

Seltenen Erkrankungen

Die PSP zählt zu der seltenen Erkrankungen, sie dürfte allerdings relativ häufig sein, wird aber allzu oft von den Fachärzte verkannt. Einiges wird sich, stellvertretend, auf diese Erkrankung beziehen.

1) Häufigkeit der seltenen Erkrankungen

Seltenen Erkrankungen sind gar nicht so selten, man geht davon aus, dass 5 % der Bevölkerung betroffen ist. Es gibt allerdings sehr viele seltene Erkrankungen (8000 ?).

- 1 bis 5 pro 10.000: häufige seltene Erkrankungen.
- 1 bis 9 pro 100.000: seltene Erkrankungen.
- 1 bis 9 pro 1000.000: sehr seltene Erkrankungen.
- < 1 pro 1000.000: extrem seltene Erkrankungen.

2) Menschen oder Halb-Gott ?

- Ärzte sind keine Halb-Götter in Weiß!
- Ärzte sind Menschen und unterliegen die gleiche Eigenschaften als der allgemeine Bevölkerung.
 - Einige können zu Verbrecher werden.
 - Manche sind Eitel, Choleriker,
 - Einige fehlt es an Einfühlungsvermögen.
 - Weitere sind Mutter Theresa.

Die Liste könnte weiter geführt werden. Die Eigenschaften des jeweiligen Arzt können sich auf deren Qualität auswirken.

2.1) Zebras

“If you hear hoofbats think of horses not zebras”.

(„Wenn Du Hufgetrappel hörst, dann denke an Pferde und nicht an Zebras.“)

Prof. Dr. Theodore E. Woodward

Dieser Zitat dürfte viele Ärzte Prägen.

Wenn dieser Spruch nicht falsch ist, sind die Leidtragenden diejenigen die eine seltene Erkrankung haben.

2.2) Mären

- Alte Wissen wird, auch wenn schon lang widerlegt, immer noch als gültig von einige Ärzte angesehen.
 - Gegen eine atypische Parkinson hilft sowieso nichts. Weitere Untersuchungen werden nicht vorgenommen.

2.3) Menschliche Eigenschaften

- Der geschätzte Kollege hat die Diagnose gestellt, er kann sich nicht geirrt haben.
- Umgekehrt:
 - Erste Neurologe:
 - Diagnose PSP.
 - Zweitmeinung:
 - Diagnose vaskuläre Parkinson.
- Mangel an Flexibilität:
 - Neue Symptome, Verlauf der Erkrankung: Der Neurologe kommt nicht auf der Idee, es könnte eine seltene Variante des Syndroms sein.
- Gläubigkeit:
 - Ältere Diagnose, die längst widerlegt sind, bleiben erhalten. Dies kann neue Ärzte in der Irre führen.
- Egozentrische Sichtweise.

Ein Arzt aus einem bestimmten Fachbereich, wird als erstes an Symptome denken, die er aus seiner Praxis kennt. Ist ein Symptom auch bei einer anderen Fachabteilung angesiedelt (Es gibt immer Überschneidungen) könnte er vergessen über den Tellerrand zu schauen. Dies geschieht beispielsweise oft bei einem Parkinson Syndrom, wenn Schmerzen vorhanden sind und der Patient sich beim Orthopäden vorstellt. Dies führt oft zu sinnlosen Behandlungen und einer verspäteten Diagnose der Erkrankung.

3) Hierarchische Ärzte System

- Am Anfang der Kette steht der allgemeine Mediziner (Hausarzt)
 - Er ist ein Generalist, kennt sehr viele Erkrankungen, vor allem die weit verbreiteten.
- Danach stehen Fachärzte, den Allgemeinmediziner zur Verfügung.
 - Sehr viele sind innerhalb des Fachgebietes Generalisten, sie haben gute Kenntnisse über ihr Fach, bei selteneren Erkrankungen wenig Erfahrungen und Wissen.
- Spezialisierten Fachärzte haben mehr Erfahrungen für spezifische Erkrankungen des eigenen Fachs, beispielsweise "Bewegungsstörungen" bei Neurologen. Seltene Bewegungsstörungen begegnen sie selten und Wissen und Erfahrungen sind ebenso wenig vorhanden.
- Spezialisierte Fachärzte, die sich mit selteneren Erkrankungen des Untergebietes befassen.

