

Endlich eine Diagnose – Hilfe für Patienten mit Seltenen Erkrankungen

Das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum beteiligt sich an einem Projekt, das die Abklärung unklarer Diagnosen bei wenig verbreiteten Leiden verbessern soll.

Am 28. Februar ist Tag der Seltenen Erkrankungen. Als selten gelten Krankheiten, die nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betreffen. Manche dieser Diagnosen betreffen bis zu 40.000 Patienten in Deutschland; unter anderen leiden nur einzelne Menschen. Rund 8.000 verschiedene Krankheitsbilder in Deutschland gelten als selten. Manche sind seit Jahrzehnten bekannt; Jahr für Jahr werden aber auch Krankheiten erstmals beschrieben. Schätzungsweise rund vier Millionen Menschen in Deutschland sind von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Im Schnitt vergehen schwere fünf Jahre bis zur richtigen Diagnose.

Projekt soll Zeit bis zur Diagnosestellung verkürzen

Hier setzt das vom Universitätsklinikum Würzburg koordinierte Projekt „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen“ (ZSE-DUO) an, an dem sich nun auch das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) am Universitätsklinikum Frankfurt beteiligt. Das Projekt, an dem insgesamt elf Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland teilnehmen, soll zur Abklärung unklarer Diagnosen beitragen. In Frankfurt läuft das Projekt unter anderem in der Studentenklinik. Dabei übernehmen die Medizinstudenten unter ärztlicher Anleitung von der Bearbeitung der eingesendeten Akte über die Patientenbetreuung und die Telefonsprechstunde einen Großteil der Organisation und Recherche.

Lange Unklarheit belastet Patienten

„Die oft lange Zeitspanne von Beginn der Beschwerden bis zu einer definitiven Diagnosestellung bedeutet für die Betroffenen und ihre Angehörigen eine enorme Unsicherheit und Belastung, die nicht selten auch psychische Folgen hat. Die Befundung wird weiter erschwert durch die Überlagerung von psychischen und somatischen Symptomen. In einigen Fällen liegt den Beschwerden auch von Anfang an eine psychiatrische Erkrankung zu Grunde“, erklärt Dr. Alexandra Berger, Ärztin am FRZSE. Sie betreut dort gemeinsam mit den Studierenden Patienten „ohne Diagnose“.

„Hier greifen wir mit dem Versorgungsforschungsprojekt ZSE-DUO ein, in dem der Patient von Anfang an eine gleichberechtigte Abklärung durch einen Spezialisten für körperliche und einen Experten für psychiatrisch-psychosomatische Erkrankungen erfährt“, sagt Prof. T.O.F. Wagner, Leiter des FRZSE. „So soll es erleichtert werden, die richtige Diagnose bei Menschen mit komplexem Beschwerdebild und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu finden, die Zeit bis zur Diagnosestellung zu verkürzen und so auch die gesundheitsökonomische Effizienz bei der Befundung zu steigern. Denn erst dann kann die erfolgreiche Überleitung der Betroffenen in die Regelversorgung sichergestellt werden.“

Studierende erfolgreich einbinden

In Frankfurt erfolgt die Abklärung von Patienten „ohne Diagnose“ anders als in den anderen beteiligten Zentren in enger Zusammenarbeit mit der Studentenklunik des FRZSE. Im Rahmen von ZSE-DUO wird in Frankfurt eine Präsenzsprechstunde angeboten, in der sich die Patienten persönlich vorstellen können. „Diese Sprechstunde hilft nicht nur den Patienten, sondern auch uns Studierenden. So können wir uns selbst ein Bild machen von komplexen und nicht immer alltäglichen Befunden. Und hat man eine eindrückliche Erkrankung einmal gesehen, erinnert man sich daran, wenn einem später im Berufsleben ein ähnlicher Fall begegnet, was dann wiederum diesem Patienten nützt“, sagt Daria Lässler, studentisches Mitglied des Leitungsteams der Studentenklunik.

In Deutschland gibt es 28 Zentren für Seltene Erkrankungen an den Universitätsklinika, die den Patienten und betreuenden Haus- und Fachärzten als Anlaufstelle für Diagnostik und spezielle Fragen der Therapie dienen. Eine der wichtigsten Aufgaben dieser Zentren ist es, geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Befundung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu etablieren.

Durch ZSE-DUO soll ebendieser organisatorische Rahmen zumindest an den elf beteiligten Zentren aufeinander abgestimmt werden. Dies fördert die Kommunikation und den Austausch der Zentren untereinander und verbessert damit insgesamt die Versorgung von Menschen mit komplexen Beschwerdebildern und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung.