

Fachtagung Seltene Erkrankungen Stuttgart am 11.3.17 der KVBW

Zusammenfassung Dr. Jürgen de Laporte, abgestimmt mit Prof. Olaf Riess ZSE Tübingen

Aus hausärztlicher Sicht habe ich sehr von der Fachtagung „Seltene Erkrankungen“ der KVBW am 11.3.2017 profitiert: „Auf unserem Fachgebiet keine hinreichende Erklärung für die Beschwerden des Patienten“ bedeutet für den Hausarzt, daß die seltenen Erkrankungen, aber auch die Somatisierungsstörungen in der Differentialdiagnose näher rücken. Parallel zur somatischen Abklärung unklarer Beschwerden, sollen psychosomatische Symptome wahrgenommen und dokumentiert werden. Psycho-behaviorale Kriterien im Bereich der GEDANKEN (ständiges Gedankenkreisen um die Beschwerden), GEFÜHLE (Angstgefühl, für den Patienten weniger offensichtlich, aber in der Gegenübertragung wahrnehmbarer Angstdruck des Patienten) und VERHALTEN (viel Energie wird der Abklärung der Beschwerden gewidmet) liefern positive Hinweise auf somatoforme Störungen (Der Patient ist von einer körperlichen Genese überzeugt).

Sind allerdings – trotz mehrfacher vorsichtiger Exploration in allen Ebenen der Abklärung (hausärztlich/fachärztlich ambulant/stationär) – KEINE wesentlichen psycho-behavioralen Kriterien zu finden, die Beschwerden über längere Zeit zunehmend und evtl. sogar ähnliche Hinweise aus der Familienanamnese vorhanden, kann die Suche nach einer seltenen Erkrankung beginnen: HIER WÜNSCHT SICH DER NIEDERGELASSENE ARZT EIN DIREKTES KURZ-TELEFONAT MIT EINEM SPEZIALISTEN IM ZENTRUM, UM DAS WEITERE VORGEHEN ABZUSTIMMEN. Denn nicht in jedem Zentrum sind Spezialisten aller Richtungen vorhanden. Denkbar wäre der Rückruf des Spezialisten auf Fax-/Mail-Anfrage des Niedergelassenen mit Angabe von Zeitfenstern.

Andererseits werden Patienten mit seltenen Erkrankungen auch über längere Zeit mit der Fehldiagnose „Psychosomatische Erkrankung“ etikettiert. Eine Psychotherapeutin berichtete im Workshop über ihre Probleme, eine Patientin, die ihrer Meinung nach keine vorwiegend psychische Erkrankung aufwies, erneut einer weiteren somatischen Abklärung zuzuführen.

Obwohl es in Deutschland bisher unterschiedliche Zentren für seltene Erkrankungen gibt, gibt es noch kaum qualitätsgesicherte Standards. Spezialwissen für Menschen bei denen bereits eine seltene Erkrankung diagnostiziert wurde, findet sich bei den Selbsthilfegruppen, vertreten durch die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE www.achse-online.de, in BaWü zu finden unter www.selbsthilfe-bw.de (die dort gelisteten Selbsthilfegruppen können bis zu 15 % der Einnahmen von der Industrie erhalten).

An der Uni Tübingen gibt es seit 2009 das ZSE= Zentrum für seltene Erkrankungen. Das ZSE ist das Erste in Deutschland und wird von Prof. Olaf Rieß, Facharzt für Humangenetik und Direktor des Instituts für med. Genetik und angewandte Genomik neben seiner bisherigen Arbeit ohne weitere Unterstützung geleitet. Das ZSE hat mit der Ärztelotsin Dr. Jutta Eymann Mo/Mi/Do 9:30 bis 11:30 Uhr unter 07091-29 85 170 oder lotsin@zse-tuebingen.de zwar eine Anlaufstelle, aber der enormen Arbeits- und Koordinationsaufwand bei der Diagnostik seltener Erkrankungen kann aktuell ohne Förderung kaum geleistet werden. Die Arbeit wird von den Ärztinnen und Ärzten der verschiedenen Fachrichtungen bisher zusätzlich verrichtet. „Geh bloß nicht ins Fernsehen“ sagen die Mitarbeiter zu ihrem Chef, sonst bekommen wir wieder Berge von Anfragen, die wir nicht bewältigen können.