Plakativer ausgedrückt, könnte man sagen: Der Generalist weiß über alles ein wenig. Der Spezialist weiß alles über ein wenig.

Eine fundierte Expertise kann nur von Ärzten vorhanden sein, wenn sie auf einen geringen Teil des Spektrums des jeweiligen Bereiches spezialisiert haben. Für andere Erkrankungen sind oft geringere Erfahrungen vorhanden und sie entsprechen dann der Generalisten. Leider sind diese Erkenntnisse nicht überall vorhanden und vor allem nicht bei der Politik.

3.1) Beispiel niedergelassenen Neurologen

- Unterspezialisierung ist oft vorhanden.
 - Bewegungsstörungen (Parkinson, ALS, ...).
 - Autoimmune Erkrankungen (MS, ...).
 - Traumata (Hirnschlag, ...).
 - Demenz (Alzheimer, ...).

◦ ...

Niedergelassene Fachärzte, in dem Fall Neurologe, betreuen eine sehr große Anzahl an Erkrankungen. Oft scheint, aus den Augen eines Laien, eine Unterspezialisierung vorhanden zu sein.

Die PSP (Progressive supranukleäre Blickparese) zählt zu den primären Parkinson Syndromen, diese gehören wiederum zur Familie der Bewegungsstörungen.

Neben den Bewegungsstörungen sind weitere Gebiete vorhanden, die einen Neurologen betreffen, der sich auf Multiple Sklerose eher befasst, andere mit den verschiedenen Formen der Demenzen usw.

4) Ausbildung der Ärzte

- Die Evidenzbasierte Medizin kennt über 30.000 Erkrankungen.
- Das nötige Wissen ist extrem umfangreich.
- Neben allgemeinen Kenntnissen sind Spezialisierungen notwendig.
 - Ein Einzelner kann das gesamte Spektrum nicht beherrschen.
 - Eine Aufteilung der Zuständigkeit ist angebracht

4.1) Weiterbildung der Ärzte

Ärzte sind verpflichtet sich weiterzubilden, es gibt immer neue Erkenntnisse, neue Medikamente usw.

- Angebote an Weiterbildung:
 - Üblicherweise dürften häufige Erkrankungen meistens behandelt werden.
 - Bei seltenen Erkrankungen ist die Anzahl an Publikationen und Neuerkenntnissen geringer, oft sind kein Patient mit einer seltenen Erkrankung bekannt.

Natürlich sind die weit verbreiteten Erkrankungen gut bei der Weiterbildung vertreten. Seltene Erkrankungen dürften nicht auf ein breites Interesse stoßen, die Anzahl an Arbeiten über diese Krankheiten dürfte ebenso selten sein, wie die Erkrankung selbst. Dies bedeutet, dass das Wissen der Ärzte nicht immer den aktuellen Erkenntnissen entspricht.

5) Merkmale eines Parkinson Syndroms

Ein Parkinson Syndrom wird durch das Vorhandensein von Kardinalsymptomen gekennzeichnet.

- Rigor (Muskelsteifheit, Verspannung).
- Tremor (Zittern wobei diese als Ruhe oder Halte Tremor vorhanden sein sollte).
- Bradykinesie (verlangsamte Bewegung).
- Posturale Instabilität (Gleichgewichtsstörungen).

5.1) Klassifizierung der Parkinson Syndrome

- Primäres Parkinson:
 - idiopathisches Parkinson inkl. familiäres Parkinson (PS, MP, iPS).
 - atypisches Parkinson:
 - progressive supranukleäre Blickparese (PSP).
 - multisystem Atrophie (MSA).

- Kortikobasale Degeneration (CBD).
- Lewykörper Demenz (DLK).
- Sekundäre Parkinson:
 - Vaskuläre Ereignisse.
 - Intoxikation (z.b. Mangan oder CO₂).
 - Medikamente (z.b. Lithium).

