

Neue immunologische Modellsprechstunde am ZSE-MHH zur besseren Diagnosestellung

Astrid Spangenberg¹, Martina Schwalba¹, Anna Dierking¹, Cornelia Zeidler^{1,2} und Christian Kratz^{1,3}

¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Medizinische Hochschule Hannover

² Klinik für Hämatologie, Hämostaseologie, Onkologie und Stammzelltransplantation, Medizinische Hochschule Hannover

³ Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Medizinische Hochschule Hannover

Einleitung

Die aktuell 30 ZSEs in Deutschland unterhalten Sprechstunden für PatientInnen mit bereits diagnostizierten, aber auch mit vermuteten seltenen Erkrankungen. Nach unserer persönlichen Einschätzung und gestützt durch die Untersuchung der Sprechstunde an der Uniklinik Bonn¹ gelingt es nur bei einem sehr kleinen Teil dieser PatientInnen, die Diagnose einer seltenen Erkrankung zu stellen.

Die genaue Betrachtung der Krankengeschichten der anfragenden PatientInnen und ihrer behandelnden ÄrztInnen zeigt jedoch, dass es Gemeinsamkeiten der Krankengeschichten gibt, die vielleicht darauf hinweisen, dass es sich um bestimmte Krankheitsentitäten handeln könnte, die mit der allgemein üblichen, auch universitären Diagnostik nicht erfasst werden und daher meist als im weitesten Sinn psychosomatische Erkrankungen klassifiziert werden.

In der vorliegenden Arbeit stellen wir die Gemeinsamkeiten der Krankengeschichten anhand zunächst weniger Parameter dar und möchten damit zur Diskussion und zur diagnostischen Einordnung dieser Krankheitsbilder, für die keine Prävalenz benannt werden kann, beitragen.

Methode und Ergebnisse

Wir werteten 153 Krankengeschichten nach unten stehenden Parametern aus. Der Erfassungszeitraum beträgt 6,5 Monate ab September 2018. Bislang wurden 81 von 153 PatientInnen persönlich gesehen. Die PatientInnen sind zu 62,1% Frauen und zu 37,9% Männer. Der Altersdurchschnitt lag bei 47,6 Jahren, die genaue Verteilung ergibt sich aus Diagramm 1.

1. subjektive Parameter: Magen-Darm-Beschwerden, Muskel- und Gelenkbeschwerden, neurologische Symptome, Fatigue-Syndrom (Diagramm 2)
2. Vorerkrankungen: Schilddrüsenerkrankung mit und ohne Antikörpernachweis (Ak) /nicht untersucht (Diagramm 3)
3. Laborwerte: Blutbildveränderungen, Leberwerterhöhungen, Vitamin- und Eisenmangel, immunologische Parameter (Diagramm 4)
4. Familienanamnese: berücksichtigt wurden Verwandte ersten und zweiten Grades (Eltern, Geschwister, Kinder) (Diagramm 5)

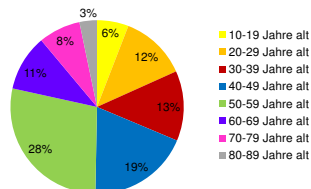


Diagramm 1: PatientInnenalter in Jahren

Von den 81 im ZSE gesehenen PatientInnen zeigten 85% Magen-Darm-Beschwerden, über 90% Muskel- bzw. Gelenkbeschwerden und 80% eine positive Familienanamnese (Magen-/Darmbeschwerden, Muskel-/Gelenkbeschwerden, Schilddrüsenerkrankung).

Es zeigte sich eine deutlich größere Häufigkeit für die meisten von uns betrachteten Symptome, wenn wir die PatientInnen in der Sprechstunde persönlich befragt haben.

Die ausgewählten Parameter gehen auf den subjektiven Eindruck der LotsInnen nach Bearbeitung von mehreren hundert Anfragen in den letzten Jahren zurück. Sie sind zunächst sehr allgemein gehalten, so dass unter Magen-Darm-Beschwerden Übelkeit, Bauchschmerzen, Blähungen, Durchfall und Obstipation, unter Muskel- und Gelenkbeschwerden z. B. Schmerzen, Schwellungen und Bewegungseinschränkungen und unter neurologischen Beschwerden u. a. Schwindel, Migräne/ Spannungskopfschmerz, Parästhesien/ sensible Störungen einschließlich Polyneuropathien, sonstige Lähmungen und cerebelläre Störungen erfasst sind.

