines VUR auftreten, bergen das Risiko eines Verlustes der Nierenfunktion in sich. Daher **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe, falls ein Verdacht auf eine Nierenbeckenentzündung, auch Pyelonephritis genannt, besteht, sofort eine Untersuchung durchgeführt werden und eine Behandlung mit einem entsprechenden Antibiotikum erfolgen. Wiederkehrende Harnwegsinfektionen kommen laut Studien bei 30 bis 80 von 100 Personen mit BEEK vor.

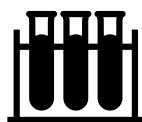
Eine jährliche Ultraschalluntersuchung der Nieren und der Harnwege **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe bei Betroffenen mit BEEK durchgeführt werden, um mögliche Harntransportstörungen sowie Nieren- oder Blasensteine frühzeitig zu erkennen und entsprechend zu behandeln.

### 12.5.3. Was wird bei einem nachgewiesenen VUR empfohlen?

Falls nach dem primären Blasenverschluss ein VUR festgestellt wird, **soll** laut Empfehlung der medizinischen Leitlinie eine Antirefluxplastik durchgeführt werden. Fachleute bezeichnen mit VUR, die Tatsache, dass Urin aus der Harnblase zurück in einen oder beide Harnleiter gelangt und je nach Schweregrad bis zur Niere zurückfließt. Im Rahmen einer Antirefluxplastik werden die Harnleiter neu eingepflanzt, danach ist kein Reflux mehr vorhanden.

Eine Studie konnte zeigen, dass im Zuge einer Form der einaktigen Rekonstruktion mit einer frühen Harnleiterreimplantation weniger Harnwegsinfektionen, Harntransportstörungen und VUR auftraten.

### 12.5.4. Wie ist das Vorgehen bei einem Verdacht auf eine Harnwegsinfektion nach einer Rekonstruktion?



Das Hauptsymptom einer Harnwegsinfektion bei Säuglingen und Kleinkindern ist Fieber. Größere Kinder zeigen Bauchschmerzen und/oder geben Schmerzen beim Wasserlassen an.

Gemäß der medizinischen Leitlinie „Harnwegsinfektionen im Kindesalter“ sind die Symptome im Säuglings- und Kindesalter vielfältig und häufig unspezifisch. Dazu zählen auch eine Trinkunlust, Essensverweigerung oder Erbrechen. Harnwegsinfektionen sind generell im Säuglingsalter ziemlich häufig.



## Untersuchungen

Die Diagnose wird anhand verschiedener Untersuchungen gestellt. Es wird eine körperliche Untersuchung, einschließlich der Untersuchung der Genitale und eine Ultraschalluntersuchung der Nieren und der Blase gemacht. Es wird dabei geprüft, ob die Nieren gestaut sind, wie die Blase aussieht und wieviel Restharn nach dem Urinieren in der Blase verbleibt.

Darüber hinaus wird der Urin untersucht. Bei jüngeren Kindern ist für die Urinsammlung die sogenannte Clean-Catch-Methode anzuwenden. Dabei wird das Kind im Umfeld der Harnröhrenöffnung besonders gründlich gereinigt, um eine Verunreinigung durch mögliche Keime auf der Haut oder den Genitalien zu vermeiden. Das Kind wird nach dem Trinken von den Eltern auf dem Schoß gehalten. Es wird gewartet bis es uriniert und der Urin in einem sterilen Behälter aufgefangen. Alternativ ist es auch möglich den Urin mit einem Katheter aus der Blase direkt herauszuleiten. Aufgrund der anatomischen Gegebenheiten beim BEEK ist in der Regel eine Katheterisierung durch einen im Krankheitsbild erfahrenen Arzt/Ärztin wünschenswert.

Bei älteren Kindern, die eine gewisse Blasenkontrolle besitzen, kann der sogenannte Mittelstrahlurin gesammelt werden. Dafür wird der Urin zunächst ca. 3 Sekunden lang nicht aufgefangen und anschließend der noch laufende Urin ohne Unterbrechung im Urinbehälter gesammelt. Bestimmte Blutuntersuchungen, die beispielsweise Entzündungen im Körper anhand von erhöhten Entzündungswerten im Blut aufzeigen, werden zudem gegebenenfalls in Betracht gezogen.

## Behandlung

Eine Antibiotikatherapie wird entsprechend der medizinischen Leitlinie „Harnwegsinfektionen im Kindesalter“ bei bestehenden Symptomen oder fieberhaften Harnwegsinfekten angewendet. Bei älteren Kindern ist es möglich ein Miktionstagebuch zu führen sowie eine Urotherapie durchzuführen (siehe dazu: <https://www.awmf.org/service/awmf-aktuell/harnwegsinfektionen-im-kindesalter-diagnostik-therapie-und-prophylaxe>).

Individuell können auch noch weitere Diagnosemaßnahmen zur weiteren Abklärung von Nöten sein, um beispielsweise festzustellen, ob ein VUR vorliegt oder um abzuklären, ob Nierenvernarbung bestehen.

Darüber hinaus können Maßnahmen zur Vorbeugung von erneuten Harnwegsinfekten diskutiert werden. Darunter auch den Einsatz von Antibiotika, Probiotika oder anderen vorbeugenden Mitteln zur Prävention einer weiteren Harnwegsinfektion.

### 12.5.5. Nachsorge im Bereich der Orthopädie

Menschen mit BEEK weisen in der Regel zur Geburt eine offene Schambeinfuge (Symphyse) auf, d. h., dass die Beckenhälften im knöchernen Bereich nicht verbunden sind. Im Rahmen des primären Blasenverschlusses wird diese Spaltbildung meist mit unterschiedlichen Techniken zusammengeführt. Laut neueren

Studien ergeben sich daraus in der Regel aber keine orthopädischen Langzeitprobleme. Nach Meinung der Expert\*innengruppe haben Betroffene mit BEEK jedoch kein größeres Risiko bei der Geburt eine Hüftfehlstellung, eine sogenannte Hüftdysplasie, zu besitzen. Ebenfalls ist auch das Risiko für eine Hüftarthrose, einem Verschleiß des Knorpels im Hüftgelenk, nicht höher als in der Allgemeinbevölkerung. Definitive Zahlen liegen jedoch dazu nicht vor. Nach der Geburt wird eine Ultraschalluntersuchung der Hüften dennoch empfohlen.

### 12.5.6. Sekundäre Tumore

Die Lebensdauer von Menschen mit BEEK weicht mutmaßlich nicht vom Rest der Bevölkerung ab. Nach Meinungen der Expertengruppe **sollen** Betroffene und Eltern jedoch darüber informiert werden, dass bei Personen mit BEEK das Risiko erhöht ist einen Blasentumor zu entwickeln. Zudem ist auch nach Verbinden von Darmanteilen mit dem Harntrakt das Risiko erhöht, an einem Tumor zu erkranken. Daher ist eine strukturierte Nachsorge wichtig.

### 12.5.7. Spezifische Nachsorge für Männer mit BEEK

#### Auffällige Veränderungen der Hoden

In einer deutschlandweiten Studie mit 22 Patienten mit BEEK, zeigten sich im Rahmen einer Ultraschalluntersuchung bei mehr als der Hälfte der Patienten auffällige Veränderungen der Hoden. Derzeit gibt es keine abschließende wissenschaftliche Erkenntnis zur Häufigkeit von Hodenkrebs bei BEEK Patienten. Nichtsdestotrotz **können** im Rahmen der Nachsorgeuntersuchungen bei Personen mit BEEK Ultraschallkontrollen der Hoden durchgeführt werden. Falls auffällige Veränderungen der Hoden vorliegen, **soll** nach Meinung der Expert\*innengruppe gemäß der entsprechenden medizinischen Leitlinie behandelt werden.

#### Früherkennung Hodenkrebs

Männlichen Patienten mit BEEK **sollte** von Ihren Ärzt\*innen, wie allen jungen / erwachsenen Männern, eine regelmäßige Selbstuntersuchung des Hodens empfohlen werden. Detaillierte Informationen zur Früherkennung von Hodenkrebs bei jungen Männern sind unter der Webseite [www.hodencheck.de](http://www.hodencheck.de) der Deutschen Gesellschaft für Urologie (DGU) verfügbar.

Die Expert\*innen der DGU empfehlen allen Jungen und Männern zwischen 14 und 45 Jahren ihre Hoden einmal im Monat abzutasten. Urolog\*innen empfehlen die Selbstabtastung am besten im Stehen unter warmen Duschwasser oder nach einem warmen Bad durchzuführen, da die Haut der Hodensäcke dabei entspannt und die Hoden dadurch besser fühlbar werden. Wenn man regelmäßig die Hoden abtastet, wird dies schnell zur Routine und benötigt nur wenig Zeit. Achten sollten Sie beim Ertasten darauf, ob sich Ihr Hoden auf einer Seite vergrößert hat oder Verhärtungen besitzt. Auffällig ist es zudem, falls Sie kleine, harte, schmerzlose Knoten auf dem Hoden ertasten. Ein weiterer Warnhinweis kann ein Schweregefühl oder ein Ziehen im Hodenbereich darstellen. Eine detailliert bebilderte Anleitung zur Selbstuntersuchung erhalten Sie unter nachfolgendem Link: [www.hodencheck.de/selbstuntersuchung.html](http://www.hodencheck.de/selbstuntersuchung.html).

