

„SOWOHL ALS AUCH“ STATT „ENTWEDER, ODER“:

PSYCHOSOMATIK AM ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN TÜBINGEN

Annika Kim Roxana Philipps, Jutta Eymann, Monika Glauch, Lena Zeltner, Victoria Ruschil, Holm Graeßner, Ludger Schoels, Universitätsklinikum Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen

Die Ambulanz für ungesicherte Diagnosen am Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Tübingen erhält jährlich mehr als 600 Anfragen von erkrankten Menschen oder deren Ärzt:innen, denen bislang keine Diagnose gestellt werden konnte. All diese eingehenden Anfragen werden nach festgelegten Kriterien geprüft, dazu gehört eine ärztliche Zuweisung die einen Überweisungsschein und eine Epikrise umfasst, in der auch der Verdacht auf eine seltene Erkrankung begründet wird. Darüber hinaus ist eine abgeschlossene Basisdiagnostik Voraussetzung, dass eine intensive Prüfung des Falls vorgenommen werden kann. Liegt ein anderes ZSE näher am Wohnort des Anfragenden oder liegt eine konkrete Verdachtsdiagnose vor, werden Anfragen regelhaft an andere Expertisenzentren weitergeleitet.

Nach dieser vorgelagerten Prüfung verbleiben weniger als 15% der Anfragen, die dann in der Ambulanz für ungesicherte Diagnosen am ZSE Tübingen nach einem standardisierten Versorgungspfad abgeklärt werden.

Neben der differenzialdiagnostischen Abklärung seltener Erkrankungen übernimmt die Ambulanz für ungesicherte Diagnosen am ZSE Tübingen auch eine wichtige Filter- und Verteilungsfunktion für Patient:innen mit psychosozialen Belastungen und funktionellen Beschwerden. Viele Betroffene leiden unter psychischen Begleiterkrankungen, die den oft langwierigen diagnostischen Prozess zusätzlich erschweren.¹

Eine psychosomatische Mitbeurteilung fördert eine ganzheitliche Sichtweise – ein „sowohl als auch“ statt „entweder, oder“ – indem sie somatische *und* psychosoziale Aspekte parallel berücksichtigt. Dies ermöglicht eine umfassendere Betreuung komplexer Fälle und optimiert die weitere Versorgung.

Ganzheitliche psychosomatische Mitbeurteilung

Eine ganzheitliche psychosomatische Mitbeurteilung ermöglicht:

- Erkennung und Behandlung psychischer Begleit- und Folgeerkrankungen
- Einschätzung abwendbar gefährlicher Verläufe (z. B. Suizidalität)
- Unterstützung der Krankheitsbewältigung
- Abgrenzung zwischen somatischen und funktionellen Symptomen
- Umsetzung der S3-Leitlinie „Funktionelle Körperbeschwerden“² durch simultane psychosoziale Einschätzung
- Verbesserung der interdisziplinären Zusammenarbeit (sicherere Diagnostik, Verhinderung einer iatrogenen Fixierung durch Reduktion unnötiger diagnostischer oder therapeutischer Maßnahmen, gezielte Weitervermittlung)

¹ Hebestreit, H., Zeidler, C., Schippers, C. et al. Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. *Orphanet J Rare Dis* 17, 47 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02176-1>

² Roenneberg C, Sattel H, Schaefert R, Henningsen P, Hausteiner-Wiehle C: Clinical practice guideline: Functional somatic symptoms. *Dtsch Arztebl Int* 2019; 116: 553–60. DOI: 10.3238/arztebl.2019.0553

Evidenz

Aktuelle Studiendaten³ belegen den Nutzen dieser integrativen Herangehensweise: Die Einbindung psychosomatischer Expertise in die ZSE-Diagnostik verkürzt signifikant die Diagnosedauer und steigert die Patientenzufriedenheit.

Das psychosomatische Versorgungsangebot des ZSE Tübingen

Das psychosomatische Versorgungsangebot in Tübingen umfasst:

- Systematische Akteneinsicht (Selbstauskunft der Patient:innen, Sichtung bisheriger diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen anhand der vorliegenden Befunde)
- Psychometrisches Screening mit standardisierten Instrumenten: EQ-VAS, NRS, modifizierter PHQ, VR-36
- 60-minütiges psychosomatisches Interview (Anamnese, psychosoziale Situation, Ressourcen, subjektives Krankheitsmodell, bisherige Therapieversuche, psychopathologischer Befund)
- Psychosomatischer Beurteilungsbrief mit Diagnose(n) und Empfehlungen
- Gezielte Vermittlung an passende psychosomatische Diagnostik- und Therapieangebote nach Bedarf
- Über den gesamten Diagnostikpfad hinweg interdisziplinärer Austausch im Rahmen von Fallkonferenzen

Strukturierte Versorgung

2024 wurden 79 Patient:innen in der standardisiert etablierten ZSE-Fallkonferenz unter Beteiligung einer psychosomatischen Ärztin vorgestellt. 50% der Fälle wurden zuvor von der psychosomatischen Ärztin mitbeurteilt. Im Anschluss erhielten knapp 40% dieser Patient:innen einen Termin in der ZSE-Ambulanz für ungesicherte Diagnosen, 9 Patient:innen wurde ein Termin in der Psychosomatik angeboten. Die verbleibenden 60% erhielten ein ZSE-Empfehlungsschreiben zur weiteren Vorgehensweise und Behandlungsempfehlungen, auch an den zuweisenden Arzt bzw. die zuweisende Ärztin und/oder wurden an andere Versorgungseinrichtungen verwiesen.

Bei Patient:innen, die einen Termin in der ZSE-Ambulanz erhielten wurde in 70% der Fälle eine genetische Diagnostik eingeleitet. Davon konnte bei drei Patient:innen die Diagnose genetisch gesichert werden, eine nicht-genetisch seltene Erkrankung wurde bei vier Patient:innen gestellt. In 23% der Fälle handelte es sich nach intensiver Beurteilung um keine seltene Erkrankungen. Bei 55% wurde keine klare genetische Ursache gefunden. Da in diesen unklaren Fällen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung weiterhin besteht erhielten die Patient:innen ein Wiedervorstellungsangebot zu einem späteren Zeitpunkt in der ZSE-Ambulanz.

³ Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M; ZSE-DUO Working Group. Effect of the addition of a mental health specialist for evaluation of undiagnosed patients in centres for rare diseases (ZSE-DUO): a prospective, controlled trial with a two-phase cohort design. *EclinicalMedicine*. 2023 Oct 6;65:102260. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102260. PMID: 37855024; PMCID: PMC10579280.