

Morbus Fabry: Früherkennung durch Datenanalyse des PraxisRegisters Schmerz

Ein neu entwickelter Algorithmus zur Analyse von Daten aus dem PraxisRegister Schmerz kann offenbar dazu beitragen, seltene Erkrankungen, wie z.B. Morbus Fabry, zu erkennen. Neue Daten dazu präsentierte PD Dr. Michael A. Überall, Vizepräsident der Deutschen Gesellschaft für Schmerzmedizin e.V. (DGS) im Rahmen des Deutschen Schmerz- und Palliativtages 2020, der erstmalig virtuell stattfindet. Eine frühe Diagnostik dieser schweren, seltenen Erkrankung kann dazu beitragen, Folgeschäden zu verhindern.

Chronische Schmerzen können eine Vielzahl an Ursachen haben. Zu diesen Ursachen gehören auch seltene Erkrankungen. Eine seltene Erkrankung, die starke, brennende Schmerzen in Händen und Füßen verursacht, ist Morbus Fabry. Die Erkrankung wird X-chromosomal vererbt und äußert sich typischerweise bereits im Kindesalter. Im Durchschnitt dauert es aber 13-18 Jahre nach Auftreten der ersten Symptome, bis die Erkrankung diagnostiziert wird. Zu den Symptomen gehören neben den Schmerzen Hypohidrosis, Angiokeratome sowie Cornea verticillate.

Frühe Diagnostik kann Folgeschäden verhindern

Mögliche Folgen der Erkrankung sind eine progrediente Niereninsuffizienz, eine Myokardhypertrophie sowie die Polyneuropathie. „Je früher die Erkrankung erkannt und behandelt wird, umso besser lassen sich Folgeschäden verhindern“, sagte Prof. Dr. Thomas Duning, Oberarzt an der Klinik für Neurologie und Mitarbeiter am Fabry-Zentrum des Universitätsklinikums Münster. Denn inzwischen stehen kausale Therapien zur Verfügung, die das bei Morbus Fabry fehlende Enzym α -Galaktosidase A ersetzen oder fehlerhafte Enzyme reparieren.

Neuer Algorithmus im PraxisRegister erkennt 2.684 Verdachtsfälle

Zu einer frühen Diagnostik dieser seltenen Erkrankung kann künftig wohl auch das PraxisRegister Schmerz beitragen. „Wir haben einen neuen Algorithmus entwickelt, der die Registerdaten nach erkrankungsspezifischen Mustern für Morbus Fabry durchsucht“, sagte PD Dr. Michael A. Überall. Von den inzwischen 283.783 im PraxisRegister Schmerz erfassten Fällen, wiesen dabei 2.684 eine auffällige Konstellation Fabry-typischer Symptome auf. Im nächsten Schritt werden nun die Patienten bzw. Behandler dieser Patienten über den Verdacht informiert, sodass eine spezifische Testung erfolgen kann.

Weltweit größtes Schmerzregister

Das bundesweite Versorgungsforschungsprojekt PraxisRegister Schmerz ermöglicht Ärzten über das Online-Tool iDocLive[®] und Patienten über die Plattform mein-schmerz.de Routinedaten in der Diagnostik und im Verlauf von Schmerzerkrankungen zu erfassen. Bis zum Stichtag 14.07. wurden in dem System 283.783 Fälle mit insgesamt 237.651.882 Variablen erfasst. Damit stellt das PraxisRegister Schmerz weltweit das größte nicht-kommerziell betriebene Behandlungsregister dar. Für DGS-Mitglieder ist die Nutzung von iDocLive[®] kostenlos. Bundesweit beteiligen sich bereits 208 Schmerzzentren an dem Register. Für die Dokumentation stehen dabei alle schmerzmedizinischen Komplexinstrumente (wie z. B. der Deutsche Schmerzfragebogen oder das Deutsche Schmerztagebuch) in elektronischer Form zu Verfügung. Gleichzeitig erlauben die pseudonymisierten Daten des PraxisRegister Schmerz Einblicke in die Realität der Patientenversorgung und eröffnen neue Perspektiven für eine praxis- bzw. patientenrelevante Versorgungsforschung.