

Datenbank: die erfassten Erkrankungen

Folgende Erkrankungen sind momentan in der Datenbank beschrieben:

- ADA-SCID*)
- Akromegalie
- Alpha1-Proteinase-Inhibitor-Mangel*)
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Anaplastisch-großzelliges Lymphom (ALCL)*)
- Angeborene hepatische Cholestase & progressive familiäre
- Intrahepatische Cholestase
- Angiomyolipome (AML) – siehe auch TSC (Tuberose Sklerose Complex)
- Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS)
- Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX)*)
- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)
- CTEPH – Chronisch thromboembolische pulmonale Hypertonie*)
- Cystinose
- Cystische Fibrose (CF)
- Familiäre Transthyretin-Amyloidose (ATTR)
- Hämophilie
- Hepatozelluläres Karzinom
- Hereditäres Angioödem
- Hodgkin Lymphom
- Homocystinurie
- Hyperlipoproteinämie Typ1 (HLP Typ 1)
- Idiopathische Lungenfibrose
- Klinefelter – Syndrom
- Morbus Addison
- Morbus Cushing
- Morbus Fabry*)
- Morbus Gaucher*)
- Morbus Hunter
- Morbus Pompe*)
- Multiples Myelom*)
- Myelodysplastisches Syndrom*)
- Niemann Pick Typ B*)
- Niemann Pick C
- Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)
- Polycythaemia vera
- Porphyrie
- Primär-biliäre Zirrhose (PBC)
- Primäre Immundefizienz
- Primäre Myelofibrose
- Pulmonal – arterielle Hypertonie/ Lungenhochdruck*)
- Systemic Onset Juvenile Idiopathische Arthritis (M.Still)
- Systemische Sklerodermie*)
- Thalassämie
- Tuberöse Sklerose

Für jene Erkrankungen, die mit *) markiert sind, kann auf www.meindfp.at online ein DFP-Test absolviert werden.

Seltene Erkrankungen:

Früher diagn

Die Plattform www.symptomsuche.at soll Allgemeinmedizinern ein geeignetes Werkzeug zur Verfügung stellen, Seltene Erkrankungen früher zu erkennen und eine zeitgemäße Diagnose durch die Spezialisten einzuleiten.

Die größte Herausforderung rund um Seltene Erkrankungen ist bekannt: die oft sehr spät erstellte endgültige Diagnose, was zu einem zeitverzögerten Therapiestart und einer damit einhergehenden großen Belastung für die Betroffenen führt. Es sind daher viele Puzzlesteine, die sich mittelfristig zu einer Optimierung der Versorgung zusammenfügen.

Bei einer Erkrankung handelt es sich dann um eine „rare disease“, wenn nur fünf von 10.000 Personen darunter leiden. Bis zu 8.000 Krankheitsbilder sind momentan definiert, und in Österreich sind insgesamt rund 400.000 Personen von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Wird die Erkrankung rechtzeitig diagnostiziert, kann den Betroffenen in vielen Fällen geholfen werden; gar nicht so selten gibt es auch eine spezifische Therapie.

Die niedergelassenen Allgemeinmediziner kennen die Patienten, ihr historisches und aktuelles familiäres Umfeld und ihre Lebensumstände am besten, weshalb sie auch bei der Exploration von Seltenen Erkrankungen eine bedeutende Rolle spielen. Zwar kann es nicht ihre Aufgabe sein, letztgültige Expertise bei rare di-

seases zu entwickeln; doch sie sind es, die physische sowie psychische Veränderungen oder auf den ersten Blick nicht zusammenpassende Symptome am besten identifizieren können.

Erwin Rebhandl, niedergelassener Allgemeinmediziner, Präsident der oberösterreichischen Gesellschaft für Allgemeinmedizin und der Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit (AM PLUS) hat das Bedürfnis nach Unterstützung beim Herausfiltern von Verdachtsfällen erkannt. Gemeinsam mit AM PLUS hat er www.symptomsuche.at entwickelt. „Seitdem sind wir bemüht, die Datenbank immer weiter wachsen zu lassen“, erklärt Rebhandl.

