

Titel: Der DeRSE-Score – Ein neues Tool zur Bewertung des Verdachts auf Seltene Erkrankung

Verfasser: T. Bender, ZSE Bonn

Mitverfasser: F. Rillig, MZCSE Hamburg, A. Ripke, ZSE Lübeck, T. Bäumer, ZSE Lübeck, A. Münchau, ZSE Lübeck, M. Lyutenska ZSE Bonn, A. Stoll ZSE Bonn, L. Grigull ZSE Bonn

An Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist man häufig mit der Frage konfrontiert, ob hinter der Symptomatik des Patienten eine Seltene Erkrankung (SE) stehen könnte. Zur Beantwortung der Frage greift der Arzt meist auf Erfahrungswissen und „Bauchgefühl“ zurück. Definierte Kriterien oder ein standardisierter Score existieren nicht. Daher haben drei ZSE den DeRSE-Score entwickelt, mit dem Patientenbefragungen strukturiert bewertet werden können.

Im ersten Schritt erfolgte eine Literaturrecherche. Anschließend wurden digitale Workshops mit ärztlichen Lotsen dreier A Zentren durchgeführt, um die Kriterien eines Scores zu diskutieren. Zuletzt wurde der Score zwischen den drei A Zentren konsentiert. Grundlage zur Auswahl der Score-Bestandteile waren Kriterien, die an den jeweiligen Standorten informell zur Einschätzung der Befragungen genutzt wurden. Dieses Erfahrungswissen wurde nun strukturiert und vereinheitlicht. Der vorliegende Score integriert 15 Items, die anamnestiche Aspekte (z.B. familiäre Häufung) medizinische Befunde (z.B. Laborwerte) sowie das Alter umfassen. Befragungen können maximal mit 8 und minimal mit 0 Punkten bewertet werden.

Im Rahmen einer ersten Prüfung des Scores wurden retrospektiv Patientenbefragungen ausgewertet. In dieser Validierungsstudie wurden Befragungen von Patienten verglichen, die am A Zentrum bei Verdacht auf SE aufgearbeitet wurden und Befragungen, die vom A Zentrum in die Regelversorgung überwiesen wurden, da kein V.a. eine SE bestand (standard of care, vgl. TRANSLATE-NAMSE).

Insgesamt wurden 80 Datensätze analysiert. Die Scores der Patienten, die am A Zentrum aufgearbeitet wurden (n=40), hatten einen durchschnittlichen Punktwert von 5,6 (min 2, max 8). Patienten, die nach Bearbeitung am ZSE die Diagnose einer SE erhalten hatten, wiesen einen mittleren DeRSE-Score von 7,2 auf (n=10). Patienten, die nach Bearbeitung am ZSE weiter stark verdächtig für eine SE waren und bei denen noch bestätigende (genetische) Diagnostik ausstand, hatten durchschnittlich 5,9 Punkte (n=14). Patienten, die zunächst in die Regelversorgung verwiesen wurden, erzielten einen DeRSE Score von im Durchschnitt 2,7 Punkten (n=40).

Es wird ein neuer Score vorgestellt, der strukturiert für Patientenbefragungen an ZSE eingesetzt werden kann. In der retrospektiven Analyse zeigte sich, dass Patienten mit klinischem Verdacht auf eine SE höhere Scores aufwiesen, als Patienten, die nach Aktensicht an die Regelversorgung verwiesen wurden. Nächste Schritte sind die Analyse der Inter-Observer Varianz und die prospektive Testung.