## Penisersatzrekonstruktion

Anlagebedingt erreicht der Penis bei Epispadie oder Blasenektrophie nur etwa 60 % der Größe eines Mannes ohne diese Besonderheit. Bleibt der Penis sehr klein und entwickelt sich nicht richtig, ist eine Penisersatzrekonstruktion zu überlegen. Eine Penisersatzrekonstruktion wird an Kindern nicht vorgenommen, da der Penis erst im Jugend - bzw. Erwachsenenalter seine vollständige Größe erreicht. Zudem können Erwachsene mit BEEK besser abwägen, ob Geschlechtsverkehr möglich ist und welchen Einfluss eine Operation in diesem Gebiet auf ihre psychosexuelle Situation haben könnte. Der wichtigste Punkt ist jedoch, dass sich in der Pubertät der Penis noch entwickeln kann und es auch möglich ist, durch Operationen wie Narbenkorrekturen die Situation des Penis zu verbessern, weshalb sich vielleicht ein Penisersatz erübrigt.

Eine Penisersatzrekonstruktion, eine sogenannte Phalloplastik, ist eine ästhetisch-plastische Operation zur Verbesserung des Erscheinungsbildes des Penis. Diese **kann** mit Männern mit BEEK als Möglichkeit besprochen werden. Dabei ist eine umfangreiche Aufklärung wichtig, die vor allem auch mögliche auftretende Komplikationen und Folgen thematisiert. Bisher sind in der Forschung keine Kriterien festgelegt worden, für welche Gruppe von Männern mit BEEK eine Penisersatzrekonstruktion eine Verbesserung, d. h. voraussichtlich mehr Nutzen als Schaden, bringt. Laut Forschungsergebnissen treten bei etwa 15 von 100 Phalloplastiken Komplikationen auf. Dabei handelt es sich hauptsächlich um Entzündungen und Blutgerinnselbildung in den kleinen Blutgefäßen des neuen Penis (Thrombosen).

Es gibt unterschiedliche Techniken der Phalloplastik. Eine angewendete Technik ist die sogenannte radial free forearm flap Technik (freier Unterarmklappen), bei der Gewebe aus dem Unterarm entnommen wird. Die Entnahmestelle am Unterarm wird mit einem Hauttransplantat wieder abgedeckt. Aus dem Hautlappen wird der Penis gebildet. Wenn Männer mit BEEK nicht über die Harnröhre Wasser lassen können, kann laut medizinischer Leitlinie auf eine Harnröhrenneubildung im Rahmen der Phalloplastik verzichtet werden, weil diese häufig Komplikationen verursacht. Es **soll** jedoch sichergestellt werden, dass die Samenflüssigkeit abfließen kann. Damit der Penis für den Geschlechtsverkehr verwendet werden kann, wird in Folge eine semirigide oder aufblasbare Prothese eingesetzt.

Der aktuelle wissenschaftliche Stand der Forschung lässt jedoch keine Beurteilung darüber zu, ob und bei welchen Männern mit BEEK eine Phalloplastik einen positiven Einfluss auf die sexuelle Zufriedenheit und Lebensqualität besitzt.

Da kleinere korrigierende Eingriffe am originären Penis die Situation der Betroffenen sowie die Fähigkeit Geschlechtsverkehr auszuüben positiv beeinflussen können, ist immer erst zu prüfen, ob nicht erst eine derartige Operation dem Patienten einen Vorteil oder die Lösung seines Problems bringen könnte.

## 12.5.8. Spezifische Nachsorge für Frauen mit BEEK

### Ovarialzysten (Eierstockzysten)

Eierstockzysten und Pseudozysten im Bauchfell werden nach komplexen Rekonstruktionen häufig beobachtet. Es gibt hierzu bisher nur wenig Forschung. Überwiegend sind Patientinnen mit kloakaler Ekstrophie betroffen sowie Frauen mit BEEK, die bereits Operationen im kleinen Becken mitmachen mussten. Die Betroffenen klagen in der Regel über starke Unterbauchschmerzen. Die Eierstockzysten sind im Ultraschall als kleine, dunkle Blasen zu sehen. In einigen Fällen sind Operationen notwendig.

### Gebärmutter- und Scheidenvorfall

Da das Becken offen war und erst zusammengezogen werden muss, besteht im vorderen Beckenbereich oft ein Defekt (ein Loch) im Beckenboden. Durch diese Öffnung treten Gebärmutter- oder Scheidenvorfälle bereits bei einigen Jugendlichen mit BEEK auf. Während der Schwangerschaft oder nach der Entbindung steigt das Risiko einen derartigen Vorfall zu bekommen, noch weiter an. Vorbeugend kann ein Festnähen der Gebärmutter an der vorderen Beckenwand erfolgen. Eine Operation aufgrund eines Gebärmutter- oder Scheidenvorfalls bei Patientinnen mit BEEK **sollte** nur in spezialisierten Kliniken erfolgen.

## 13. Was können Sie selbst tun?

Jede Lebenslage ist sehr individuell und erfordert spezifisch angepasste Lösungen. Die nachfolgenden Ratschläge sollen in keiner Form eine Beratung durch Fachpersonal ersetzen, können Ihnen aber Impulse geben.

### 13.1. Wie und wann erkläre ich meinem Kind, was BEEK bedeutet?

Zunächst sollten Sie wissen, dass eine Aufklärung Ihres Kindes über die Besonderheit oder eine Erklärung von einer bestehenden Besonderheit ein Prozess und kein einmaliges Ereignis ist. Empfehlenswert ist, früh anzufangen und mindestens dann darüber zu sprechen, wenn Ihr Kind Interesse an dem Thema zeigt. Indem Sie über BEEK und körperliche Besonderheiten sprechen, erlebt Ihr Kind, dass dies kein Tabu-Thema ist, sondern zum Leben, zu seinem/ihrer Leben dazugehört.

Als Eltern sind Sie sicher manchmal im Zwiespalt: wann, wie viel, überhaupt darüber sprechen? Einerseits haben Kinder ein Recht auf eine altersgemäße Aufklärung, andererseits auch ein Recht auf eine unbeschwerte Kindheit und Schutz durch die Eltern.

Hier gilt: Haben Sie Mut! Und muten Sie Ihrem Kind die Auseinandersetzung mit seinem Körper ruhig zu. Eine altersgerechte Aufklärung ist nicht nur als Wissenszuwachs zu verstehen, sondern verbessert auch nachweislich die Lebensqualität, das psychische Wohlbefinden, und erlaubt durch Empowerment (Bestärkung der Selbstwirksamkeit), zu lernen, wie man in Zukunft mit psychosozialen Problemen umgehen und sie meistern oder mindern kann.

Sicher möchte Ihr Kind wissen: Warum ich? Erklären Sie Ihrem Kind, dass weder es selbst noch Sie als Eltern Schuld an der Besonderheit tragen. Vieles im Leben wird durch einen Zufall bestimmt, andere meinen es läge eine Sinngebung dahinter. Diese Frage ist eine sehr persönliche Frage.

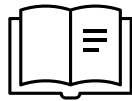
Fachleute und Vertreter\*innen der Selbsthilfe können Sie auf der Suche nach passenden Worten und kindgerechten Erläuterungen unterstützen. Dies gilt auch für Fragen, auf die Sie vielleicht selbst keine Antworten haben. Wenn Sie sich dabei von praktischen und sichtbaren Dingen wie den Narben, das Pippi machen oder das Windel tragen, zu den unsichtbaren Besonderheiten wie weitere Operationen, die zugrundeliegenden Gene oder das zukünftige Sexualleben vorarbeiten, fällt es Ihnen und Ihrem Kind leichter.

Das Kinderbuch „Der Junge mit dem winzigen Bauchnabel oder der beste Taucher der Welt“, das ab einem Alter von 4 Jahren empfohlen wird, bietet einen guten Einstieg. Das Buch soll betroffenen Kindern dabei helfen, den eigenen Körper besser zu verstehen. Es ermutigt dazu, offen und selbstbewusst mit den Einschränkungen durch BEEK umzugehen. Im anschließenden Fachteil berichten Betroffene selbst von ihren Erfahrungen, wichtigen Schlüsselerlebnissen sowie individuellen Lösungswegen. Das Buch ist im Buchhandel verfügbar oder direkt

über den Mabuse Verlag unter dem nachfolgendem Link bestellbar: [www.mabuse-verlag.de/mabuse/mabuse-verlag/der-junge-mit-dem-winzigen-bauch-nabel-kinderfachbuecher\\_pid\\_200\\_52382.html](http://www.mabuse-verlag.de/mabuse/mabuse-verlag/der-junge-mit-dem-winzigen-bauch-nabel-kinderfachbuecher_pid_200_52382.html)

**Buchinhalt:**

Als Leon mit seinen Freunden auf der Suche nach einem riesigen Piratenschatz ist, wird er auf seine Blasenektrophie angesprochen. Da weiß auch der mutigste Abenteurer erst einmal nicht weiter, denn das ist eine komplizierte Besonderheit. Leons Eltern erklären ihm seine Besonderheit ganz genau und so kann Leon alles verstehen und sich ins nächste Abenteuer wagen.



