



Diagnostisches System für Dysmorphologie (DDS)

Information für Ärzte

DYSCERNE: Ein Netzwerk von Expertenzentren für Dysmorphologie

The Nowgen Centre, 29 Grafton Street,

University of Manchester

Manchester, UK, M13 9WU

Tel: +44 161 27 63205, Fax: +44 161 27 64058

www.dyscerne.org



European Commission Public Health Executive Agency (DG Sanco) Project: 2006122

- A European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology

Eine Einführung DYSCERNE

Ein Europäisches Netzwerk von Expertenzentren für Dymorphologie

DYSCERNE ist ein Europäisches Projekt, dessen Zweck es ist, die Diagnose, Behandlung und Verwendbarkeit von Information über seltene dymorphologische Syndrome zu verbessern. Das Projekt wird von der European Commission Public Health Executive Agency finanziert und besteht aus sechs Hauptpartnern aus bestehenden Expertenzentren. Diese sind:

- Jill Clayton-Smith - University of Manchester (Großbritannien)
- Han Brunner – Universitair Medisch Centrum Sint Radboud (Niederlande)
- Bruno Dallapiccola - Ospedale Casa Sollievo Della Sofferenza (Italien)
- Koenraad Devriendt - Katholieke Universiteit, Leuven (Belgien)
- Malgorzata Krajewska-Walasek - Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warsaw (Polen)
- Nicole Philip, Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille (Frankreich)

Der Hauptverantwortliche des Projektes, die Universität von Manchester, wird das koordinierende Zentrum für das Netzwerk sein.

Die Hauptfunktionen des DYSCERNE Projektes sind:

- Expertenzentren für Dymorphologie zu identifizieren und ein formales Netzwerk zwischen diesen Zentren zu formen.
- Ein auf dem Internet basierendes elektronisches Diagnostisches System für Dymorphologie zu entwickeln (DDS)
- Diagnostische und medizinische Behandlungsrichtlinien für ausgewählte dymorphologische Syndrome zu entwickeln.

Was ist der Zweck des Diagnostischen Systems für Dymorphologie (DDS)?

Das Diagnostische System für Dymorphologie (DDS) soll über 50 europäische Expertenzentren für Dymorphologie verbinden. Dieses Netzwerk soll als diagnostisches Hilfsmittel dienen und die Ausbildung und Weiterbildung der Ärzte verbessern.

Eine Kerngruppe von Experten (das DDS Expertengremium) soll die zur Verfügung gestellten Daten auswerten und Empfehlungen und Einschätzungen bezüglich der möglichen Diagnose geben, sowie weitere Untersuchungen und Behandlungsstrategien vorschlagen.

Für wen ist DDS bestimmt?

Ärzte mit Patienten, die dymorphologische Merkmale und/ oder Fehlbildungen haben, und bei denen die Diagnose unklar ist oder die Bestätigung einer seltenen Diagnose benötigt wird.

Diese Fälle sind normalerweise schon auf lokalen, nationalen oder internationalen Treffen vorgestellt worden, ohne dass eine Diagnose bestätigt wurde.

Welchen Nutzen hat das DDS?

Für Ärzte

DDS bietet einen einzigartigen Zugang zu einer Auswahl von Expertenmeinungen und Empfehlungen bei der Diagnosestellung und der Betreuung von Patienten.

Ein Online Lehrhilfsmittel für DDS registrierte Benutzer soll diagnostische Sachkenntnisse in der Evaluation dymorphologischer Syndrome verbessern.

Regelmäßige Überprüfung der eingereichten Fälle in dem DDS Archiv soll es ermöglichen, neue Merkmale zu definieren und bekannte Merkmale besser zu charakterisieren.

Für Patienten

Eine akkurate Diagnose zu bekommen hilft, Unsicherheiten und Ängste zu verringern, und sichert, dass Patienten die entsprechende Hilfe und Beratung bekommen.

Eine akkurate und frühzeitige Diagnose kann dabei helfen, schnellen Zugang zu neuen Behandlungsmethoden und Therapien zu bekommen, sofern diese verfügbar werden.

Eine akkurate Diagnosen erleichtert die genetische Beratung und Diskussion reproduktiver Optionen.

Patienten können mit den entsprechenden Selbsthilfegruppen oder anderen Familien und Betroffenen mit der gleichen Erkrankung in Kontakt gebracht werden.

Muss eine detaillierte Krankengeschichte eingereicht werden?

Das DDS Gremium von Experten kann nur dann eine fundierte Beurteilung abgeben, wenn eine detaillierte Anamnese, Ergebnisse der klinischen Untersuchung, Ergebnisse aller Analysen oder Beurteilungen anderer Fachrichtungen, sowie klinische Fotos der Patienten vorliegen.

Bitte reichen sie so viele Hintergrundinformationen wie möglich ein. Es müssen mindestens das Geschlecht und das Alter des Patienten, die ethnische Herkunft, das Alter von Mutter und Vater und die Anzahl der Geschwister (und ob diese ebenfalls betroffen sind), sowie die aktuellen Körpermaße (Serienmeßwerte wären auch nützlich) bekannt sein.

Wir werden auch Fragen zum Geburtsverlauf und pränatalen Auffälligkeiten, der frühkindlichen und allgemeinen Entwicklung, und den Ergebnissen der bisher durchgeführten Untersuchungen erfragen. Sofern Sie diese Informationen nicht geben können, kann das Expertengremium den Fall des Patienten zwar durchsehen, jedoch können alle zusätzlichen Hintergrundinformationen dem Gremium helfen, zu einer fundierten Diagnose und den entsprechenden Empfehlungen zu kommen.

