

## Seltene Erkrankungen – Schnittstellenverbesserung zwischen Allgemeinmedizinerinnen und Fachärzten

„Seltene Erkrankungen“ oder „orphan diseases“ bezeichnen eine ganze Fülle von unterschiedlichsten Krankheitsbildern, deren verbindende Eigenschaft es ist, dass ihre Prävalenz bei weniger als fünf pro 10.000 Einwohnern liegt. Die Begrifflichkeit „Seltene Erkrankung“ verdeckt jedoch eine harte Realität: Jede „seltene Krankheit“ für sich ist selten, zusammengenommen leiden jedoch bis zu 400.000 Menschen in Österreich an einer solchen! Als Daumenregel gilt: Es sind Krankheiten, die im Einzelnen so selten sind, dass ein Allgemeinmediziner höchstens zweimal im Jahr auf eine solche stößt.

Es ergibt sich daraus eine folgenschwere und komplizierte Problematik: Es gibt eine große Zahl an Patienten, die an einer seltenen Erkrankung leiden, diese sind jedoch aufgrund ihrer geringen Prävalenz im Einzelfall schwer **richtig** zu diagnostizieren – vor allem aber stellt es die Mediziner vor die große Herausforderung, die richtige Diagnose **schnell** zu finden.

Für Patienten bedeutet dieser Umstand oft einen beschwerlichen, mühsamen und mitunter langen Irrweg durch das Gesundheitssystem, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Meist haben Betroffene nicht klar zuordenbare Symptome, Unsicherheit und Ratlosigkeit belasten die Psyche. Zudem bedeutet ein langer Weg zur Diagnose natürlich auch, dass die Therapie erst sehr viel später begonnen werden kann.

Für diese Problematik gibt es keine einfache Lösung. Aber es gibt Verbesserungspotenziale und die Initiative AM PLUS versucht mit der Datenbank für seltene Erkrankungen [www.symptomsuche.at](http://www.symptomsuche.at), eines dieser Potenziale auszuschöpfen, indem sie umfangreiche Informationen zu seltenen Erkrankungen einfach zugänglich macht und interaktiv für

Allgemeinmediziner zur Verfügung stellt. Ziel ist eine Verbesserung der Versorgung von Betroffenen und vor allem eine Verkürzung des „Irrwegs“ bis zur Erstellung der richtigen Diagnose. Besonders wertvoll ist es aus meiner Sicht, dass in der Datenbank für jede der beschriebenen seltenen Erkrankungen die auf diese Indikation spezialisierten Stellen angeführt werden. So können Patienten mit einer Verdachtsdiagnose zur weiteren Abklärung weitergeleitet werden.

Aus Sicht eines Fachmediziners finde ich die Initiative von AM PLUS wirklich positiv. Ich sehe auch keine Gefahr der Überdiagnostizierung. Allgemeinmediziner haben die Möglichkeit, einfacher treffende Verdachtsdiagnosen zu stellen, die dann durch Einbeziehung spezieller Fachärzte evaluiert und medizinisch bestätigt werden. Die Verbesserung der Schnittstellen zwischen Allgemeinmedizinerinnen und Fachärzten ist ein weiterer positiver Aspekt dieser Datenbank, der die Zusammenarbeit fördern und verbessern kann.

Ich begrüße daher die Initiative von AM PLUS und die Schaffung eines Diagnosetools für seltene Krankheiten. Da die Datenbank stetig weiter ausgebaut wird, wünsche ich bei der Weiterentwicklung weiterhin viel Erfolg!

**Prim. Univ.-Prof. Dr. Martin CLODI**  
Abteilungsleiter Innere Medizin  
Konventspital der Barmherzigen Brüder Linz

Bei Fragen steht Ihnen das Team von AM PLUS jederzeit unter [office@amplusgesundheit.at](mailto:office@amplusgesundheit.at) oder 01/9081146-49 zur Verfügung.