Da wir bislang im ZSE keine Diagnostik durchführen, sind die Labor- und anderen Befunde ausschließlich den eingereichten Krankenunterlagen entnommen. Da der Umfang von Diagnostik und Untersuchungen stark variiert, ist davon auszugehen, dass die Anzahl der tatsächlich betroffenen PatientInnen höher ist.

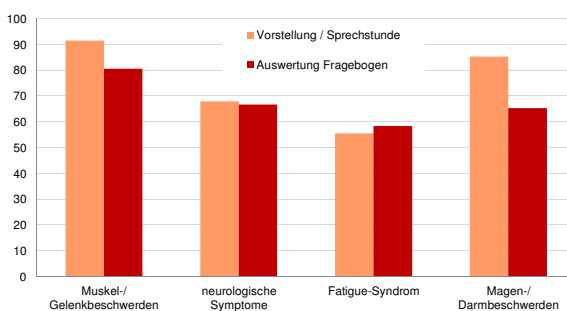


Diagramm 2: Anteil der PatientInnen mit subjektive Beschwerden in Prozent

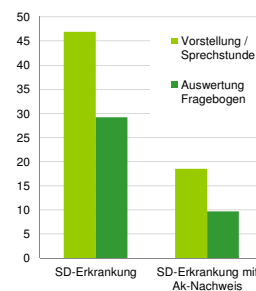


Diagramm 3: Anteil der PatientInnen mit Vorerkrankungen der Schilddrüse (SD) in Prozent

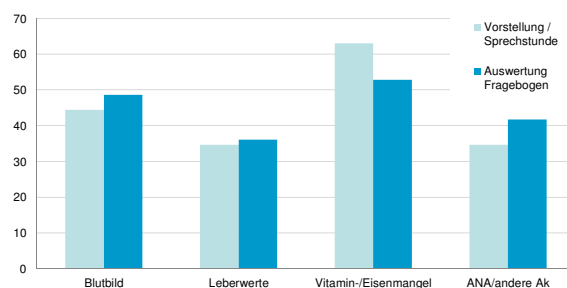


Diagramm 4: Anteil der PatientInnen mit pathologischen Laboreergebnissen in Prozent

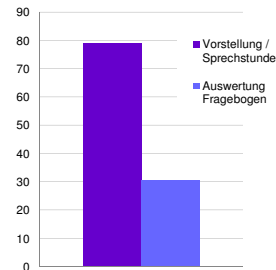


Diagramm 5: Anteil der PatientInnen mit positiver Familienanamnese in Prozent

Diskussion

Unser subjektiver Eindruck bei der Mehrzahl der PatientInnen, gestützt durch die große Anzahl von rheumatischen Beschwerden bei PatientInnen selbst und in ihren Familien, das häufige Auftreten einer in der Regel wohl immunologisch bedingten Hypothyreose sowie auch häufige hier nicht berücksichtigte immunologische Vorerkrankungen bei PatientInnen und in ihren Familien (z. B. Psoriasis, Vitiligo, Colitis ulcerosa, M. Crohn, rheumatoide Arthritis, Kollagenosen usw.) lässt uns vermuten, dass wir es mit einer Vielzahl von PatientInnen mit einer immunologischen Erkrankung zu tun haben. Da offensichtliche Laborwerte wie erhöhte Entzündungsparameter bei den meisten PatientInnen fehlen, stellen sich viele mit der Diagnose „Ausschluss einer entzündlich-rheumatischen Grunderkrankung“ in ihren Arztbriefen vor.

Daher werden wir ab Oktober 2019 mit einer neuartigen immunologischen Sprechstunde als B-Zentrum beginnen, in der ausschließlich über das A-Zentrum schon ausführlich gesichtete PatientInnen weiter diagnostiziert und behandelt werden sollen. Die bisherige Erfahrung zeigt, dass die Vielzahl der PatientInnen aus einem A-Zentrum nicht ohne Schwierigkeiten in die laufenden Sprechstunden der B-Zentren integriert werden kann, so dass uns dies nun eine Möglichkeit einerseits zu systematischer Diagnostik, andererseits auch zu einer individuellen Differenzialtherapie eröffnen wird. Da diese Sprechstunde nach Anspruch der Zentren für seltene Erkrankungen konsiliarische Untersuchungen anderer Fachdisziplinen ermöglichen soll, stehen wir leider vor dem Dilemma, dass diese Leistungen auch weiterhin nicht über die Abrechnung als Hochschulambulanz vergütet werden können. Da dies der Grundidee eines ZSE widerspricht, ist hier dringend Abhilfe erforderlich.

Referenzen

¹ Bundesgesundheitsbl 2017, 60:517–522.