

# Frühdiagnose der Sklerodermie

## Frühe Diagnose ist nicht nur aus psychologischen Gründen wichtig

Die systemische Sklerose (SSc), häufig auch als Sklerodermie bezeichnet, ist eine seltene Krankheit, die jedoch weltweit Millionen von Patienten betrifft. Das häufigste erste Symptom ist ein Raynaud-Syndrom. Da dieses Syndrom jedoch recht häufig und meist gutartig ist, wird die Diagnose einer SSc meist erst verzögert gestellt. Im vergangenen Jahr wurden neue Kriterien publiziert, die eine frühzeitigere Diagnose erlauben, sowie drei «Red Flag»-Symptome für die Hausarztpraxis.

### ALAN TYNDALL UND ANN TYRRELL KENNEDY

In den USA gilt eine Krankheit als selten, wenn weniger als 200 000 Personen davon betroffen sind. In Europa wird eine Krankheit oder Störung als selten definiert, wenn die Prävalenz, das heisst die Anzahl Personen zu jedem Zeitpunkt, weniger als 1:2000 beträgt.

Die Prävalenz der systemischen Sklerodermie (SSc) wird in Europa auf 1:6500 geschätzt, darum gilt sie als «seltene» Krankheit; Männer sind im Verhältnis von 1:4 seltener davon betroffen als Frauen. Eine SSc manifestiert sich meist im Alter zwischen 20 und 50 Jahren, aber es kann jede Altersgruppe davon betroffen sein. SSc ist in der asiatischen Bevölkerung seltener zu finden (1).

In seltenen Fällen wird die Haut nie von der Sklerodermie betroffen, sodass sich der Begriff «systemische Sklerose» als übergeordnete Bezeichnung eingebürgert hat. Allerdings verwenden Patienten und Publikumsmedien diesen Begriff nicht unbedingt. Einige bevorzugen die Bezeichnung «Sklerodermie», um eine Verwechslung mit dem bekannteren Begriff

«Multiple Sklerose» zu vermeiden. Diese nomenklatorischen Probleme könnten zum mangelnden Bewusstsein für diese Erkrankung beitragen.

Die frühe Diagnose der SSc ist entscheidend für ein möglichst frühzeitiges Screening auf Organschäden, wie pulmonale Hypertonie, Nierenschäden oder ösophagealen Reflux, um entsprechende therapeutische Massnahmen einzuleiten. Auch wenn noch kein krankheitsmodifizierendes Medikament gegen SSc bekannt ist, führt die Aufnahme von Patienten in therapeutische Studien in einem frühen Stadium der Erkrankung wahrscheinlich eher zum Erfolg als in einem späten, wenn bereits irreversible Organschäden vorliegen.

### Neue diagnostische Kriterien

SSc ist eine multisystemische Autoimmunerkrankung, deren Pathophysiologie sich sequenziell und/oder simultan in Form von Gefässveränderungen, Entzündung und Fibrose manifestiert. In der Regel tritt eine distale symmetrische Verdickung der Haut an den Extremitäten auf, es kann jedoch jedes Organ davon betroffen sein. Auch können zu Beginn nur vaskuläre Symptome wie das Raynaud-Syndrom vorhanden sein.

Bis vor Kurzem wurde die Diagnose SSc nur gestellt, wenn eine symmetrische Hautverdickung proximal der Fingergrundgelenke vorlag oder eines der folgenden drei Kriterien erfüllt war: Sklerodaktylie, grubchenförmige Narben/Fingerkuppenulzera und bilaterale basale Lungenfibrose. Diese 1980 publizierten Kriterien sind zwar spezifisch, aber nicht sensitiv, und sie sind nicht geeignet für eine Diagnose im Frühstadium.