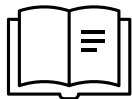
Autorinnen: Ulrike Felbick und Catrin Lüth  
 Illustratorin: Marie Hübner  
 Sprache: Deutsch  
 Erscheinungsjahr der 2. Auflage: 2022  
 ISBN: 9783863216306

Zu diesem Buch gibt es auch einen kleinen Animationsfilm, der bereits in sieben Sprachen übersetzt worden ist. Der Film ist unter nachfolgendem Link abrufbar. [https://vimeo.com/288710400?embedded=true&source=vimeo\\_logo&owner=71827431](https://vimeo.com/288710400?embedded=true&source=vimeo_logo&owner=71827431)

Ein weiteres Buch, das 2015 von der italienischen BEEK Vereinigung auf Italienisch und Englisch veröffentlicht wurde; heißt: „Luca's sweater: A story about bladder extrophy“.

**Buchinhalt:**

Dieses Buch soll informieren, unterstützen und kann für Bildungszwecke, beispielsweise in der Schule, eingesetzt werden. Vor allem Kinder mit urogenitalen Besonderheiten haben mit diesem Buch die Möglichkeit zur Identifikation. Erzählt wird die Geschichte von Luca, der ein normales Leben mit Blasenektrophie lebt. Für die Schule bietet dieses Buch eine Grundlage, um mit Schüler\*innen über Diversität zu sprechen.



Lesealter: Für Kinder bis zum Grundschulalter geeignet.  
 Sprachen: Italienisch und Englisch  
 Autor\*innen: Rachele Nibale, Rosalia Magrofuoco, Maria Vittoria Lanzi, Massimo Di Grazia  
 Illustratorin: Alessandra Olivieri

Es kann immer einmal vorkommen, dass Sie keine Antwort wissen oder Ihnen das Thema oder die Fragen im Moment selbst zu viel werden. Dann können Sie um Zeit bitten mit z. B.: „Das ist eine tolle Frage – darüber möchte ich gerne in Ruhe nachdenken“ bzw. „mir selber noch Wissen aneignen“; oder auch: „Die Frage nehmen wir in die Sprechstunde mit!“. Fühlen Sie sich nicht unter Druck gesetzt, alle Fragen auf einmal beantworten zu müssen. Sie sind auch nur ein

Mensch. Und auch Sie sind Teil der Besonderheit, des BEEK. Auch Sie dürfen traurig, ratlos und betroffen sein.

Jedes Kind ist ein Individuum. Kinder unterschiedlicher Entwicklungsstufen haben eine unterschiedliche Auffassung von ihrem Körper, von Erkrankungen und Besonderheiten. Mit frühzeitigen und altersgerechten Erklärungen, ab einem Zeitpunkt, ab dem Ihr Kind beginnt durch Worte oder Gesten nachzufragen, können Sie Ihr Kind darin bestärken, auch im Umgang mit anderen Kindern selbstbewusst mit möglichen Beeinträchtigungen umzugehen. Dabei ist es wichtig, Ihr Kind dabei zu bestärken, Vertrauen in die eigenen Fähigkeiten zu haben und auch über sich selbst sprechen zu können.

Auch können Kinderbücher zu Körperthemen, ein familieninternes offenes Vokabular und ein offener Umgang mit dem Körper helfen, Scham in der Familie möglichst gering zu halten. Machen Sie Ihr Kind stark bei der Entscheidung, mit wem es darüber sprechen möchte, wen geht das etwas an, wen nicht – um seine eigenen Grenzen kennenzulernen und behaupten zu können. Respektieren Sie, dass sich die Themen Ihres Kindes ändern werden. Daher ist vor und in der Pubertät große Offenheit und eine Auseinandersetzung mit dem eigenen Körper so wichtig!

Für Kinder – und letztlich für alle Menschen – ist die Erfahrung „so wie ich bin, bin ich komplett und in Ordnung“ wesentlich. Insbesondere dann, wenn in der Wahrnehmung medizinische Probleme überwiegen. Dann fällt es nicht immer leicht, Ihr Kind so anzunehmen, wie es ist.

Hier hilft es, wenn Sie sich und Ihrem Kind dessen Ressourcen/Stärken und Eigenheiten bewusst machen.

Ein Mensch ist immer mehr als seine Diagnose(n). Zeigen Sie Ihrem Kind eigene Stärken auf, denken Sie das nicht nur, sondern sprechen dies auch aus. Lenken Sie Ihr Kind auf die Dinge des Körpers, die toll am Körper sind. Und versichern Sie Ihrem Kind große Unterschiedlichkeit bei Menschen überhaupt: anders sein ist normal und okay; manche Dinge sind einfach selten – andere kennen das auch. Dabei können Treffen der Selbsthilfegruppen, Treffen mit anderen gleichaltrigen Betroffenen sehr hilfreich sein.

Wenn zwischendurch bei Ihnen Trauer, Wut oder Sorgen um die Zukunft aufkommen, machen Sie sich klar: das sind Ihre Eltern-Sorgen. Sie drehen sich meist um Dinge, die im Moment noch nicht wichtig sind (Wie wird mein Kind später...?). Bis ins Grundschulalter leben Kinder ganz im Moment, sie denken noch nicht darüber nach, was in mehreren Jahren sein wird. Sollten Ihre Sorgen überhandnehmen, gönnen Sie sich professionelle Unterstützung.

## 13.2. Schule, Freizeit und Sport

Eine Studie mit Betroffenen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz konnte zeigen, dass Betroffene mit BEEK häufig in der Schule überdurchschnittliche Leistungen erbringen und auch oft einen hohen Bildungsgrad erreichen. Die Studienteilnehmer im Kindes- und Jugendalter sowie auch danach gaben zudem an, dass sportliche Aktivitäten einen wichtigen Stellenwert in der Freizeitgestaltung einnehmen.

Im Anhang ab Seite 95 finden Sie ein Informationsblatt für Kindergärten und Schulen zum BEEK, das Sie in der Kommunikation mit Lehrer\*innen und Erzieher\*innen unterstützen kann.

Mit steigendem Alter empfinden Jugendliche den BEEK als benachteiligend gegenüber Gleichaltrigen ohne BEEK. Dabei wurden als Nachteile insbesondere Inkontinenz, Sexualität und die Partnersuche sowie die Reaktionen von Gleichaltrigen genannt. Das Selbstwertgefühl betroffener Jugendlicher kann durch eine entsprechende Begleitung gesteigert werden. Aspekte psychologischer und sexueller Natur sollten besprochen und alltagstaugliche Lösungen angeboten werden (siehe hierzu auch Kapitel 12.3 „Psychologische Unterstützung“ ab Seite 62)

## 13.3. Pubertät

Die Pubertät ist für alle Jugendlichen eine Herausforderung und gehört zu den zentralen Entwicklungsaufgaben im Leben. Auch die Eltern können verunsichert sein, da sich ihre Kinder verändern, häufig auch entfernen. Nahezu alle Jugendlichen sind durch die spürbaren körperlichen Veränderungen verunsichert. Dazu muss die eigene Identität erst gefunden werden. Auch sind die Jugendlichen mit ersten romantisch-sexuellen Beziehungen konfrontiert.

Wichtig ist: Als Eltern sollen Sie weiter mit ihrem Kind im Dialog sein, den Sie idealerweise bereits vorher, im Grundschulalter begonnen haben. Eine stabile Beziehung verringert Ängste auf beiden Seiten: Kind und Eltern.

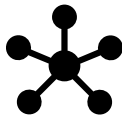
- Fällt es Ihnen als Eltern schwer, weiterhin im Dialog zu bleiben, dann können Sie sich auch an Profis wenden. Das ist kein Zeichen von Schwäche oder Aufgeben, Profis haben mehr Abstand, finden klarere Worte und können so helfen, potenziell belastende Themen anzugehen. Sie helfen auch, dass der Dialog zu ihrem Jugendlichen nicht abreißt.
- Eltern sollten selbst die Erkenntnisse zur Sexualität bei BEEK im Blick haben, gut informiert sein und diese Informationen als Zuversicht vermitteln: es bestehen gute Aussichten auf Partnerschaft, zufriedenstellende Sexualität bei Frauen – etwas weniger bei Männern.
- Als Eltern können Sie auch auf (diversitätssensible) Sexualberatung verweisen; Selbstbefriedigung/Solo-Sex/Ausprobieren, was gefällt – all das



gibt Sicherheit im Umgang mit dem eigenen Körper – das lässt sich nutzen, wenn andere Menschen mit diesem Körper umgehen sollen.

