

Neda Dragicevic Babic*, Lisa Pfister* und Helge Hebestreit* für die ZSE-DUO Working Group
 *Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg

Hintergrund

Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) bieten eine Anlaufstelle für Menschen mit komplexer Symptomatik, die bislang durch keine Diagnose erklärt werden konnte. Viele Betroffene leiden zusätzlich unter psychischen oder psychosomatischen Begleiterkrankungen. Im Innovationsfonds-Projekt ZSE-DUO (11 deutsche ZSE) wurde eine „doppelte Lotsenstruktur“ etabliert, bestehend aus einem Facharzt für ein somatisches Fachgebiet und einem Facharzt für Psychiatrie oder Psychosomatik, um die Diagnosefindung zu verbessern. Bei 11,9 % der Teilnehmenden konnte eine Seltene Erkrankung diagnostiziert werden. Ziel dieser Untersuchung war es, die identifizierten Diagnosen mithilfe der ORPHANET-Klassifikation Krankheitsgruppen zuzuordnen und dadurch die für die ZSE-Arbeit relevanten Fachdisziplinen zu bestimmen.

Methodik

Bei den erwachsenen ZSE-DUO Teilnehmenden (n=1.291, Alter 18 bis 90 Jahre) wurden sämtliche Diagnosen Seltener Erkrankungen (SE) 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 zugerechnet. Verdachtsdiagnosen einer SE wurden bei der Auswertung nicht berücksichtigt.

Ergebnisse

Bei 158 der insgesamt 1.291 Erwachsenen ZSE-DUO Teilnehmenden konnten 163 Diagnosen einer Seltene Erkrankung gestellt werden (Tabelle 1). Die identifizierten Erkrankungen verteilten sich – der Häufigkeit nach geordnet – vor allem auf folgende Krankheitsgruppen (n≥10, Tabelle 2):

- Seltene neurologische Erkrankungen,
- Seltene Entwicklungsdefekte während der Embryogenese,
- Seltene Hauterkrankungen,
- Seltene systemische oder rheumatische Erkrankungen,
- Seltene Augenerkrankungen,
- Seltene Nierenerkrankungen,
- Seltene neoplastische Erkrankungen,
- Seltene Lungenerkrankungen.

Tab. 1) SE-Diagnosen in ZSE-DUO 12 Monate nach Studieneinschluss:

	Patientinnen und Patienten		Diagnosen	
	gesicherter SE	Verdacht auf SE	gesicherter SE	Verdacht auf SE
Kontrollgruppe (n=630)	65	8	67	8
Interventionsgruppe (n=661)	93	47	96	52

Tab. 2) SE-Diagnosen pro ORPHANET-Krankheitsgruppe (z.T. Mehrfachzuordnung einer SE):

ORPHANET-Krankheitsgruppen	Der Krankheitsgruppe zugeordnete SE (n)	Anteil an der Gesamtzahl der Patientinnen und Patienten mit SE (%)
Rare neurologic disease	94	59%
Rare developmental defect during embryogenesis	48	30%
Rare skin disease	36	23%
Rare systemic and rheumatologic disease	31	20%
Rare eye disease	26	16%
Rare renal disease	16	10%
Rare neoplastic disease	14	9%
Rare respiratory disease	13	8%
Inborn errors of metabolism	9	6%
Rare cardiac disease	7	4%
Rare bone disease	6	4%
Rare immune disease	5	3%
Rare hepatic disease	3	2%
Rare hematologic disease	3	2%
Rare circulatory system disease	4	3%
Rare gastroenterologic disease	2	1%
Rare endocrine disease	2	1%
Rare psychiatric disease	2	1%
Rare abdominal surgical disease	2	1%
Rare particular clinical situation	2	1%
Rare infectious disease	1	1%
Rare gynecologic and obstetric disease	1	1%
Rare otorhinolaryngologic disease	1	1%

Schlussfolgerung

Bei erwachsenen Menschen, die aufgrund einer unklaren Diagnose durch ein ZSE abgeklärt werden, stammen die diagnostizierten Seltene Erkrankungen überwiegend aus den Fachbereichen Neurologie, Pädiatrie, 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, um eine effiziente und qualitativ hochwertige Patientenversorgung sicherzustellen.

ZSE-DUO Working Group und weitere Informationen

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/downloads-und-publikationen/>



Das Projekt ZSE-DUO wurde vom Innovationsfonds gefördert (FK 01NVF17031).



Gemeinsamer Bundesausschuss
 Innovationsausschuss