Die European League Against Rheumatism (EULAR) und das American College of Rheumatology (ACR) haben kürzlich neue Kriterien formuliert, die eine frühere Diagnose erlauben. Dabei werden klinischen Befunden und Laborwerten bestimmte Punktwerte zugeordnet. Ein kumulativer Punktwert von 9 oder mehr Punkten gilt als definitive Sklerodermiediagnose (siehe *Tabelle 1*) (2). Das Vorliegen von Befunden, welche die Hautveränderungen besser erklären können, schliesst die Diagnose SSc aus. Das Gleiche gilt für den Fall, wenn eine symmetrische Verdickung der Haut proximal der Fingergrundgelenke vorliegt, die Finger jedoch davon nicht betroffen sind (s. unten: Differenzialdiagnose). Auf den ersten Blick scheinen einige der Kriterien, zum Beispiel die Sklerodaktylie, leicht zu erkennen zu sein. Bei näherer Betrachtung wird jedoch klar, dass es sich nicht ganz so einfach verhält: Hautverdickungen an den Fingerspitzen können auch auf arbeitsbedingten, wiederholten Belastungen beruhen und sind somit als eindeutiges Kriterium nicht geeignet.

## Merksätze

- ❖ Dank neuer Richtlinien ist die Frühdiagnose der Sklerodermie (SSc) einfacher zu stellen.
- ❖ Eine frühe Diagnose ist für die Patienten nicht nur psychisch wichtig. Sie kann auch Schmerzen vermindern sowie frühzeitigere und wirksamere therapeutische Interventionen bereits vor dem Eintritt irreversibler Schäden ermöglichen.
- ❖ Bei Vorliegen von Raynaud-Syndrom, geschwellenen Fingern und positiven ANA sollte abgeklärt werden, ob eine SSc vorliegt oder nicht.

Tabelle 1:

ACR/EULAR-Kriterien 2013 zur Diagnose der systemischen Sklerose (SSc)<sup>1</sup>

Kriterien	Unterkriterien	Punktzahl <sup>2</sup>
Hautverdickung an den Fingern an beiden Händen, Befall über die Region proximal der Fingergrundgelenke hinaus (ausreichendes Kriterium)	–	9
Hautverdickung an den Fingern (nur den höchsten Punktwert mitzählen)	geschwollene Finger	2
	Sklerodaktylie der Finger (distal der Fingergrundgelenke, aber proximal zu den proximalen interphalangealen Gelenken)	4
Läsionen an den Fingerspitzen (nur den höchsten Punktwert mitzählen)	Ulzera an den Fingerspitzen	2
	grübchenförmige Narben an den Fingerspitzen	3
Teleangiektasie	–	2
abnorme Kapillaren im Nagelfalz	–	2
pulmonale arterielle Hypertonie und/oder interstitielle Lungenerkrankung (maximal 2 Punkte)	pulmonale arterielle Hypertonie	2
	interstitielle Lungenerkrankung	2
Raynaud-Syndrom	–	3
SSc-assoziierte Autoantikörper (Anti-Zentromer, Anti-Topoisomerase I [Anti-Scl-70, Anti-RNA-Polymerase III]) (maximal 3 Punkte)	Anti-Zentromer	3
	Anti-Topoisomerase I	
	Anti-RNA-Polymerase III	

<sup>1</sup>Diese Kriterien sind nicht für Patienten mit Hautverdickungen ausserhalb der Finger anwendbar und auch nicht für Patienten, die eine der Sklerodermie ähnliche Erkrankung haben, welche die Befunde besser erklärt (z. B. nephrogene sklerosierende Fibrose, generalisierte Morphaea, eosinophile Fasziitis, Skleroderma diabeticorum, Skleromyxödem, Erythromyalgie, Porphyrie, Lichen-Sklerose, Graft-versus-Host-Erkrankung, diabetische Cheiropathie).

<sup>2</sup>Die Summe wird durch Addition der jeweils höchsten Punktwerte jeder Kategorie ermittelt. Eine Summe von  $\geq 9$  Punkten gilt als definitive Sklerodermiediagnose. Die Sensitivität dieses Verfahrens beträgt 91 Prozent, die Spezifität 92 Prozent.

