

Patienten mit Seltenen Erkrankungen erleben häufig einen Ärztemarathon und Fehldiagnosen, weil die entsprechenden Krankheitsbilder und Symptome in der täglichen klinischen Praxis nicht gegenwärtig sind. Eine Arbeitsgruppe des Departments für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde der Universität Witten/Herdecke unter Leitung von Prof. Dr. Jochen Jackowski, der die BZÄK, die KZBV und die DGZMK in der Steuerungsgruppe des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) vertritt, hat eine Online-Umfrage zum Umgang von Zahnärzten mit Seltenen Erkrankungen konzipiert und bittet um rege Beteiligung. Die Daten der Umfrage sollen helfen, künftig bedarfsorientierter und zielgerichteter über Seltene Erkrankungen zu informieren.

Dr. Jochen Jackowski  
[Infos zum Autor]



Evaluierung niedergelassener Zahnärzte



Evaluierung von universitären Zentren



# Seltene Erkrankungen mit orofazialer Beteiligung

## Umfrage: Wie gehen Sie damit um?

Univ.-Prof. Dr. med. dent. Jochen Jackowski



**Abb. 1:** Morbus Osler (Prävalenz 1:10.000) mit typischen Teleangiectasien auf dem Zungenrücken.

Für Seltene Erkrankungen ist oftmals die ausgeprägte Komplexität mit schwieriger Diagnostik, fehlenden therapeutischen Optionen und chronischem Verlauf charakteristisch. In der Euro-

päischen Union wird eine Erkrankung als „selten“ eingestuft, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen betroffen ist (Regulation [EC] No 141/2000). Vermutlich fallen EU-weit zwischen 27

und 37 Millionen Menschen unter diese Definition, in Deutschland trifft sie auf schätzungsweise vier Millionen Patienten zu (NAMSE, 2013). Ungefähr 15 Prozent der global rund 6.000 bis 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen zeigen Manifestationen im Zahn-, Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich (OMIM, 2020). Mundschleimhautveränderungen können auf den Beginn einer Seltenen Erkrankung (zum Beispiel beim Morbus Crohn) hinweisen, die Diagnose einer Seltenen Erkrankung (zum Beispiel bei der Systemischen Sklerodermie) untermauern oder auf ein Rezidiv einer Seltenen Erkrankung (zum Beispiel bei der Granulomatose mit Polyangiitis, früher Wegener-Granulomatose oder Morbus Wegener) aufmerksam machen. Untersuchungen von Toupeney et al. haben ergeben, dass Seltene Erkrankungen mit orofazialer Mitbeteiligung scheinbar häufiger zu einem früheren Zeitpunkt diagnostiziert werden als Sel-

tene Erkrankungen ohne Einbeziehung des Kauorgans und/oder des Gesichtsbereichs (Toupeney et al. 2013).

Zu den (zahn)ärztlich anspruchsvollsten Aufgaben gehört, unbekanntes Symptomkomplexe mit einer bestimmten Krankheit zu verbinden. Oft erleben Patienten mit Seltenen Erkrankungen einen Ärztemarathon und Fehldiagnosen, weil diese Krankheitsbilder und Symptome in der täglichen Klinik nicht gegenwärtig sind. Therapien basieren wegen der geringen Anzahl von Betroffenen auf Einzelfallberichten oder bestenfalls auf Fallserien. Um verlässliche Aussagen über Diagnosen und Therapiemöglichkeiten zu erhalten, ist der Aufbau von Datenbanken nach einheitlichen Standards unerlässlich. Fachportale und spezialisierte Zentren unterstützen (Zahn-)Mediziner bereits mit Informationen und Beratungen, um die Diagnostik von Seltenen Erkrankungen zu fördern und Therapieoptionen aufzuzeigen.