- Auch hier ist Normalität im Umgang mit Unterschiedlichkeit wichtig. Betroffene Erwachsenen haben uns gelehrt, dass penetrativer Geschlechtsverkehr nicht das einzig Seligmachende ist (siehe z. B. lesbischer Sex mit höherer Orgasmusquote als Hetero-Sex; Stichwort orgasm gap). Vergessen Sie nicht, das wichtigste Sexualorgan sitzt zwischen den Ohren!
- Zeigen Sie auf, dass die große Verschiedenheit (Varianz) der Genitalien ganz natürlich ist. Manchmal kann spezifisches Bildmaterial helfen. Aber und wichtig: Hände weg von Social Media, Hände weg von Pornos! Hier ist eine gute Aufklärung sehr wichtig. Denn Sexualität in Pornos verhält sich zu Sexualität in der Realität so ähnlich wie ein Filmkampf mit Laserschwertern zu einer Prügelei im echten Leben (Metapher vom Autor Nils Pickert).
- Ebenso ist die Gesellschaft offener geworden mit Themen wie Zeugungsunfähigkeit (Infertilität) und Erektionsproblemen/sexuellen Funktionsstörungen, die früher unnötig tabuisiert wurden. Heute weiß man, dass Erektionsprobleme/sexuelle Funktionsstörungen bei gesunden Männern ebenfalls verbreitet sind.
- Last but not least ist die Selbsthilfe hier ein zentraler Punkt. Es gibt Jugendlichentreffen mit deren spezifischen Themen sowie leicht zugängliche Onlineforen. Mit anderen Betroffenen zu sprechen ist häufig weniger schambehaftet und bestärkt im eigenen Umgang mit BEEK, da direkt aus den Erfahrungen anderer gelernt werden kann.

## 14. Forschungsprojekte



Nach Meinung der Expert\*innengruppe **soll** bei Forschungsvorhaben in Hinblick auf den Blasenektrophie-Epispadie Komplex die Selbsthilfegruppe mit eingebunden werden. Werden Betroffene und deren Familien frühzeitig in die Studienplanung einbezogen, sind Studien relevanter für die Betroffenen, haben mehr Qualität und können auch besser umgesetzt werden.

### Forschungsbedarf

Eine Vielzahl der Fragestellungen, die in der medizinischen Leitlinie bearbeitet und analysiert wurden, können abschließend noch nicht beantwortet werden. Daher ist in vielen Bereichen weitere Forschung notwendig. Insbesondere im Bereich der Grundlagenforschung besteht weiterhin ein hoher Forschungsbedarf zu genetischen Risikofaktoren. Neue Erkenntnisse in diesem Bereich könnten zukünftig eventuell die Prävention verbessern.

Da viele Betroffene spät oder gar keine Kontinenz erreichen, muss dieses Thema genauer untersucht werden. Hier ist es beispielsweise wichtig zu untersuchen, ob, wann und bei wem krankengymnastische Maßnahmen die Kontinenz verbessern können.

### Forschungsnetzwerk CURE-Net

Die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. ist ein zentrales Mitglied im deutschlandweiten Forschungsnetzwerk für kongenitale uro-rektale Malformationen (CURE-Net). CURE-Net wurde im Jahr 2009 gegründet.

Die Ziele des CURE-Net Netzwerkes sind es:

- grundlegende biologische Vorgänge auf molekularer Ebene zu erforschen, d. h. sogenannte molekularbiologische Grundlagenforschung zu betreiben sowie
- mit Hilfe von Studien, die an mehreren Zentren durchgeführt werden, Erkenntnisse darüber zu erlangen, welche Operationen langfristige medizinische und psychosoziale Behandlungserfolge zeigen. Untersucht werden zudem unterschiedliche Formen der Nachsorge. Dabei werden standardisierte Untersuchungsmethoden angewendet.

Dazu wurde ein nationales Register für BEEK und anorektale Malformationen aufgebaut. Im Register werden keine personenbezogenen Daten gespeichert. Die registrierten Personen bleiben anonym. Die gesammelten medizinischen Daten umfassen standardisierte Angaben zur Diagnose, zu begleitenden Erkrankungen, zum erwarteten Verlauf, zu durchgeführten Behandlungen und wenn vorhanden über die erzielten Behandlungsergebnisse. Die zweite Säule von CURE-Net ist die Biodatenbank, welche weltweit die größte Datenbank für Personen mit BEEK und anorektale Malformationen darstellt.

Jede Person mit BEEK kann sich im CURE-Net aktiv beteiligen. Weiterführende Informationen erhalten Sie unter nachfolgendem Link: <http://cure-net.de>.

Finanziert wurde das Netzwerk im Zeitraum von 2009 bis 2012 durch Fördermittel des Bundesministeriums für Bildung und Forschung. Von 2013 bis 2017 wurde das Register in Heidelberg durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) gefördert. Die zukünftige finanzielle Förderung des Netzwerks ist aktuell noch ungewiss.

### **ERN eUROGEN Patientenregister**

Derzeit befindet sich ein durch die Europäische Union gefördertes europäisches Patientenregister im Aufbau, das Patienten mit verschiedenen seltenen urorekto-genitalen Besonderheiten erfassen wird. Auf Grundlage eines Patientenregisters ist es möglich die Daten von einer großen Anzahl von Betroffenen zu analysieren und dadurch eher verlässliche Informationen zu erhalten.

Detaillierte Informationen zum ERN eUROGEN registry sind in englischer Sprache unter nachfolgendem Link abrufbar: <https://eurogen-ern.eu/what-we-do/registry/>.

## 15. Welche Rechte habe ich als betroffene Person oder als Elternteil bzw. Zugehörige/r?

Eine aktive Beteiligung an Ihrer Behandlung oder der Behandlung Ihres Kindes setzt auch voraus, dass Sie Ihre Rechte kennen und diese auch wahrnehmen. Bitte beachten Sie jedoch, dass sich die nachfolgenden rechtlichen Informationen stetig weiterentwickeln.

Im Jahre 2013 sind die Patientenrechte in Deutschland im Patientenrechtegesetz festgeschrieben worden. Wichtige Elemente sind beispielsweise das Recht auf eine umfassende Aufklärung durch die behandelnden Ärzt\*innen oder das Recht zur Einsichtnahme in die Patientenakte, welche nur in begründeten Ausnahmefällen abgelehnt werden darf. Diese umfasst alle Informationen zu Untersuchungen und Therapien, sowie Befunde, Aufklärungen und Einwilligungen.

Nähere Informationen dazu erhalten Sie auf der Webseite des Beauftragten der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten unter nachfolgendem Link: <https://patientenbeauftragter.de/die-patientenrechte/>.

### 15.1. Verlängerte Mutterschutzfrist



Nach der Geburt dürfen Mütter grundsätzlich über einen Zeitraum von acht Wochen nicht arbeiten. Es gilt ein sogenanntes Beschäftigungsverbot. Sie können für diesen Zeitraum Mutterschaftsgeld bei der gesetzlichen Krankenversicherung oder gegebenenfalls beim Bundesamt für Soziale Sicherung beantragen und haben Anspruch auf einen Arbeitgeberzuschuss, sofern Sie die Anspruchsvoraussetzungen erfüllen. Mit der Einreichung des ärztlichen Formulars „Muster 9: Bescheinigung einer Frühgeburt oder Behinderung des Kindes“, welches innerhalb von acht Wochen nach Entbindung eine Behinderung beim Neugeborenen attestiert, kann sich die Mutterschutzfrist auf 12 Wochen nach der Geburt verlängern. Die Länge der Elternzeit oder der Elterngeldanspruch werden davon nicht berührt.

Weitere allgemeine Informationen zur Mutterschutzfrist und zum Mutterschaftsgeld erhalten Sie auf dem Familienportal des Bundesministeriums für Familie, Senioren, Frauen und Jugend unter nachfolgendem Link: <https://familienportal.de/familienportal/familienleistungen/mutterschutz> sowie <https://familienportal.de/familienportal/familienleistungen/mutterschaftsleistungen>.

## 15.2. Kann eine Begleitperson mit ins Krankenhaus aufgenommen werden?



Im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung ist die Aufnahme einer zugehörigen Person ins Krankenhaus, wenn medizinische Gründe dies notwendig machen, möglich. Medizinische Gründe liegen dann vor, wenn der Erfolg einer Behandlung aufgrund der Trennung von den Eltern gefährdet wäre oder die Eltern darin unterwiesen werden müssen, wie das Kind zu Hause weiterzuversorgen ist. In der Regel geht man davon aus, dass bei Kindern, die maximal acht Jahre alt sind, eine Mitaufnahme medizinisch notwendig ist. Die gesetzlichen Krankenkassen entscheiden ansonsten eigenständig, bis zu welchem Kindesalter eine Begleitperson im Krankenhaus notwendig ist.

Mehr zu den gesetzlichen Regelungen finden Sie auf der Webseite des Aktionskomitees KIND IM KRANKENHAUS (AKIK): [www.akik.de/f%C3%BCr-eltern/mit-aufnahme-im-krankenhaus/](http://www.akik.de/f%C3%BCr-eltern/mit-aufnahme-im-krankenhaus/).