Die Sensitivität des Diagnoseverfahrens wurde durch das Einbeziehen neuerer SSc-definierender Autoantikörper, wie Anti-Zentromer-, Anti-Topoisomerase-1- (Anti-Scl-70) und Anti-RNA-Polymerase-Antikörper sowie durch die Berücksichtigung vaskulärer Veränderungen im Nagelfalz auf 91 Prozent gesteigert. Lege artis erfordert die Kapillarmikroskopie des Nagelfalzes eine spezielle Ausrüstung und Übung, um die Morphologie präzise zu beurteilen (*Abbildung 1*). Sehr nützliche Informationen kann man jedoch bereits durch eine einfachere Untersuchung des Nagelfalzes gewinnen, beispielsweise mithilfe eines Ophthalmoskops oder eines Dermoskops. Riesenskapillaren sind sogar mit dem blossen Auge zu erkennen (*Abbildung 2*).

Eine vor Kurzem publizierte Studie zur sehr frühen Diagnose der SSc (VEDOSS) zeigte, dass die Triade aus Raynaud-Syndrom, geschwollenen Fingern und antinukleären Antikörpern (ANA) hoch prädiktiv für die spätere Entwicklung einer SSc ist und eine sogenannte «red flag» darstellt. Dieses Erkenntnis wird zurzeit Patientengruppen wie FESCA (Federation of European Scleroderma Associations) sowie Hausärzten kommuniziert – also denjenigen, die SSc wahrscheinlich am frühzeitigsten erkennen könnten.

#### Autoantikörper

Der Einschluss der SSc-assoziierten Autoantikörper erlaubt eine genauere Unterteilung der SSc in limitierte SSc (früher als

CREST bezeichnet) und diffuse kutane SSc (*Tabelle 2*), aber es besteht noch immer eine gewisse Variabilität der Messungen zwischen verschiedenen Labors. Positive ANA mit nukleärem Spektrum sprechen für das Vorliegen von Anti-Zentromer-Antikörpern.

Man muss daran denken, dass sich eine diffuse kutane SSc zwar letzten Endes proximal der Ellbogen und Knie erstreckt, dies in einem frühen Stadium jedoch nicht der Fall sein muss. Ein positiver Befund für Anti-Topoisomerase (Anti-Scl-70) oder Anti-RNA-Polymerase-III-Antikörper kann zielführend für die Klassifizierung der SSc sein.

#### Kapillarmikroskopie

In der Schweiz bieten die meisten rheumatologischen und angiologischen Abteilungen die Nagelfalkapillarmikroskopie routinemässig an, die nicht invasiv und rasch durchgeführt werden kann. Es ist nicht immer möglich, Nagelfalzveränderungen eindeutig auf eine SSc zurückzuführen, da es gewisse Überschneidungen mit anderen Bindegewebserkrankungen gibt, wie beispielsweise Mischkollagenosen (MCTD) oder Dermatomyositis. Trotzdem ist es fast immer möglich, zwischen rein vasospastischen Veränderungen bei primärem Raynaud-Syndrom zu unterscheiden. In der Regel haben Patienten ohne Raynaud-Syndrom in der Vorgeschichte kapilläre Veränderungen, die typisch für SSc sind.

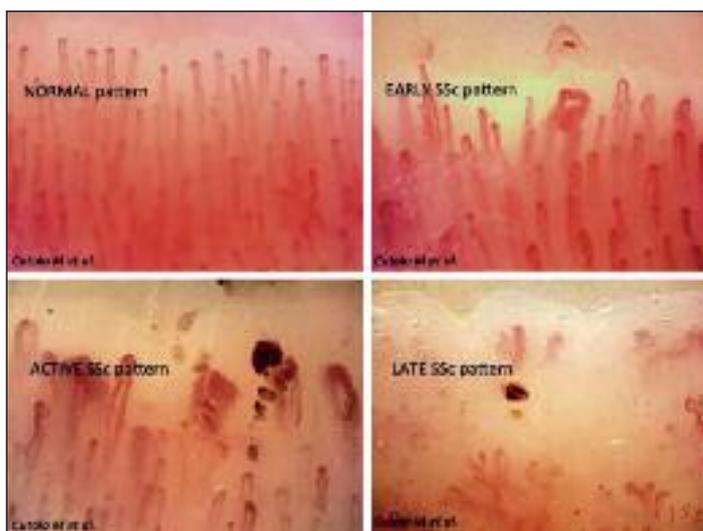


Abbildung 1: Kapillarmikroskopie des Nagelfalzes: Befund bei SSc; mit freundlicher Genehmigung von Prof. Maurizio Cutolo, Genua, aus Cutolo M et al.: Nailfold videocapillaroscopy assessment of microvascular damage in systemic sclerosis. J Rheumatol 2000; 27(1): 155–160.