Ziel der von der Bundeszahnärztekammer unterstützten Umfrage der Abteilung für Zahnärztliche Chirurgie und Poliklinische Ambulanz des Departments für ZMK-Heilkunde (Leitung: Univ.-Prof. Dr. Jochen Jackowski) der Fakultät für Gesundheit der Universität Witten/Herdecke ist die Evaluierung des Umgangs mit Seltenen Erkrankungen und deren orofazialen Veränderungen

1. durch niedergelassene Zahnärztinnen/ Zahnärzte/Fachärztinnen/Fachärzte für MKG-Chirurgie sowie
2. durch an universitären Zentren für ZMK-Heilkunde/MKG-Chirurgie tätige Kolleginnen und Kollegen.

Für die geplante Untersuchung (Antrag 20/2020) liegt ein positives Votum der Ethik-Kommission der Universität Witten/Herdecke vor.

15 Minuten für die Forschung von morgen

Für die Beantwortung des Online-Fragebogens ist im Vorfeld ein Zeitaufwand von 15 Minuten ermittelt worden. Die Daten werden mit einer Open-Source-Umfragesoftware (limesurvey.org) erhoben. Die Ergebnisse sollen „peer

reviewed“ publiziert werden und den Ausgangspunkt für weitere Forschungsarbeiten auf dem Gebiet „Seltene Erkrankungen/(Zahn-)Medizin/MKG-Chirurgie“ darstellen.

Um repräsentative Ergebnisse zu erzielen, möchten wir Sie, liebe Kolleginnen und Kollegen, um eine rege Teilnahme bitten. Zur Umfrage gelangen Sie durch das Scannen der entsprechenden QR-Codes.

Die Befragung endet am 31. März 2021. Unter allen Einsendern beider Studienkohorten werden nach Beendigung der Studie jeweils 300 Euro verlost, die von der Straumann GmbH gestiftet werden. Die Straumann GmbH möchte in dieser Form die Evaluierung der aktuellen Kenntnisse zu Seltenen Erkrankungen mit orofazialer Beteiligung unterstützen und einen Beitrag zur Verbesserung der Informationen über die Fortschritte in der Diagnostik und Therapie bei Seltenen Erkrankungen mit orofazialer Beteiligung leisten. Die Ziehung der beiden Gewinner ist so konzipiert, dass eine Adressangabe mit der Beantwortung des Fragebogens nicht in Verbindung gebracht werden kann.

*Hinweis: Bei diesem Beitrag handelt es sich um eine Zweitveröffentlichung (Erstveröffentlichung: Zahnärztliche Mitteilungen zm, Ausgabe 19, 2020).*

## Kontakt

**Univ.-Prof. Dr. med. dent.**

**Jochen Jackowski**

Abteilung für Zahnärztliche Chirurgie und Poliklinische Ambulanz


Fakultät für Gesundheit  
Universität Witten/Herdecke  
Alfred-Herrhausen-Straße 45  
58455 Witten

## 21. EXPERTENSYMPOSIUM/ IMPLANTOLOGY START UP 2021

7./8. Mai 2021

Congresszentrum VILA VITA Marburg

MIT HYGIENEKONZEPT!




7./8. Mai 2021  
Congresszentrum VILA VITA Marburg

21. EXPERTENSYMPOSIUM  
„INNOVATIONEN IMPLANTOLOGIE“

IMPLANTOLOGIE FÜR VERSIERTE ANWENDER

IMPLANTOLOGY  
START UP 2021


IMPLANTOLOGIE FÜR EINSTEIGER UND ÜBERWEISERZAHNÄRZTE



INKL. TABLE CLINICS

ONLINE-ANMELDUNG/  
KONGRESSPROGRAMM

Osseo- und Periointegration von  
Implantaten – Möglichkeiten,  
Grenzen und Perspektiven



[www.innovationen-implantologie.de](http://www.innovationen-implantologie.de)

Faxantwort an  
**+49 341 48474-290**

- Bitte senden Sie mir das Programm zum  
21. EXPERTENSYMPOSIUM/IMPLANTOLOGY  
START UP 2021 zu.

Titel, Name, Vorname

E-Mail-Adresse (Für die digitale Zusendung des Programms.)

Stempel