Fotos von guter Qualität sind sehr wichtig. Bilder sollten scharf eingestellt sein und die relevanten Merkmale abbilden. Da sich die klinischen Merkmale bestimmter Syndrome mit dem Lebensalter verändern, können auch Fotos in verschiedenem Lebensalter eingereicht werden. Fotos können über die DDS Seite während des Eingabeprozesses des jeweiligen Patientenfalls hochgeladen werden

Zur Vereinfachung der Abspeicherung und des Wiederfindens der Patientendaten möchten wir Sie bitten, für die Beschreibung der Symptome der Patienten die Terminologie der London Dysmorphology Database (www.lmdatabases.com und www.dyscerne.org) zu verwenden.

Was geschieht, nachdem die medizinischen Daten der Patienten in die DDS Datenbank eingegeben wurden?

Das DDS koordinierende Zentrum wird zuerst den eingereichten Fall durchsehen, um sicherzustellen, dass er für das DDS geeignet ist. Die anonymisierte Krankengeschichte Ihres Patienten und die Fotos werden dann von dem DDS Expertengremium ausgewertet.

Die Experten werden Ihre Empfehlungen und Meinungen bezüglich möglicher Diagnosen an das koordinierende Zentrum schicken.

Das Koordinationszentrum wird die Vorschläge der Experten zu einem Bericht zusammenfassen, der dem Arzt zugestellt wird.

Wie werden die Informationen gespeichert?

Sofern der Patient damit einverstanden ist, werden die medizinischen Daten und Fotos im DDS Archiv gespeichert. Anonymisierte Informationen aus dem Archiv sollen dazu benutzt werden, die Effektivität des Systems zu bestimmen und das DDS für zukünftige Benutzer zu verbessern. Das Archiv soll auch dafür benutzt werden, neue und seltene dysmorphologische Merkmale zu definieren und das Wissen und Verständnis über diese Veränderungen zu verbessern.

Sollten sich die Patienten gegen eine anonyme Speicherung der medizinischen Daten und Fotos im DDS Archiv entscheiden, soll dies keinen Einfluss auf die Möglichkeiten des Expertengremiums haben, Empfehlungen zu dem Patienten zu geben. Patienten können jederzeit ihre Einverständniserklärung zurücknehmen, indem sie dies schriftlich unter der oben angegebenen Adresse mitteilen.

Wie kann ich einen Patienten in die DDS Datenbank eingeben?

Bitten Sie ihre Patienten zuerst, die DDS Patienteninformationsbroschüre und die Einverständniserklärung durchzulesen. Sofern die Patienten der Eingabe ihrer medizinischen Daten und Fotos in das DDS zustimmen bitten Sie sie, zwei Exemplare der Einverständniserklärung auszufüllen und zu unterschreiben. Eine Kopie sollte in der Patientenakte abgeheftet werden, die andere Kopie ist für den Patienten bestimmt. Ohne Einverständniserklärung werden keine Fälle akzeptiert.

Zu Beginn wird nur eine begrenzte Anzahl von Zentren (Knotenpunkte) eine Zulassung zur Eingabe von Fällen in das DDS erhalten. In jedem Knotenpunkt wird eine Person die eingereichten Fälle koordinieren, sodass Sie Ihre Fälle an diese Person weiter geben müssen.

Falls Sie nicht an einem dieser einreichenden Zentren tätig sind, müssen Sie Ihren Fall mit Ihrem nächstgelegenen einreichenden Zentrum besprechen, das Ihren Fall für Sie eingeben kann. Hierfür können Sie die Eingabemaske herunterladen und ausfüllen. Eine Liste von einreichenden Zentren finden Sie auf der DDS Webseite.

Während der Eingabe in die Datenbank werden teilweise eingetragene Daten gesichert, sodass der Eingabeprozess auch zu einem späteren Zeitpunkt fortgesetzt werden kann. Am Ende der Eingabe können Sie eine Kopie der in die Datenbank eingetragenen Daten ausdrucken, um diese ggf. in die Patientenakte zu legen.

Bewerbungen, als Knotenzentrum an DDS teilzunehmen, können Sie an die Koordinationsstelle von DYSCERNE senden. Die Adresse finden Sie auf der ersten Seite dieser Broschüre.

Verfahren bei der Publikation von Daten aus dem DDS Archiv

Wir würden Sie gerne um Erlaubnis zur Vorstellung von lehrreichen Fällen auf nationalen und internationalen Treffen als Teil einer DYSCERNE Präsentation bitten. Wir werden keine Patientendaten ohne Ihr Einverständnis präsentieren oder veröffentlichen. Sollte Ihr Fall vorgestellt werden, werden Sie hierüber rechtzeitig informiert und entsprechend zitiert. Ärzte, die Fälle in die DDS Datenbank eingeben werden ermutigt, Fallvorstellungen in den entsprechenden Zeitschriften zu publizieren.

Jede Publikation die auf eine Diagnose oder Empfehlung des DDS Expertengremiums zurück zu führen ist oder Daten aus dem DDS Archiv benutzt, sollte spezifisch das DYSCERNE Projekt im Acknowledgement erwähnen (**DYSCERNE: Ein Europäisches Netzwerk von Expertenzentren für Dymorphologie, finanziert durch die European Commission Public Health Executive Agency (DG Sanco), Projekt Nr. 2006122).**

Wo kann ich weitere Informationen über DDS finden?

Sie können uns unter der auf der ersten Seite angegebenen Adresse und Telefonnummer erreichen. Mehr Information über DYSCERNE und wie sie Fälle in das DDS einreichen können finden Sie auf unserer Webseite www.dyscerne.org

Vielen Dank dafür, dass Sie diese Broschüre gelesen haben.

DYSCERNE Partners:



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Supporting Organisations:



Version: GER.27.05.2009.SG