So funktioniert die Datenbank

Mittels Symptomeingabe werden in Frage kommende Seltene Erkrankungen (aus dem Pool der eingetragenen Krankheitsbilder) angezeigt. Der Fokus liegt dabei auf beeinflussbaren Erkrankungen; mehr als 40 Seltene Erkrankungen werden gegenwärtig im Detail beschrieben. Zusätzlich stehen über 13 DFP-Fortbildungen in Kooperation mit der Akademie der Ärzte auf www.meindfp.at zur Verfügung.

ostizieren



SELTENE ERKRANKUNGEN
www.symptomsuche.at



© AM PLUS

„...stetiger Ausbau und Erfassung weiterer seltener Erkrankungen geplant...“

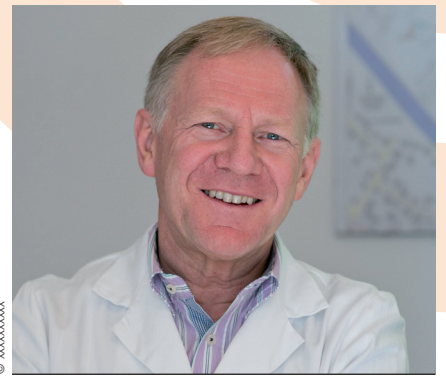
Erwin Rebhandl
Initiator der Plattform und
OBGAM-Präsident



© XXXXXXXX

„...auch seltene Erkrankungen treten in der Allgemeinpraxis auf, nur eben nicht so häufig...“

Renate Hoffmann-Dorninger
Allgemeinmedizinerin und
WIGAM-Präsidentin



© XXXXXXXX

„... eine große Zahl von seltenen Erkrankungen beginnt in den ersten Lebensjahren ...“

Wolfgang Sperl
Vorstand der Uniklinik für Kinder- und
Jugendheilkunde Salzburg und ÖGKJ-Präsident

Die Chefin der Wiener Gesellschaft für Allgemeinmedizin, Renate Hoffmann-Dorninger, erläutert an einem Beispiel aus ihrer Praxis, wie nützlich die Anwendung der Datenbank sein kann: Ein 16-Jähriger war im Frühsommer (Schulschluss) müde und nach dem Kroatienurlaub stark gebräunt. Bei Sprachferien in England klagt er dann über Bauchschmerzen und Übelkeit, sodass er frühzeitig heimreisen muss. Die Symptome werden auch hier nicht besser. Im Labor fällt nicht viel auf, außer einem deutlich erhöhten Kalium. Die intensivierte Abklärung ergab: M. Addison. Im Übrigen ist das der dritte Fall für Hoffmann-Dorninger in 30 Jahren.

Man sieht also: „Eine sogenannte seltene Krankheit tritt nicht häufig auf, kommt aber in der allgemeinmedizinischen Praxis doch vor – nur eben nicht öfter dieselbe Krankheit. Wenn etwas im „Muster“ des Krankheitsverlaufes eines Patienten nicht ´stimmt`, muss ich auch an eine seltene Krank-

heit denken und weiterforschen“, sagt Hoffmann-Dorninger.

Auch der Vorstand der Salzburger Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, Univ. Prof. Wolfgang Sperl, hält diese auf Ebene der extramuralen Primärversorgung ansetzende Initiative für einen „mit Sicherheit wertvollen Beitrag, richtige Verdachtsdiagnosen zu stellen und die Patienten dann an die richtige, mit der Erkrankung eigens vertrauten Stelle weiterzuleiten.“

Dem anerkannten Spezialisten für angeborene Stoffwechselstörungen liegen die Seltenen Erkrankungen besonders am Herzen, denn eine große Zahl dieser Erkrankungen beginnt in den ersten Lebensjahren. Der Pädiater weiß daher, wie belastend es für Eltern und Familie ist, nicht zu wissen, woran ein kleiner Patient leidet. Sperl: „Ich bin daher für jedes Hilfsmittel dankbar, das versucht, die Si-

tuation zu verbessern. Als Kliniker sind wir darauf angewiesen, dass die ‚richtigen Patienten‘ den Weg zu uns finden.“

Komplett überarbeitet und verbessert

Nach Aussage Rebhandls sind nun ein stetiger Ausbau und die Erfassung weiterer als selten definierter Erkrankungen geplant. Doch schon 2017 wurde kräftig an der Anwenderfreundlichkeit der Datenbank gearbeitet. Die Website wurde komplett überarbeitet und verbessert. Basis der Überarbeitung war eine Fokusgruppe mit Anwendern, die mit ihren Tipps und kritischem Feedback dazu beigetragen haben, den Relaunch zielgruppenorientiert umzusetzen. Neben einer besseren Programmierung, einem überarbeiteten Design und einer optimierten Strukturierung wurde die Webseite nun responsive gestaltet und kann daher auf allen mobilen Endgeräten einwandfrei optimiert dargestellt werden. ◀◀