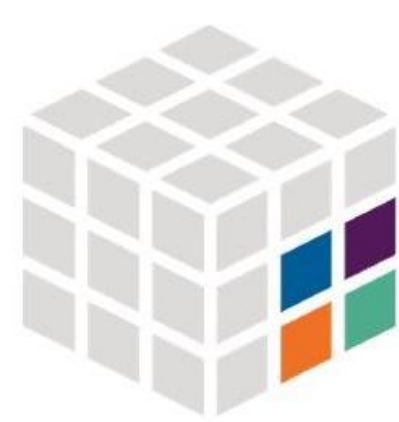




Der DeRSE-Score – Ein neues Tool zur Bewertung des Verdachts auf Seltene Erkrankung

Tim Bender¹, Mina Lyutenska¹, Alisa Stoll¹, Tobias Bäumer², Alexander Münchau², Annetrin Ripke², Fabian Braun³, Claudia Kroll³, Franziska Rillig³, Christoph Schramm³, Johanna St-Louis³, Natalie Uhlenbusch³, Lorenz Grigull¹

¹Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinikum Bonn, ²Zentrum für seltene Erkrankungen Lübeck, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, ³Martin Zeitz Centrum für seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Hintergrund

An Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) besteht die Herausforderung, zu beurteilen, ob hinter der Symptomatik der Patient:innen eine Seltene Erkrankung (SE) stehen könnte. Besonders zur optimalen Verwendung der Ressourcen im Gesundheitssystem ist es essentiell, schnell zu verstehen, wer von der Leistung eines ZSE profitiert. Definierte Kriterien oder ein standardisierter Score für die Patient:innen-Selektion existieren bislang nicht. In multizentrischer Zusammenarbeit wird der DeRSE-Score entwickelt, um Patient:innen- Anfragen systematisch und standardisiert bewerten zu können.

Entwicklung des Scores

- Literaturrecherche
- Digitale Workshops mit ärztlichen Lots:innen der drei A- Zentren (HH, HL, BN) zur Definition und Wertigkeit der enthaltenen Items
- Grundlage zur Auswahl der Inhalte: Kriterien, die an den jeweiligen Standorten informell zur Einschätzung der Anfragen genutzt werden
- Strukturierung und Vereinheitlichung dieses Erfahrungswissens
- Integration von 15 Items, die anamnestische Aspekte (z.B. familiäre Häufung) medizinische Befunde (z.B. Laborwerte) sowie das Alter umfassen.
- Anfragen können maximal mit 8 und minimal mit 0 Punkten bewertet werden

DeRSE-Score (Maximal 8 Punkte)

1. Hinweise auf SE maximal 4 Punkte (1 Punkt/Merkmal):
 - ☐ Familiäre Häufung
 - ☐ Multiorganerkrankung
 - ☐ Progredienter Verlauf
 - ☐ Altersuntypisches Auftreten
 - ☐ Besondere äußerliche Merkmale
 - ☐ Keine Diagnose trotz intensiver Abklärung, inklusive Psychosomatik
 - ☐ Fehlendes Therapieansprechen
 - ☐ Auffälliger spezifischer Befund
 - ☐ Anderer Grund: Freitext
2. Alter der Patienten:
 - ☐ 0-18 Jahre 2 Punkte
 - ☐ 19- 49 Jahre 1 Punkte
 - ☐ >50 Jahre 0 Punkte
3. Verdächtige objektivierbare Befunde, die zu den geschilderten Symptomen passen? (Beispiele: bildgebende Befunde, spezifische Laborparameter)
 - ☐ ja 2 Punkte
 - ☐ möglich 1 Punkt
 - ☐ nein 0 Punkt

Diskussion und Zusammenfassung

- Entwicklung und retrospektive Evaluierung eines neuen Scores für ZSEs, der strukturiert für Anfragen an ZSEs eingesetzt werden kann.
- Retrospektive Analyse: Patient:innen mit klinischem Verdacht auf eine SE weisen höhere Scores auf.
- Limitationen:
 - V.a. Interobserver-Varianz in der ersten Auswertung
 - Unterscheidung zwischen häufiger chronischer Erkrankung und SE schwierig
- Nächste Schritte:
 - Analyse der Interobserver-Varianz
 - Prospektive Testung
 - Test als Screening-Tool zusammen mit den Zuweisern („Wer gehört ans ZSE?“)

Erste retrospektive Validierung des DeRSE-Scores

- Retrospektive Auswertung der Patient:innen- Anfragen an den 3 ZSE Standorten (n=171)
- Vergleich von:
 - Patient:innen, die initial vom A Zentrum in die Regelversorgung überwiesen wurden, da kein Verdacht auf eine SE bestand (n=65)
 - Patient:innen, die am A Zentrum bei Verdacht auf SE aufgearbeitet wurden (n=106)

Abb. 1: Prozess ZSE

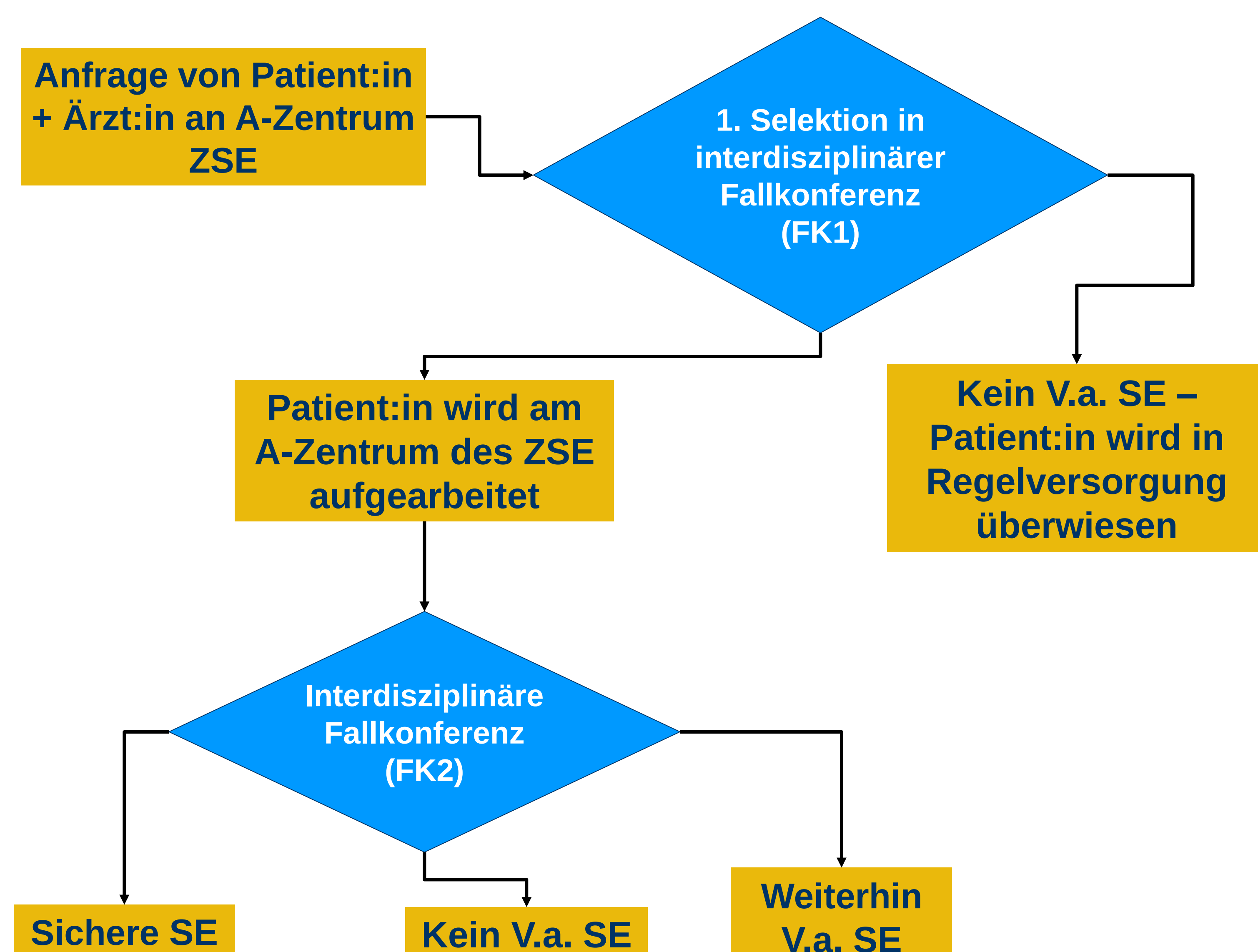


Abb. 2: Auswertung DeRSE-Score