Abbildung 2: Makroskopischer Befund kapillärer Veränderungen im Nagelfalz bei SSc; periunguläre Riesenkapillaren; identisch bei SSc, Dermatomyositis und systemischem Lupus erythematodes (Foto: A. Tyndall).

Tabelle 2:

**Die wichtigsten Unterschiede zwischen limitierter und diffuser kutaner SSc**

<b>Limitierte kutane SSc (CREST)</b> Hautbefall nur distal der Ellenbogen und Knie (einschl. Gesicht)	<b>Diffuse kutane SSc</b> Hautbefall weiter ausgebreitet, auch proximal der Ellenbogen und Knie, am Körperstamm und im Gesicht
häufiger: digitale Ischämie, gastro-intestinale Beschwerden, pulmonale arterielle Hypertonie	häufiger: interstitielle Lungenerkrankung, muskuloskeletale und myokardiale Beeinträchtigungen, sklerodermale renale Krise (SRC)
Hautbefall weniger schwer, aber progredient	Hautbefall bereits früh, mit einem Maximum nach 18 Monaten; kann dann zurückgehen
Anti-Zentromer-Antikörper	Anti-Topoisomerase-I-, Anti-RNA-Polymerase-III-Antikörper

CREST: Akronym der typischen Manifestationen (engl.: calcinosis, Raynaud, esophageal, sclerodactyly, telangiectasia); SSc: systemische Sklerose

**Differenzialdiagnose**

Das Vorliegen symmetrischer Hautverdickungen proximal der Fingergrundgelenke ist ausreichend für die Diagnosestellung (Tabelle 1), vorausgesetzt, es gibt dafür keine anderen, wahrscheinlicheren Ursachen.

Einige seltene Krankheiten können diesem Symptom ebenfalls zugrunde liegen, am häufigsten die eosinophile Fasziitis (Übersicht in [3]). Sind weder Raynaud-Syndrom noch ANA, pathologische Befunde gemäss Kapillarmikroskopie oder geschwollene Finger vorhanden, ist dies ein Alarmsignal, dass eine andere Erkrankung vorliegt.

Wie bei der diffusen Morphaea kann man SSc nicht durch eine Hautbiopsie diagnostizieren. Eine Biopsie kann jedoch, ebenso wie Paraproteine im Blut, Hinweise auf andere Erkrankungen liefern, zum Beispiel durch das Vorhandensein von Mucin, eosinophilen Granulozyten und Amyloiden (Tabelle 3).

Das Frühstadium der SSc kann mit anderen Bindegewebs-erkrankungen verwechselt werden, wie systemischer Lupus erythematodes (SLE), Mischkollagenosen (MCTD) oder auch mit paraneoplastischen Syndromen. So erreichte eine vermeintliche SSc-Patientin (ANA-positiv, geschwollene Finger, Raynaud-Syndrom und digitale Ulzera; Abbildung 3) nur sieben Punkte auf der neuen Diagnoseskala. Tatsächlich entdeckte man bei ihr später ein Magenkarzinom.

Falls die Haut distal der Fingergrundgelenke nicht betroffen ist, schliesst das die Diagnose SSc aus. Eine Sklerodermie im Gesicht kommt nicht vor bei der Gadolinium-induzierten nephrogenen systemischen Sklerose.

In der Hausarztpraxis kommt es häufig zu einem falschen SSc-Verdacht bei Patienten mit chronischer Veneninsuffizienz und symmetrisch verhärteten Hautpartien am distalen Unterschenkel.

