

## Paper of the month, January 2014

Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study

Vatlach S, Maas C, Poets CF

Orphanet Journal of Rare Diseases 2014, 9:9

---

In den letzten Jahren konnte die Grundlage vieler seltener Erkrankungen geklärt werden. Dies führt neben einem besseren Verständnis der Erkrankung zu einer exakteren Diagnostik und oftmals auch zu neuen Therapien. Damit gewinnen sowohl klinisch-epidemiologische Fragestellungen als auch die Versorgungsforschung an Bedeutung: Wie häufig ist eine Erkrankung? Wie ist die Versorgung in der Praxis, wie sehen Diagnostik und Therapie aus?

Gerade bei seltenen Erkrankungen kann dies nur im Rahmen von Kooperationen erfolgen. Die Forschungsverbünde des BMBF erfüllen diesbezüglich eine wichtige Rolle. Ein weiteres Instrument ist die "Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland (ESPED)" der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin.

Eine aktuelle Arbeit von Vatlach *et al.* vom Netzwerk FACE demonstriert beispielhaft die Möglichkeiten und Schwierigkeiten solcher Untersuchungen. Die Gruppe beschäftigt sich mit der Robin Sequenz, aktuell zeigt sie erstmals prospektive Daten zur Epidemiologie und Versorgung der entsprechenden Patienten in Deutschland. Die Untersuchung ist als explorative Studie ausgelegt und soll eine Grundlage für künftige Hypothesen-gestützte Studien darstellen.

Die Autoren konnten aus den berichteten 82 Fällen erstmals die Geburtsprävalenz valide abschätzen. Das Patientenkollektiv ist wie erwartet sehr heterogen, etwa bei der Hälfte der genauer untersuchten Patienten werden darüber hinaus assoziierte Syndrome berichtet. Das Dilemma der Diagnostik und Therapie dieser Erkrankung lässt gut an zwei Beispielen demonstrieren: Eine Polysomnographie, die als Goldstandard der Detektion von oberen Luftwegsobstruktionen angesehen wird, wurde aus unklaren Gründen nur in einem Drittel durchgeführt. Ohne suffiziente Diagnostik erscheint eine bedarfsgerechte Therapie kaum möglich. Die häufigste therapeutische Maßnahme war die Bauchlage. Für diese gibt es keine objektive Evidenz, erwiesen ist jedoch eine Erhöhung des Risikos eines plötzlichen Kindtodes. Die Arbeit von Vatlach *et al.* bietet also viele Anhaltspunkte und einen guten Ausgangspunkt für eine verbesserte Versorgung von Patienten mit Robin-Sequenz.

---

In recent years, the underlying of many rare diseases could be identified. The better understanding of these diseases has often led to a more accurate diagnosis and sometimes also to new therapies . This development puts both clinical/epidemiological as well as health services research into focus:

How often is a disease? How is medical care organized? How is the disease actually diagnosed and treated?

Especially for rare diseases this can be done only in the context of cooperation. The research networks on Rare Diseases of the BMBF play an important role in this respect. Another instrument is the German Paediatric Surveillance Unit (ESPED) of the German Society of Pediatrics and Adolescent Medicine .

A recent work by Vatlach *et al.* from the network FACE nicely demonstrates the possibilities and difficulties of such investigations . The group is engaged in the Robin sequence . In the present work, they show data from the first prospective study on the epidemiology and medical care of patients with robin sequence in Germany . The study is designed as an exploratory study and should provide a basis for future hypothesis -driven studies.

Based on 82 reported cases, the authors provided the first valid estimation of the birth prevalence of Robin sequence in Germany. As expected, the patient population is very heterogeneous. About half of the patients studied in greater detail show associated syndromes.

The dilemma of diagnosis and therapy of this disease can be well demonstrated by two examples : a polysomnography which is regarded as the gold standard for the detection of upper airway obstructions, was carried out in only one third of the cases. Without proper diagnostic, appropriate therapy seems hardly possible. The most common therapeutic measure was prone positioning. Interestingly, there is no objective published evidence for the benefit of this intervention. However, there is a proved increase in the risk of sudden infant death . In summary, the work of Vatlach *et al.* offers many clues and a good starting point for improving the care of patients with Robin sequence .