Die Diagnose der primäre Parkinson Erkrankungen sind klinische Diagnose, sie basieren auf der Symptomatik. Bildgebende Verfahren dienen vor allem zum Ausschluss andere Ursache. Einige weitere Bildgebende Verfahren können Hinweise auf ein mögliche neurodegenerative Parkinson Syndrome, belegen es aber nicht, sie geben nur starke Hinweise.

Interessant ist, dass die DLK sowohl eine Demenz wie auch eine Bewegungsstörung ist. Je nach Unterfach sind, in der Literatur, auch kleine Abweichungen in der Beschreibung feststellbar.

5.2) Primäre Parkinson Syndrom PSP

- Die PSP kann in Phänotyp unterteilt werden:
 - Alte Klassifizierung:
 - PSP RS Augenprobleme treten sehr früh auf.
 - PSP P (Parkinson) Die Unterscheidung zu eine iPS ist am Anfang nicht immer möglich.
 - Neue Klassifizierung:
 - 2016/2017 wurden neue Diagnose Leitlinien veröffentlicht. Die Frühere Richtlinien bezogen sich auf der häufigste Variante und Namensgeber. Es sind viele Varianten entstanden und eine differenzierte Wahrscheinlichkeit Betrachtung.

Auch bei der PSP gibt es Eigentümlichkeiten. Eine Variante der PSP ist die PSP-CBS (Kortikobasale Syndrom). Bei der CBD gibt es, sozusagen ein Pendant: die CBD-PSP.

5.3) Primäre Parkinson Syndrom PSP neue Diagnose Kriterien

- PSP-RS (supranukleäre Blickparese und Sturzneigung)
- PSP-PI (Posturale Instabilität)
- PSP-OM (Okulomotorik, Lid Apraxie, ...)
- PSP-CBS (PSP mit Kortikobasalen Syndrom)
- PSP-PGF (Gang Freezing, Starthemmung)
- PSP-P (Parkinson Typus)
- PSP-F (Prädominante frontale Präsentation)
- PSP-SL (Die Sprache ist betroffen)
- PSP-PLS (Symptome entsprechen ein Primäre Lateral Sklerose)
- PSP-C (zerbelläre Zeichen)

5.4) Primäre Parkinson Syndrom PSP Wahrscheinlichkeitsbetrachtung

- Suggestiert eine PSP
- Mögliche PSP
- Wahrscheinliche PSP
- Definitive PSP (leider nur Postmortem feststellbar)

5.4.1) Verlauf der Symptomatik

- Im Laufe der Erkrankung können neue Symptome auftreten, die Diagnose Kriterien sollen eine frühzeitige Diagnose ermöglichen und basieren auf das Auftreten der erste Symptome.
- Die Supranukleäre Blickparese tritt im Laufe der Erkrankung bei den meisten Patienten auf.

5.4.2) Zusätzlich Symptome die auf eine PSP deuten

- Wenig oder nicht Ansprechen auf Parkinson Mitteln.
- Schnelle Verschlechterung des gesundheitliche Zustandes.
- Auftreten von zusätzliche Symptome innerhalb von 3 bis 4 Jahre.
 - Stürze, vorwiegend nach hinten.
 - Okulomotorische Probleme:
 - Vertikale Blickparese.
 - Verschwommen sehen.
 - Doppelte Bilden.
 - Augenlid fällt, ...
 - Apathie
 - ...

5.4.3) Differential Diagnose beim Auftreten der neuen Symptome

- Ausschluss andere Ursache:
 - Diese Symptome können auch bei andere Erkrankungen (MP, ...) auftreten.
 - Andere seltene Erkrankungen können auch für die Symptomatik verantwortlich sein.

Eine seltene Erkrankung, die eine sehr ähnliche Symptomatik wie die PSP hervorruft ist Morbus Pick, eine genetische Erkrankung. Das Auftreten der Symptome erfolgt allerdings bei jüngere Menschen, damit wird die bei PSP Diagnostizierten (Beginn der Symptome ab ca. 40 Jahre, bei den meisten gegen 60 Jahre).