**Frühzeitiges Screening auf Organschäden**

Für die Patienten und ihre Familien, die bis zur letztendlichen Diagnose oft eine langwierige Odyssee durch mehrere Arztpraxen und Spitäler hinter sich haben, ist eine frühe Diagnose der SSc von entscheidender Bedeutung. Besonders frustrierend kann die Suche nach der zutreffenden Diagnose sein, wenn in der Frühphase der Erkrankung subjektive Symptome wie Fatigue oder diffuse muskuloskeletale Schmerzen markanter sind als objektive Symptome eines Raynaud-Syndroms, das möglicherweise beim Konsultationstermin nicht zu erkennen war. Das kann zu Fehldiagnosen führen wie rheumatische Polymyalgie oder SLE (mit nachfolgendem ungerechtfertigtem Glukokortikoidgebrauch) oder auch zur Fehldiagnose depressive und/oder psychosomatische Störung. Im Allgemeinen sind Hausärzte nicht dafür ausgebildet, das gleichzeitige Auftreten verschiedener früher Symptome als Hinweis auf eine SSc zu deuten. In vielen Ländern kommen die Patienten darum erst nach 18 Monaten zu einem



Abbildung 3: Vermeintliche SSc, in Wirklichkeit jedoch ein paraneoplastisches Syndrom: 70-jährige Frau, seit 6 Monaten Raynaud-Syndrom, geschwollene Finger und Flexor-Tenosynovitis, geschwollenes rotes Gesicht, digitale Ulzera an den Füßen. Autoantikörperstatus: ANA 1/5120 nukleär; negativ: dsDNA, SSA, SSB, Scl-70, ACA, RNA-Polymerase, PM-Scl, Fibrillin; Kapillarmikroskopie normal, hochauflösendes Lungen-CT normal. Später wurde die Diagnose Magenkarzinom gestellt (Fotos: A. Tyndall).

Tabelle 3:

### Differenzialdiagnosen der SSc

#### Diffuse kutane Muzinosen:

- ❖ Skleromyxödem
- ❖ Scleroderma adultorum Buschke
- ❖ generalisiertes Myxödem bei Hypothyreose
- ❖ prätibiales Myxödem bei Hypothyreose
- ❖ nephrogene systemische Fibrose (NSF)

#### Paraprotein:

- ❖ Skleromyxödem (meistens)
- ❖ Sklerödem (manchmal)

#### Gesicht nicht befallen:

- ❖ NSF

#### Raynaud/Kapillarmikroskopie/ANA:

- ❖ SSc und Bindegewebserkrankungen (CTD)

Rheumatologen, und es vergehen bis zu sieben Jahre bis zur korrekten Diagnosestellung. Abgesehen von der psychischen Belastung einer erst spät gestellten Diagnose gibt es auch einige wichtige organische Faktoren, die durch eine möglichst frühe Diagnose günstig beeinflusst werden.

Fast immer besteht bei SSc ein tiefer ösophagealer Reflux, mit oder ohne typische Symptome. Es mehren sich Hinweise darauf, dass wiederholter Reflux zur interstitiellen Lungenerkrankung bei SSc beiträgt. Frühzeitige präventive Massnahmen mit der Erhöhung des Kopfteils im Bett und der vollen Dosis eines Protonenpumpenhemmers könnte diese Schäden vermindern.

Ausserdem werden bei gestellter SSc-Diagnose Symptome wie milde Anstrengungsdyspnoe sofort abgeklärt, um eine pulmonale arterielle Hypertonie oder eine interstitielle Lungenerkrankung auszuschliessen oder aber zu diagnostizieren, das heisst in einem Stadium, in dem eine Intervention möglicherweise wirksamer ist als zu einem späteren Zeitpunkt. Es wird empfohlen, nach der Diagnose SSc Lungenfunktionstests sowie ein Echokardiogramm durchzuführen

und das in den folgenden fünf Jahren jährlich zu wiederholen. Je nach Befund und klinischer Entwicklung kann eine hochauflösende Computertomografie der Lungen und eine Rechtsherzkatheteruntersuchung erforderlich sein.