### **Habe ich Anspruch auf Entgeltersatzleistungen, wenn ich mein Kind während des Krankenhausaufenthalts begleite?**

Seit dem 01. Januar 2024 gilt im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung, dass Eltern, die aus medizinischen Gründen mit ihren Kindern ins Krankenhaus aufgenommen werden, Kinderkrankengeld beantragen können. Dies gilt für Kinder mit Behinderungen oder Kinder, die jünger als 12 Jahre alt sind. Die Dauer des Bezuges des Kinderkrankengeldes ist in diesen Fällen nicht zeitlich begrenzt und die Tage im Krankenhaus werden auch unabhängig von den weiteren Kinderkrankengeldtagen betrachtet. Weitere Informationen zu Kinderkrankentagen und Kinderkrankengeld erhalten Sie unter dem nachfolgendem Link: [www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheits/faq-kinderkrankengeld](http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheits/faq-kinderkrankengeld).

### **Wie kann ich mein Kind auf einen Krankenhausaufenthalt am besten vorbereiten? Wie kann ich mögliche Ängste vor Operationen begleiten?**

Das Aktionskomitee KIND IM KRANKENHAUS (AKIK) stellt für die Vorbereitung von Kindern auf einen Krankenhausaufenthalt Malbücher, Comics, Geschichten und Märchen bereit. Diese sind unter nachfolgendem Link verfügbar: [www.akik.de/für-eltern/malbücher-comics-märchen/](http://www.akik.de/für-eltern/malbücher-comics-märchen/).

## 15.3. Feststellung eines Grades einer Behinderung

Die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. hat unter ihren Mitgliedern eine Umfrage durchgeführt, um zu erfassen, wie hoch der Anteil an Betroffenen ist, der bisher einen Antrag auf Anerkennung einer Behinderung gestellt hat und wie darüber entschieden wurde. Von den ca. 300 Mitgliedern beantworteten 84 die Umfrage. Etwa 3 von 4 Umfrageteilnehmer\*innen stellten in der Vergangenheit einen Antrag auf Anerkennung eines Grades einer Behinderung. Es konnte gezeigt werden, dass die Anerkennung keinem einheitlichen Muster folgte. Die zuständigen Bundesländer und Behörden entscheiden sehr unterschiedlich über den Grad der Behinderung. Das Spektrum reicht dabei laut

Umfrage von vollständiger Ablehnung des Antrages bis zu einer Anerkennung von einem Grad der Behinderung von 100. Die Befragung zeigte eine Tendenz dazu, dass eine Antragsstellung im jüngeren Alter erfolversprechender zu sein schien.



Info:

Die Grundsätze für die Bestimmung des Grades der Behinderung sind seit 2009 in der Versorgungsmedizin-Verordnung festgeschrieben. Die Blasenektrophie ist darin jedoch als Diagnose nicht vorhanden. Die Beurteilung einer Anerkennung eines Grades der Behinderung hängt hier von einer Vielzahl von Faktoren und den bestehenden Krankheitssymptomen ab.

[www.bmas.de/SharedDocs/Downloads/DE/Publikationen/k710-versorgungsmed-verordnung.pdf?\\_\\_blob=publicationFile&v=2](http://www.bmas.de/SharedDocs/Downloads/DE/Publikationen/k710-versorgungsmed-verordnung.pdf?__blob=publicationFile&v=2)

Im Rahmen der Auswertung der Selbsthilfegruppe zeigte sich zudem, dass kein Zusammenhang zwischen dem Schweregrad der Besonderheit und dem attestierten Grad der Behinderung besteht. In mehr als der Hälfte der Fälle wurde der Grad der Behinderung befristet festgelegt. Bei etwa einem Viertel der an der Umfrage teilnehmenden Menschen mit BEEK, wurde ein Merkzeichen anerkannt. Die detaillierten Ergebnisse der Umfrage wurden bisher noch nicht veröffentlicht. Sie können jedoch bei der Blasenektrophie/Epispadie e. V. erfragt werden.

### Antragsstellung

Die für Ihre Region zuständige Stelle erfahren Sie unter dem nachfolgendem Link: <https://verwaltung.bund.de/leistungsverzeichnis/de/leistung/99015004037000>. Das Bundesministerium für Arbeit und Soziales stellt zudem auf der Webseite „einfach-teilhaben.de“ unter: [https://www.einfach-teilhaben.de/DE/AS/Themen/Schwerbehinderung/schwerbehinderung\\_node.html](https://www.einfach-teilhaben.de/DE/AS/Themen/Schwerbehinderung/schwerbehinderung_node.html) Informationen zur Schwerbehinderung bereit.

## 15.4. Feststellung eines Pflegegrades

Eine interne Umfrage der Selbsthilfegruppe hat ergeben, dass die Feststellung des Pflegeaufwands und der daraus abgeleitete Pflegegrad von Personen mit BEEK von vielen Faktoren abhängig war. Dazu zählte der Verlauf, ggf. ein vorhandenes Stoma, eventuell bestehende weitere Besonderheiten.

Es zeigte sich jedoch tendenziell, dass eine Beantragung im jüngeren Alter erfolgreicher verlief. Ist die erste Beantragung nicht erfolgreich oder der Pflegeaufwand im festgestellten Pflegegrad nicht angemessen abgebildet, kann auch unter Beachtung der entsprechenden Fristen Widerspruch eingelegt werden. Hierbei kann Unterstützung der Sozialarbeit\*innen von Hilfe sein.

Bei kleinen Kindern, deren Pflege nicht wesentlich ausgedehnter ist, als bei einem von BEEK nicht betroffenen Kind, wird wahrscheinlich seltener ein Pflegegrad gewährt. Das ändert sich bei Komorbiditäten und Kindern, die katheterisieren müssen oder über das 5. Lebensjahr hinaus komplett inkontinent sind.

Als gesetzlich versicherte Person, kontaktieren Sie zur Beantragung eines Pflegegrads Ihre zuständige Pflegekasse. Diese ist innerhalb Ihrer Krankenkasse angesiedelt. Die Pflegekasse gibt dann beim Medizinischen Dienst oder einem anderen unabhängigen Gutachter oder Gutachterin ein Gutachten zur Feststellung der Pflegebedürftigkeit in Auftrag. Weitere Informationen über den Antragsprozess erhalten Sie auf der Webseite des Bundesministeriums für Gesundheit: [www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/pflege/online-ratgeber-pflege/pflegebeduerftig-was-nun](http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/pflege/online-ratgeber-pflege/pflegebeduerftig-was-nun).

### **15.5. Werden Hilfsmittel wie Inkontinenzprodukte von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?**

Im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung gelten bestimmte Inkontinenzprodukte (wie z. B. Windeln, Einlagen, Katheter) als Hilfsmittel. Unter der Erfüllung spezifischer Voraussetzungen besteht ein Anspruch auf Versorgung mit Inkontinenzhilfen. Es ist hierzu eine ärztliche Verordnung notwendig.

Ab dem vollendeten 3. Lebensjahr sind gesetzliche Krankenversicherungen verpflichtet, in ausreichender Menge und Qualität eine Versorgung mit Inkontinenzprodukten zu übernehmen. Davor hat man Anspruch auf eine Übernahme des Mehrbedarfs (im Vergleich zum Bedarf eines nicht betroffenen, gleichaltrigen Kindes).

Weiterführende Informationen über Ihre Rechte bei der Versorgung mit Inkontinenzhilfsmitteln erhalten Sie auf der Webseite der Inkontinenz Selbsthilfe e.V. unter: [www.inkontinenz-selbsthilfe.com/so-sichern-sie-ihre-ansprueche-rechte-bei-der-versorgung-mit-inkontinenzhilfsmitteln](http://www.inkontinenz-selbsthilfe.com/so-sichern-sie-ihre-ansprueche-rechte-bei-der-versorgung-mit-inkontinenzhilfsmitteln).

### **15.6. Wie beantrage ich für mein Kind einen Kindergarten-/Kita-/Krippen-Integrationsplatz?**

Ein bundesweit einheitliches Vorgehen gibt es bei der Beantragung eines Kita-Integrationsplatzes leider nicht. Die zuständigen Behörden und Antragsprozesse variieren je nach Bundesland. Bitte kontaktieren Sie Ihre Einrichtung vor Ort und sprechen Sie den BEEK und seine Einschränkungen offen an.





glieder basierende Unterstützung in Fragen medizinischer Entscheidungsfindung. Zudem unterstützt Sie die Selbsthilfegruppe bei der Suche nach geeigneten Behandlungszentren durch Befragung des medizinischen Expertenbeirats.

Die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. unterstützt Auslandsprojekte, indem sie BEEK-Patient\*innen aus dem Ausland an renommierte Kliniken in Deutschland vermittelt und die Familien während ihrer Aufenthalte mitbetreut.

### **Finanzierung**

Die Selbsthilfegruppe finanziert sich durch Mitgliedsbeiträge und Spenden. Sie erhält zudem Fördermittel durch die gesetzlichen Krankenkassen im Rahmen der Selbsthilfeförderung.

### **Organisation**

Der Vorstand der Selbsthilfegruppe wird alle drei Jahre neu gewählt. Er besteht aus mindestens fünf (und maximal zwei weiteren Personen), derzeit aus sieben Personen mit unterschiedlichen Aufgaben.

Die Selbsthilfegruppe wird durch einen wissenschaftlichen Beirat unterstützt. Er setzt sich zusammen aus Ärzt\*innen, Therapeut\*innen, sozialpädagogischem Personal sowie weiteren Personen, die aufgrund ihrer beruflichen und wissenschaftlichen Qualifikation die Arbeit der Selbsthilfegruppe unterstützen. Die Mitglieder des Beirats unterstützen beispielsweise in Form von Vorträgen bei Veranstaltungen und der Verbreitung von fachlichen Informationen für Betroffene und Zugehörige.