Auch während des Nachmittagsseminars kam eine konkrete Fachfrage, die Prof. Riess mit drei Sätzen der richtigen Stelle zuweisen konnte. Nicht in jedem Zentrum sitzt ein Spezialist für die

geschätzt 8000 verschiedenen seltenen Erkrankungen. Diesen findet man entweder über die ACHSE oder bisher über das ORPHANET, eine aus Frankreich stammenden Internetplattform, die aber den Nachteil hat, daß ältere bereits überholte Artikel nicht so schnell entfernt werden können, weshalb die Suche nur für Insider Sinn macht. In Deutschland sind zwei Datenbanken am Start: das ZIPSE = Zentrales-Informations-Portal-Seltene-Erkrankungen, zu finden unter www.portal-se.de, und der SE-Atlas.

Prof Riess machte deutlich, daß die klinische Beurteilung von den meisten Gentests bisher noch nicht standardisiert erfolgt und zeigte, daß bei Einsendung der gleichen Probe in drei verschiedenen Referenzlabors recht unterschiedliche klinische Beurteilungen des Ergebnisses resultieren können. Die Abgrenzung von Normvarianten von eindeutig pathologischen genetischen Veränderungen ist für einige Gene noch problematisch. Die Genetik und Genomik hofft, in ca. 80 % der seltenen Erkrankungen eine Ursache zu finden. Bei den Problemen in der klinischen Beurteilung und Interpretation der Gentests wird der immense Forschungsbedarf erst langsam deutlicher.

Beim deutschen Forschungsprojekt TRANSLATE-NAMSE geht man von bis zu 50 % der Anfragen erwachsener Patienten eher von psychosomatisch bedingten Erkrankungen aus, oder nach dem neuen DSM V, von SSD=somatic symptom disorder, einer „körperliche Belastungsstörung“: Menschen, die davon überzeugt sind, an einer seltenen körperlichen Erkrankung zu neigen, die nach heutigem Wissen aber von einer längeren psychotherapeutischen Begleitung profitieren können.

Sieben Jahre dauert es durchschnittlich, bis eine somatoforme Störung diagnostiziert und mit der Therapie begonnen werden kann. Genauso lang scheint es durchschnittlich noch zu dauern, bis eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird, und dann – bisher nur in wenigen Fällen – wirkungsvoll behandelt werden kann. Für die Patienten oder die Eltern von behinderten Kindern bedeutet die Diagnosestellung jedoch das Ende einer manchmal jahrelangen Odyssee nach der Ursachenfindung. Auch wenn es für viele seltene Erkrankungen noch keine Heilung gibt, mit der Diagnosestellung ändert sich oftmals das Management der Erkrankung. Und die Betroffenen haben endlich einen „Namen“, nach dem sie sich selbst z. B. im Internet erkundigen und den entsprechenden Spezialisten suchen können. In der Begleitung von Patienten mit seltenen Erkrankungen haben Selbsthilfegruppen mit den Zentren für seltene Erkrankungen die Schlüsselrolle.

Wünsche aus der Fachtagung:

Niedergelassene wünschen sich vom Zentrum für seltene Erkrankungen:

- einen „heißen Draht“, um kurz telefonisch/per Mail die ersten Schritte bei einem Anfangsverdacht auf eine seltene Erkrankung besprechen zu können.
 - Fallvorstellungen wären eher für spezialisierte Niedergelassene interessant und dann eher per Telefon/Videokonferenz.
 - Internetbasierte Fallvorstellungen mit Abrechnung als IGEL-Leistung wurden aus dem Publikum vorgeschlagen.
-

Das ZSE wünscht sich von den Niedergelassenen:

- Kommunikation über Management des Patienten verbessern (am besten telefonieren)
 - bessere Integration der Niedergelassenen in Entscheidungsprozesse, Diagnostik, Weiterbetreuung
-

- bessere Aufarbeitung der umfangreichen Krankenakten bereits vor der Vorstellung der Patienten: Planungs-AG mit Niedergelassenen gewünscht nach Finanzierung der Zentren.

Literatur: Berens S, Hausteiner-Wiehle C, Sattel H, Ronel R, Herrmann M, Häuser W, Henningsen P, Schaefer R. Schweregrad-gestuftes, kooperatives und koordiniertes Versorgungsmodell für Patienten mit nicht-spezifischen, funktionellen und somatoformen Körperbeschwerden. *Psychologische Medizin* 2016; 4: 13-22.