

ORPHA-Klassifikation Seltener Erkrankungen bei Erwachsenen mit zuvor unklarer Diagnose – was sagt uns ZSE-DUO?

Neda Dragicevic Babic, Lisa Pfister, Helge Hebestreit und ZSE-DUO working group

Hintergrund: Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) bieten eine Anlaufstelle zur Diagnosefindung bei Menschen mit ungeklärter Erkrankung. Im Innovationsfond-Projekt ZSE-DUO, an dem 11 deutsche ZSE teilnahmen, wurde bei 11,9% der Teilnehmenden eine Seltene Erkrankung diagnostiziert. Ziel dieser Untersuchung war, die diagnostizierten Seltenen Erkrankungen anhand der ORPHANET-Klassifikation nach Krankheitsgruppen zu kategorisieren, um die relevanten Fachdisziplinen für die Arbeit der ZSE zu identifizieren.

Methodik: Bei den erwachsenen ZSE-DUO Teilnehmenden (n=1.291, Alter 18 bis 90 Jahre) wurden sämtliche Diagnosen Seltener Erkrankungen identifiziert und mit dem entsprechenden ORPHAcode kodiert. Auf Basis der vergebenen ORPHAcodes erfolgte eine Zuordnung der Diagnosen zu Krankheitsgruppen gemäß der ORPHANET-Klassifikation. Diagnosen, die in ORPHANET mehreren Krankheitsgruppen zugeordnet sind, wurden jeweils allen zugehörigen Gruppen angerechnet.

Ergebnisse: Bei 162 der insgesamt 1.291 erwachsenen ZSE-DUO Teilnehmenden konnte eine Seltene Erkrankung diagnostiziert werden. Die identifizierten Diagnosen verteilten sich – der Häufigkeit nach geordnet – auf folgende Krankheitsgruppen (n≥10): Seltene neurologische Erkrankungen (n=94), Seltene Entwicklungsdefekte während der Embryogenese (n=48), Seltene Hauterkrankungen (n=36), Seltene systemische oder rheumatische Erkrankungen (n=31), Seltene Augenerkrankungen (n=26), Seltene Nierenerkrankungen (n=16), Seltene neoplastische Erkrankungen (n=14) und Seltene Lungenerkrankungen (n=13).

Schlussfolgerungen: Bei erwachsenen Menschen, die aufgrund einer unklaren Diagnose durch ein ZSE abgeklärt werden, stammen die diagnostizierten Seltenen Erkrankungen überwiegend aus den Fachbereichen Neurologie, Dermatologie, Innere Medizin (einschließlich Onkologie) und Ophthalmologie. Diese Erkenntnis ist von zentraler Bedeutung für die strategische Personal- und Ressourcenplanung innerhalb eines ZSE, insbesondere im Hinblick auf den Bedarf an fachärztlicher Expertise in den genannten Disziplinen. Darüber hinaus unterstreicht sie die Relevanz einer strukturierten und interdisziplinären Zusammenarbeit mit spezialisierten Kooperationspartnern in einem ZSE A-Zentrum, um eine effiziente und qualitativ hochwertige Patientenversorgung sicherzustellen.