### **Forschungskooperationen**

Des Weiteren unterstützt die Selbsthilfegruppe wissenschaftliche Studien, die sich z. B. mit der Erforschung der Ursachen des BEEK, mit Langzeitfolgen und mit der Erfassung der Lebensqualität von Menschen mit BEEK beschäftigen. Die Selbsthilfegruppe ist auch Mitglied im Forschungsnetzwerk CURE-Net. Weitergehende Informationen zu aktuellen Studien zum BEEK erhalten Sie im Kapitel 14 ab Seite 74.

### **Vernetzung**

Die Selbsthilfegruppe ist darüber hinaus sehr gut mit spezialisierten Ärzt\*innen in Deutschland, Österreich, der Schweiz und den Niederlanden vernetzt.

### **Politische Interessenvertretung**

Die Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. ist Mitglied in der Allianz chronischer seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE e. V.). Sie hat sich den Leitsätzen der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe verpflichtet, die u. a. die Zusammenarbeit der Selbsthilfe mit Ärzt\*innen, pharmazeutischer Industrie und Firmen im Gesundheitsbereich auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit regelt.

Durch die aktive Mitgliedschaft in der ACHSE e. V. ([www.achse-online.de/de/](http://www.achse-online.de/de/)) hat die Arbeit der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e. V. eine politische und durch Assoziation mit dem Zusammenschluss internationaler Selbsthilfegruppen EURODIS ([www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/)) eine internationale Dimension erreicht.

In den letzten Jahren konnte die Öffentlichkeit für Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Rahmen der Aktivitäten des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE; [www.namse.de/](http://www.namse.de/)) sensibilisiert werden.

**Kontakt: Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/ Epispadie e. V.**

Sprechzeiten: Mittwoch 17:00 – 19:00

Telefon: 033633 784711

Mobil: 015561 731287

E-Mail: [shg@ekstrophie.de](mailto:shg@ekstrophie.de)

Internet: [www.blasenektrophie.de/](http://www.blasenektrophie.de/)

## 16.2. Weitere Informationen und Anlaufstellen

Im Folgenden haben wir für Sie einige weitere Adressen von Informationsportalen und Anlaufstellen zusammengetragen. Diese Auflistung erhebt jedoch keinen Anspruch auf Vollständigkeit.

### 16.2.1. SoMA e.V.

Menschen mit Blasenektrophie können sehr selten auch zusätzlich eine Anorektal-Fehlbildungen haben. In diesen Fällen ist die SoMa e.V. eine Anlaufstelle. Die SoMA ist eine Initiative für Menschen mit Anorektal-Fehlbildungen, Morbus Hirschsprung und Kloakenektrophie. Etwa 40 Familien und selbst betroffene Jugendliche und Erwachsene mit Kloakenektrophie sind Mitglieder des SoMA e. V.

Der Verein bietet umfassende Unterstützung im Zusammenhang mit der Diagnose Kloakenektrophie. Im Downloadbereich der Webseite werden eine Vielzahl von Gesundheitsinformationen und Broschüren bereitgestellt ([www.soma-ev.de/downloads/](http://www.soma-ev.de/downloads/)).

E-Mail: [mail@soma-ev.de](mailto:mail@soma-ev.de)

Internet: [www.soma-ev.de/](http://www.soma-ev.de/)

### 16.2.2. Association for the Bladder Exstrophy Community

Die Association for the Bladder Exstrophy Community (A-BE-C) ist ein internationales Unterstützungsnetzwerk für Menschen mit BEEK und deren Zugehörige. Die Webseite der A-BE-C bietet umfangreiche Informationen rund ums Thema BEEK in englischer Sprache. Verfügbar sind unter anderem Videoaufzeichnungen von Vorträgen von Fachexpert\*innen, Webinare und Erfahrungsberichte von Menschen mit BEEK und deren Zugehörige.

E-Mail: [admin@bladderexstrophy.com](mailto:admin@bladderexstrophy.com)

Internet: [www.bladderexstrophy.com/](http://www.bladderexstrophy.com/)

### 16.2.3. Selbsthilfegruppe Kloakenekstrophie (KE)

Die Webseite der Selbsthilfegruppe Kloakenekstrophie (KE) bietet Informationen für Betroffene, Eltern sowie Zugehörige von Kindern mit Kloakenekstrophie.

E-Mail: [holweg@kloakenekstrophie.org](mailto:holweg@kloakenekstrophie.org)

Internet: [www.kloakenekstrophie.org/](http://www.kloakenekstrophie.org/)

### 16.2.4. Europäische Referenznetzwerk für urogenitale Besonderheiten

Seit 2017 wurden auf Ebene der Europäischen Union 24 europäische Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet. Sie umfassen mittlerweile mehr als 1.400 hochspezialisierte Gesundheitseinrichtungen.

Diese verfolgen das Ziel, das Wissen über seltene Erkrankungen und Besonderheiten zu bündeln und Patient\*innen den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen zu ermöglichen und zu erleichtern. Die Netzwerke bringen in Europa arbeitende Mediziner\*innen und Wissenschaftler\*innen in Form von virtuellen Netzwerken zusammen. Die Netzwerkmitglieder haben die Möglichkeit Online fachärztliche Beratungsgremien einzuberufen. Sie können mit Hilfe von Telemedizin Untersuchungen durchführen, Diagnosen stellen, Behandlungsoptionen diskutieren und gemeinsam Therapieentscheidungen treffen. Für Sie als Patient\*innen bleibt Ihre behandelnde Ärztin oder Ihr behandelnder Arzt weiterhin verantwortlich. Es bietet den Ärzt\*innen jedoch einen virtuellen Weg sich europaweit mit Kolleg\*innen auszutauschen und Zweitmeinungen einzuholen.

Weitergehende Informationen zu den einzelnen ERNs sind in einer deutschsprachigen Broschüre unter nachfolgendem Link abrufbar: <https://eurogen-ern.eu/wp-content/uploads/2022/11/Deutsch-DE.pdf>.

Das europäische Referenznetzwerk für urogenitale Besonderheiten entwickelt unter anderem medizinische Leitlinien und Aus- und Weiterbildungsprogramme zu seltenen und komplexen uro-rekto-genitalen Besonderheiten. Unter Einbeziehung von Patient\*innenvertretern werden zukünftige Forschungsschwerpunkte festgelegt.

In Deutschland gehören derzeit 11 Zentren dem Europäischen Referenznetzwerk für urogenitale Erkrankungen an (<https://eurogen-ern.eu/>). Die Kliniken haben jedoch unterschiedliche Schwerpunkte, für die sie auch zertifiziert sind.



Info: Expert\*innen für BEEK

Die ausgewiesenen Experten für Blasenektrophie Epispadie Komplex finden Sie unter <https://eurogen-ern.eu/workstreams-and-expertise/workstream-1/>.

Das Europäische Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten bietet zudem auf der Webseite Aufzeichnungen von Fachvorträgen und Webinaren zum Thema BEEK in englischer Sprache.

E-Mail: [eurogen@uroweb.org](mailto:eurogen@uroweb.org)

Internet: <https://eurogen-ern.eu/>

### 16.2.5. Inkontinenz Selbsthilfe e. V.

Die Selbsthilfegruppe Inkontinenz Selbsthilfe e. V. informiert auf ihrer Webseite und Veranstaltungen über den Themenbereich der Inkontinenz. Ein Online-Forum bietet die Möglichkeit des Austausches zwischen Betroffenen.

E-Mail: [kontakt@inkontinenz-selbsthilfe.com](mailto:kontakt@inkontinenz-selbsthilfe.com)

Internet: [www.inkontinenz-selbsthilfe.com/](http://www.inkontinenz-selbsthilfe.com/)

## 17. Literatur

Zusätzlich zur wissenschaftlichen Literatur der medizinischen Leitlinie wurden im Rahmen dieser Patient\*innenleitlinie nachfolgende Quellen verwendet:

Aktionskomitee Kind im Krankenhaus (ohne Jahr): Mitaufnahme von Begleitpersonen im Krankenhaus. Online unter: <https://www.akik.de/f%C3%BCr-eltern/mitaufnahme-im-krankenhaus/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Bundesministerium für Arbeit und Soziales (2019): Einfach teilhaben. Schwerbehinderung. Online unter: [https://www.einfach-teilhaben.de/DE/AS/Themen/Schwerbehinderung/schwerbehinderung\\_node.htm](https://www.einfach-teilhaben.de/DE/AS/Themen/Schwerbehinderung/schwerbehinderung_node.htm) (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (ohne Jahr): Mutterschutz. Online unter: <https://familienportal.de/familienportal/familienleistungen/mutterschutz> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Bundesministerium für Gesundheit (2023): Fragen und Antworten zu Kinderkrankentagen und Kinderkrankengeld. Online unter: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheit/faq-kinderkrankengeld> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Bundesministerium für Gesundheit (2016): Gendiagnostikgesetz. Online unter: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/g/gendiagnostikgesetz.html> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Bundesministerium für Gesundheit (2024): Pflegebedürftig- was nun? Online unter: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/pflege/online-ratgeber-pflege/pflegebeduerftig-was-nun> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Der Beauftragte der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten (ohne Jahr): 10 Jahre Patientenrechtegesetz. Online unter: <https://patientenbeauftragter.de/die-patientenrechte/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e. V. & Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaften (2020): S3-Leitlinie „Vaginale Geburt am Termin“. Online unter: <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/015-083> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V. (2019): Selbstuntersuchung der Hoden: So geht's. Online unter: <https://www.hodencheck.de/selbstuntersuchung.html> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Deutsche Rentenversicherung (ohne Jahr): Reha für Kinder und Jugendliche. Online unter: [www.deutsche-rentenversicherung.de/DRV/DE/Reha/Medizinische-Reha/Reha-fuer-Kinder-und-Jugendliche/reha-fuer-kinder-und-jugendliche.html](http://www.deutsche-rentenversicherung.de/DRV/DE/Reha/Medizinische-Reha/Reha-fuer-Kinder-und-Jugendliche/reha-fuer-kinder-und-jugendliche.html) (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Europäische Kommission (2018): European Reference Networks. Helping patients with low-prevalence rare or complex diseases. Online unter: [https://health.ec.europa.eu/system/files/2018-12/2018\\_patients-flyer\\_en\\_0.pdf](https://health.ec.europa.eu/system/files/2018-12/2018_patients-flyer_en_0.pdf) (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Europäische Union (2022): Europäische Referenz Netzwerke. Online unter: <https://eurogen-ern.eu/wp-content/uploads/2022/11/Deutsch-DE.pdf> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Gemeinsamer Bundesausschuss (2023): Mutterschafts-Richtlinie. Online unter: <https://www.g-ba.de/richtlinien/19/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie und Arbeitskreis Kinder- und Jugendurologie der Deutschen Gesellschaft für Urologie (2021): Interdisziplinäre S2k-Leitlinie: Harnwegsinfektionen im Kindesalter: Diagnostik, Therapie und Prophylaxe. Version 1, 23.08.2021. Online unter: <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/166-004.html> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Inkontinenz Selbsthilfe e. V. (2024): So sichern Sie Ihre Ansprüche: Rechte bei der Versorgung mit Inkontinenzhilfsmitteln. <https://www.inkontinenz-selbsthilfe.com/so-sichern-sie-ihre-ansprueche-rechte-bei-der-versorgung-mit-inkontinenzhilfsmitteln> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen (ohne Jahr): Qualität der Versorgung sehr kleiner Frühgeborener. Online unter: <https://perinatalzentren.org/startseite/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Netzwerk zu Congenitalen Uro-REktalen Fehlbildungen (ohne Jahr): CURE-Net.de. Online unter: <https://cure-net.de/index.php/de/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

SE-ATLAS (2024): Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online unter: [www.se-atlas.de/](http://www.se-atlas.de/) (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

Selbsthilfegruppe Blasenektrophie / Epispadie e. V. (ohne Jahr): Nachsorgepass. Online unter: <https://www.blasenektrophie.de/nachsorgepass/> (Letzter Zugriff am: 29.04.2024).

## 18. An der Erstellung der medizinischen Leitlinie beteiligte Fachgesellschaften und Organisationen

An der S3-Leitlinie haben Expert\*innen der nachfolgenden medizinischen Fachgesellschaften und Organisationen mitgewirkt:

- Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V. (DGU)
- Arbeitskreis Kinder- und Jugendurologie der DGU
- Deutsche Gesellschaft für Andrologie e. V. (DGA)
- Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie e. V. (DGKCH)
- Arbeitsgemeinschaft Kinderurologie der DGKCH
- Gesellschaft für pädiatrische Nephrologie e. V. (GPN)
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DGKJ)
- Gesellschaft für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin e. V. (GNPI)
- Deutsche Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin e. V. (DGPGM)
- Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
- CURE-Net Konsortium
- Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e. V. (DGGG)

## 19. Leser\*innenmeinung - was können wir besser machen?



Wir würden uns freuen, wenn Sie uns dabei unterstützen, diese Patient\*innenleitlinie weiter zu verbessern und noch stärker an Ihren Informationsbedürfnissen auszurichten. Ihre Anmerkungen und Fragen werden wir gerne bei der nächsten Überarbeitung berücksichtigen.

Senden Sie uns gerne eine E-Mail mit Ihren Verbesserungsvorschlägen, Kommentaren oder Wünschen an: [info@uroevidence.de](mailto:info@uroevidence.de) oder trennen Sie einfach dieses und das nächste Blatt heraus und senden Sie diese bitte an:



UroEvidence  
Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V.  
Geschäftsstelle Berlin  
Leitliniensekretariat  
Martin-Buber-Straße 10  
14163 Berlin

Vielen Dank für Ihre Unterstützung.

1) Wie sind Sie auf die Patient\*innenleitlinie BEEK aufmerksam geworden?

- ☐ im Internet
- ☐ meine Ärztin oder mein Arzt hat mir die Information gegeben oder empfohlen
- ☐ im Krankenhaus oder in der Rehabilitation
- ☐ über die Selbsthilfegruppe
- ☐ aus einer Pressemitteilung oder einem Newsletter
- ☐ anderes, bitte näher bezeichnen:

2) Hat Ihnen die Patient\*innenleitlinie gefallen?

| ja                       | eher ja                  | teilweise                | eher nein                | nein                     |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

3) Was hat Ihnen an dieser Patient\*innenleitlinie besonders gut oder gar nicht gefallen?



Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

4) Wurden alle Ihre Fragen beantwortet?

|                          |                          |                          |                          |                          |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| ja                       | eher ja                  | teilweise                | eher nein                | nein                     |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

5) Gibt es Themenbereiche, die Ihnen gefehlt haben?

Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

6) Haben Sie Anregungen oder Kritik? Was könnte verbessert werden?

Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

## 20. Wörterbuch

### **Ableitende Harnwege**

Oberbegriff für das Nierenbecken, die Harnleiter, die Harnblase und die Harnröhre.

### **Anterior**

(Weiter) vorn gelegen.

### **Äußere Genitale**

Die äußeren Geschlechtsorgane.

Weiblich: Vulva: bestehend aus Venushügel (Mons pubis), große und kleine Schamlippen, Scheidenvorhof (Vestibulum), Klitoris.

Männlich: Penis, Hodensack (Skrotum).

### **Beckenboden**

Muskulatur und Bindegewebe, der die untere Begrenzung des Becken- und Bauchbereichs darstellt. Es bestehen Öffnungen für den Darm und den Urogenitaltrakt.

### **Blasenekstrophie**

Eine „Spaltbildung“ der Harnblase, des Blasenhalses und der Harnröhre. Fehlbildet sind zudem die Bauchwand unterhalb des Bauchnabels, das knöcherne Becken und der Beckenboden. Die Schambeinenden, die normalerweise in der Schambeinfuge (Symphyse) eng miteinander verbunden sind, stehen auseinander. Die Blase ist offen und ein funktionsfähiger Sphinkterapparat fehlt. Bei Mädchen ist die Vagina verkürzt, die Klitoris gespalten. Bei Jungen ist die Harnröhre offen und liegt am Rücken des Penis. Die Blasenekstrophie ist Teil des Blasenekstrophie-Epispadie Komplex.

### **Ejakulation**

Samenerguss; Ausstoßen der Samenflüssigkeit beim Orgasmus.

### **Epispadie**

Eine Epispadie zeichnet sich durch eine Spaltung der Harnröhre aus. Die Harnröhre ist dabei nach oben hin nicht verschlossen und bildet eine offene Rinne; zudem liegt sie bei Jungen an der Penisoberseite. Kinder mit einer Blasenekstrophie haben auch immer eine Epispadie. Die Epispadie kann hingegen auch isoliert, d. h. ohne eine Blasenekstrophie auftreten. Bei männlichen Betroffenen weicht der Ort der Harnröhrenöffnung (Meatus) von der normalen Position ab und befindet sich je nach Ausprägung im Bereich der Eichel (glandulär), am Penisschaft (penil) oder oberhalb der Penismurzel (penopubisch). Bei weiblichen Betroffenen tritt neben der Spaltung der Harnröhre auch eine Spaltung der Klitoris auf.

### **Erektion**

Versteifung des Gliedes.

**Ekstrophie-Varianten**

Die Blasenekstrophie-Varianten sind Formen der Blasenekstrophie, die zusätzlich zur Blasenekstrophie unterschiedliche weitere Merkmale aufweisen.

**Detrusor**

Der Muskel der Blasenwand. Während der Speicherung von Urin in der Harnblase bleibt er entspannt und zieht sich während des Wasserlassens zusammen.

**Fertilität**

Fruchtbarkeit oder Zeugungsfähigkeit, d. h. die Fähigkeit Kinder zu zeugen (Frauen und Männer) und auszutragen (Frauen).

**Genitalien**

Geschlechtsorgane, die der Sexualität und Fortpflanzung dienen.

**genetisch**

Erblich, durch die Gene bedingt.

**Glans**

Eichel; Spitze des Penis.

