Philine Ritter

Dr.med.

Evaluation von Erstbefunden zur Differentialdiagnose der systemischen Amyloidosen in einem tertiären Zentrum

Fach: Innere Medizin

Doktormutter: apl. Prof. Dr. med. Ute Hegenbart

Hintergrund

Amyloidosen sind seltene Protein-Ablagerungserkrankungen mit unspezifischen Symptomen und einem großen Spektrum an möglichen Differentialdiagnosen. In dieser retrospektiven Studie wurde eine Patientenkohorte analysiert, die mit dem Verdacht auf eine systemische Amyloidose in das Amyloidose-Zentrum Heidelberg überwiesen wurde, bei der sich jedoch der Verdacht nach weiterführender Diagnostik nicht bestätigte.

Es wird dabei der Frage nachgegangen, welche Symptome und Befunde zu der Überweisung führten und welche finalen Diagnosen sich anstelle einer Amyloidose ergaben.

Des Weiteren wurden zwei medizinische Suchmaschinen in Hinblick auf ihre Nützlichkeit in der Diagnostik der Amyloidosen getestet. Diagnostische Suchmaschinen sind online verfügbar und können Ärztinnen und Ärzte bei der Diagnostik schwieriger Fälle unterstützen. Die Benutzerin oder der Benutzer gibt Symptome oder Befunde ein und die Suchmaschine schlägt dazu passende Differentialdiagnosen vor. Einer dieser Suchmaschinen ist Isabel Healthcare. Hier können die Symptome frei eingegeben oder aus einer Liste ausgewählt werden. Eine weitere Suchmaschine ist FindZebra, dessen Oberfläche an gängige Internet-Suchmaschinen erinnert und der Nutzerin oder dem Nutzer ermöglicht, Symptome als Freitext einzugeben.

Methoden

Es wurden 351 Patientinnen und Patienten identifiziert, die sich zwischen Januar 2014 und Dezember 2020 im Amyloidose-Zentrum vorstellten und bei denen die Verdachtsdiagnose einer Amyloidose nicht bestätigt wurde. Für die Analyse wurden Arztbriefe aus dem Amyloidose-Zentrum und anderen Fachdisziplinen des Universitätsklinikums Heidelberg herangezogen.

Um mehr über den Verlauf der jeweiligen Erkrankungen zu erfahren, nachdem die Diagnose einer Amyloidose ausgeschlossen wurde, wurde ein Fragebogen an die Patientinnen und Patienten gesendet oder sie stellten sich erneut vor.

Für die Testung der Suchmaschinen wurden die Hauptsymptome von 90 Patientinnen und Patienten aus der Nicht-Amyloidose Kohorte herangezogen und mit 30 Patientinnen und Patienten mit gesicherter Amyloidose aus dem Amyloidose-Zentrum Heidelberg verglichen.

Ergebnisse

Hauptgründe für die Überweisung in das Amyloidose-Zentrum waren eine Plasmazell Dyskrasie mit weiteren Symptomen (36,8 %), neurologische (23,4 %), kardiovaskuläre (23,4 %) und renale Symptome (2,8 %) sowie weitere unspezifische Beschwerden (13,7 %). Bei vielen Patientinnen und Patienten blieb die Ursache der Erkrankung unbekannt: 105 Patientinnen und Patienten litten an einer Polyneuropathie und 72 an einer Kardiomyopathie unklarer Genese. Nur 17 Patientinnen und Patienten erhielten die Diagnose einer Plasmazell Dyskrasie-assoziierten Erkrankung, wie z. B. einer IgM-assoziierte Polyneuropathie oder eines POEMS-Syndroms.

Die Suchmaschine Isabel Healthcare listete Amyloidose als mögliche Differentialdiagnose bei der Nicht-Amyloidose-Kohorte in 25 von 90 Fällen (27,8 %) in den ersten zehn Differentialdiagnosen auf. Dahingegen wurde in der Kohorte mit gesicherter Amyloidose die Amyloidose in 28 von 30 Fällen (93,4 %) in den ersten zehn Differentialdiagnosen genannt ($p < 0,00001$).

FindZebra führte Amyloidose in der Nicht-Amyloidose-Kohorte als mögliche Diagnose unter den ersten zehn Differentialdiagnosen in 6 von 90 Fällen (6,7 %) auf. In der Amyloidose-Kohorte wurde Amyloidose in den ersten zehn Differentialdiagnosen in 2 von 30 Fällen (6,7 %) genannt.

Diskussion und Schlussfolgerung

In der vorliegenden Patientenkohorte blieb die Ursache der Erkrankungen in vielen Fällen unbekannt. Der Leidensdruck von Menschen mit seltenen oder nicht-diagnostizierten Erkrankungen ist hoch, umso wichtiger ist die Verbesserung der Diagnostik und Versorgung von dieser Patientenkohorte.

Die Suchmaschine Isabel Healthcare kann Ärztinnen und Ärzte dabei helfen, Amyloidose als mögliche Differentialdiagnosen zu erwägen. Jedoch gibt es Verbesserungspotential, da die Ergebnisse von der Formulierung der eingegebenen Daten abhängen. Die Suchmaschine FindZebra erwies sich hinsichtlich der Diagnostik der Amyloidose nicht als hilfreich.