

# Ist es eine Seltene Erkrankung? Warnzeichen erkennen

Für einen Patienten, eine Patientin scheint es keine passende Diagnose zu geben.  
Könnte es eine Seltene Erkrankung sein?

Folgende Warnzeichen können auf eine Seltene Erkrankung hindeuten:



Unerklärliche körperliche Besonderheiten/Symptome



Auffälligkeiten/Störungen, die mehrere Organsysteme betreffen



Keine Besserung trotz adäquater Therapie



Anhaltende Beschwerden und lange Diagnosesuche (> 6-12 Monate)



Bewusster Verzicht auf willkommene Aktivitäten



Symptome seit Kindheit/Jugend oder im familiären Umfeld

Es ist auch möglich, dass Sie bei Ihrem Patienten, Ihrer Patientin nur ein paar der Warnzeichen erkennen. Auch dann kann es sich um eine Seltene Erkrankung handeln.

Stellen Sie solche Warnzeichen fest? Dann können Sie Folgendes tun:

## Weitere Informationen einholen

Es gibt Online-Portale, mit deren Hilfe Sie versuchen können, Ihren Verdacht auf eine bestimmte Seltene Erkrankung oder eine Krankheitsgruppe zu konkretisieren.

Solche Portale sind z. B. Orphanet oder FindZebra ([orpha.net/de](http://orpha.net/de), [findzebra.com](http://findzebra.com)).

## An ein Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden

Oder Sie können Ihren Patienten, Ihre Patientin für die weitere Diagnostik an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen anmelden.

Im SE-ATLAS können Sie nach einem Zentrum in der Nähe suchen ([se-atlas.de](http://se-atlas.de)).

Weitere Informationen zu Anlaufstellen, die Sie bei der Diagnosefindung und Behandlung unterstützen können, finden Sie hier:

[gesunde-sprechstunde.de/fachinformationen/seltene-erkrankungen](http://gesunde-sprechstunde.de/fachinformationen/seltene-erkrankungen)



Hinweis: Die Warnzeichen basieren auf etablierten „Red Flags“, die sich bei der Diagnostik zu angeborenen Immundefekten bewährt haben.

Quelle:  
Grigull L. Die richtige Recherche bis zur Diagnose. In: Mücke M, Conrad R, Hrsg. Seltene Erkrankungen – Das Wichtigste für Ärztinnen und Ärzte aller Fachrichtungen. 1. Auflage. München: Elsevier; 2021. S. 31-4