**Harnkontinenz**

Die Fähigkeit, die Blasenfunktion aktiv zu kontrollieren.

**Harninkontinenz**

Die Speicherfunktion der Blase ist gestört. Es kommt zu einem unfreiwilligen Harnverlust.

**Harnwegsinfektion**

Eine Entzündung der Harnwege, die durch unterschiedliche Krankheitserreger ausgelöst werden.

**HWI**

Abkürzung für Harnwegsinfektion.

**Inneres Genitale**

Innere Geschlechtsorgane:

Weiblich: Eierstock, Eileiter und Gebärmutter (Uterus), Scheide (Vagina);

Männlich: Hoden, Nebenhoden, Samenleiter, Prostata (Vorsteherdrüse).

**interdisziplinär**

Gemeinsame Beteiligung von Ärzt\*innen verschiedener medizinischer Fachdisziplinen und anderer Spezialist\*innen an der Behandlung.

**Intraoperativ**

Während der Operation.

**Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI)**

Eine Methode der künstlichen Befruchtung, bei der der Frau Eizellen entnommen werden. Die männlichen Samenzellen werden dann im Labor direkt in die Eizelle eingespritzt. Nach einer erfolgreichen Befruchtung im Reagenzglas werden eine oder mehrere befruchtete und entwickelte Eizellen in die Gebärmutter der Frau eingesetzt.

**In-vitro-Fertilisation, IVF**

Eine Methode der künstlichen Befruchtung, bei der der Frau Eizellen entnommen werden. Die Eizelle wird dann im Labor mit männlichen Samenzellen zusammengeführt. Nach einer erfolgreichen Befruchtung im Reagenzglas werden eine oder mehrere befruchtete und entwickelte Eizellen in die Gebärmutter der Frau eingesetzt.

**Komorbidität**

Neben einer Haupterkrankung bestehen noch zusätzlich eine oder mehrere weitere Erkrankungen. Diese werden auch als Begleiterkrankung bezeichnet.

**Kontinenz**

Fähigkeit, Stuhl (Stuhlkontinenz) bzw. Urin zu halten und kontrolliert zu einer passenden Zeit und an einem passenden Ort auszuscheiden.

**kongenital**

Angeboren, bei der Geburt vorhanden.

**Latexallergie**

Allergische Reaktion auf Bestandteile von Gummi/Kautschuk (z. B. OP-Handschuhe, Schnuller, Kaugummi, Luftballons). Latex-ähnliches Eiweiß kommt auch in manchen Nahrungsmitteln (z. B. Avocado, Kiwi, Banane) vor.

**Miktion**

Der Vorgang des Wasserlassens, der zur Entleerung der Harnblase führt.

**Mukosa**

Schleimhaut.

**Multifaktoriell**

Durch mehrere Ursachen bedingt.

**Nierenbeckenentzündung**

Auch Pyelonephritis, meist eine bakterielle Infektion des Nierenbeckens. Symptome sind in der Regel Fieber, Schüttelfrost, seitliche Bauch- oder Rückenschmerzen oder Schmerzen beim Wasserlassen.

**Off-Label-Behandlung**

Behandlung mit Medikamenten, die in Deutschland für eine bestimmte Erkrankung oder Patientengruppe nicht zugelassen sind. Wenn hierbei eine begründete Aussicht auf Wirkung besteht, kann eine Off-Label-Behandlung auch durch die gesetzliche Krankenversicherung übernommen werden.

**Osteotomie**

Gezielte operative Durchtrennung von Knochen, um diese anschließend in eine neue Position zu bringen.

**Phalloplastik**

Wiederherstellender oder ästhetischer operativer Eingriff am Penis.

**Postnatal**

Nach der Geburt.

**Postoperativ**

Nach einer Operation.

**Pränatal**

Vor der Geburt, während der Schwangerschaft.

**Präoperativ**

Vor einer Operation.

**SHG**

Abkürzung für Selbsthilfegruppe.

**Sonographie**

Anwendung von Ultraschall als bildgebendes Verfahren, z. B. zur Untersuchung und Überwachung der Entwicklung des Babys im Mutterleib.

**Sphinkter**

Schließmuskel. Oberbegriff für Muskeln, die einen Verschluss bewirken.

**S3-Leitlinie**

Medizinische Leitlinie, die von Fachexpert\*innen erstellt wurde. Die Expertengruppe sollte aus Mitgliedern unterschiedlicher Fachgebiete zusammengesetzt sein. Am Erstellungsprozess aktiv beteiligt können neben Ärzt\*innen auch Vertreter aus weiteren an der Versorgung beteiligten Heilberufen sein, wie beispielsweise Psycholog\*innen oder Physiotherapeut\*innen. Zudem sollen Patient\*innenvertreter beteiligt werden. Die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) hat ein Stufen-Schema entwickelt, wobei S3-Leitlinien die höchste Qualitätsstufe darstellen. Die Empfehlungen einer S3-Leitlinie beruhen soweit wie möglich auf fundierten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die wissenschaftlichen Grundlagen für die medizinische Leitlinie sind nach ihrer Qualität zu bewerten und entsprechend zu berücksichtigen.

**Rekonstruktion**

Annäherung einer Besonderheit an einen möglichst „normalen Zustand“, der die Funktion der jeweils betroffenen Körperregion weitestgehend herstellt.

**Restharn**

Menge des Urins, der nach dem Wasserlassen in der Harnblase verbleibt.

**Transition**

Übergang der Versorgung der Kinder und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin.

**Ureter**

Harnleiter. Die Verbindung zwischen Nierenbecken und Harnblase.

**Urethra**

Harnröhre. Leitet den Urin von der Harnblase aus dem Körper heraus.

**Urogenitaltrakt**

Harn- und Geschlechtsorgane.

**VUR**

Vesikoureteraler Reflux. Rückfluss von Urin aus der Harnblase zurück in einen oder beide Harnleiter. Je nach Ausprägung des VUR erfolgt der Rückfluss des Urins in manchen Fällen bis zur Niere.

**Urogenitaltrakt**

Bezeichnet den Harn- und Geschlechtsapparat.

**Zystoskopie**

Untersuchung der Harnblase und der Harnröhre mit einem speziellen Instrument, dem Zystoskop.

## 21. Anhang

### Informationsblatt für Kindergärten und Schulen zum „Blasenektrophie-Epispadie Komplex“ (BEEK)

Liebe Leserin, lieber Leser,

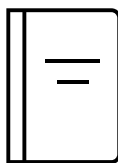
eine/r ihrer Schutzbefohlenen hat ein medizinisches Problem und musste vielleicht schon öfters operiert werden. Bitte sprechen Sie mit den Eltern darüber, wie Sie

\_\_\_\_\_ (Vorname, Name) unterstützen können. Da die Besonderheit des Kindes bzw. des/der Betroffenen so selten ist, erklären Ihnen die Eltern bzw. Zugehörigen genau, was zu beachten ist.



#### Grundsätzlicher Austausch:

- Bitte besprechen Sie vorher, wieviel Offenheit der Betroffene oder die Betroffene wünscht oder zulässt, oder die Zugehörigen für angemessen halten.
- Sprechen Sie mit dem/der Betroffenen, statt über ihn/sie. Wenn möglich das Kind in die Besprechung einbinden.
- Bitte fixieren Sie die Absprachen schriftlich. Wichtig ist insbesondere zu notieren, wie in Notfällen vorgegangen werden soll. Notieren Sie Telefonnummern.
- Klären Sie, ob körperliche Einschränkungen vorliegen.



#### Tagsüber im Unterricht:

- Ermöglichen Sie regelmäßiges Trinken und Toilettengänge auch außerhalb der Pausen.
- Vereinbaren Sie ein Zeichen oder eine Geste für: „Ich muss auf die Toilette gehen.“
- Vereinbaren Sie ein Zeichen oder eine Geste für einen Inkontinenzunfall oder anderweitigen Notfall.
- Stellen Sie sicher, dass in der Toilette ein Mülleimer und eine abschließbare Aufbewahrungsmöglichkeit für Inkontinenzzubehör/Wechselkleidung vorhanden sind.



#### Hilfestellungen für die Planung von Ausflüge und Klassenfahrten

- Besprechen Sie, ob eine Übernachtung im Einzelzimmer gewünscht und möglich ist.
- Klären Sie, ob ggf. eine private Dusche und/oder Toilette verfügbar ist inkl. einem ausreichend großen Mülleimer. Der

Mülleimer sollte verschließbar sein oder eine Plastiktüte beinhalten.

- Besprechen Sie die individuellen Strategien mit Eltern bzw. Zugehörigen und dem/der Betroffenen (z. B. abends wenig trinken; ist ein Wäscheschutz vorhanden bzw. mitzubringen?)



### **Schwimm- und Sportunterricht**

- Erkundigen Sie sich bei den Eltern bzw. Zugehörigen oder dem/der Betroffenen, ob eine ärztliche Bescheinigung gegen eine Teilnahme vorliegt.
- Besprechen Sie, ob eine Teilnahme erwünscht ist.
- Ermöglichen Sie auf Wunsch eine Einzeldusche- und Einzelumkleide (Ist es ggf. möglich alleine zu duschen?)