Andere vermeintlich triviale Ereignisse wie Palpitationen, ein seit Kurzem erhöhter systemischer Blutdruck oder erhöhtes Kreatinin können bei einem SSc-Patienten die Spitze eines gefährlichen Eisbergs darstellen. Mittels moderner Untersuchungstechniken, wie des kardialen MRI oder des erweiterten kontinuierlichen EKG, konnte man zeigen, dass myokardiale Beeinträchtigungen, die zu einer tödlichen Tachyarrhythmie führen können, bei SSc viel häufiger sind als früher angenommen. Ein implantierbarer Kardioverter-Defibrillator (ICD) kann davor schützen.

Ein seit Kurzem moderat erhöhtes Serumkreatinin oder ein erhöhter Blutdruck kann Vorbote einer sklerodermalen renalen Krise (SRC) sein, die durch ACE-Hemmer verhindert werden kann, sofern man diese früh genug verordnet. Wichtig ist in diesem Zusammenhang auch, dass das Risiko für eine SRC unter hoch dosierten Glukokortikoiden (> 15 mg pro Tag) erhöht ist (4).

Bei vielen SSc-Patienten ist der Gastrointestinaltrakt bereits im Frühstadium betroffen, wobei das sowohl asymptomatisch als auch mit unspezifischen, aber häufigen Symptomen, wie Blähungen, milden Verdauungsbeschwerden et cetera, verbunden sein kann – Symptome, die im betriebsamen Alltag einer Hausarztpraxis leicht übersehen werden können.

#### Massnahmen im Frühstadium der SSc

Es wurden evidenzbasierte Empfehlungen zur medikamentösen Behandlung bei SSc publiziert (5), auf die hier nicht näher eingegangen werden soll.

Gute, nicht medikamentöse «Tipps und Tricks» für Patienten, wie beispielsweise batteriebetriebene Handwärmer und nützliche physiotherapeutische Massnahmen, sind auf den zahlreichen Websites nationaler Patientenvereinigungen zu finden; diese sind auf der Homepage der FESCA aufgelistet ([www.fesca-scleroderma.eu](http://www.fesca-scleroderma.eu)).

## Steckbrief

<b>Name:</b>	Systemische Sklerose Synonyme: Sklerodermie; engl.: Scleroderma Abkürzung: SSc
<b>Ursache:</b>	Autoimmunerkrankung unbekannter Ursache
<b>Prävalenz:</b>	in Europa 1:6500 Frauen häufiger betroffen als Männer (4:1) Manifestation meist im Alter von 40 bis 50 Jahren, aber in jedem Alter möglich
<b>Leitsymptome:</b>	Hautverdickung an den Fingern an beiden Händen, mit Befall über die Region proximal der Fingergrundgelenke hinaus Ausserdem: Sklerodaktylie, Raynaud-Syndrom, geschwollene Finger, bestimmte Autoantikörper, pulmonale arterielle Hypertonie, Hypertonie, interstitielle Lungenerkrankung, Teleangiektasie, Riesenkapillaren im Nagelfalz
<b>Diagnose:</b>	klinisch, Messung von Autoantikörpern; Punktesystem ACR/EULAR 2013 (s. <i>Tabelle 1</i> )
<b>Therapie:</b>	keine kausale bzw. krankheitsmodifizierende Therapie verfügbar, therapeutische Massnahmen zur Verbesserung von Hautelastizität, Durchblutung und Hautschutz sowie entsprechende Massnahmen zur Vermeidung/Linderung von Komplikationen je nach betroffenem Organ (Guidelines siehe [5])
<b>Prognose</b>	keine Spontanheilungen bekannt heterogene, individuell sehr unterschiedliche Prognose schlechtere Prognose bei Organbefall (Lunge, Herz, Nieren)

## Kontaktadressen Schweiz

**Basel:**  
Prof. Allan Tyndall, Chefarzt i.R.  
Rheumatologische Universitätsklinik Basel  
E-Mail: alan.tyndall@usb.ch, Internet: www.unispital-basel.ch

**Bern:**  
Dr. med. Felix Wermelinger, Oberarzt  
Universitätsklinik für Rheumatologie, Immunologie und Allergologie  
Inselsspital Bern  
E-Mail: felix.wermelinger@insel.ch, Internet: www.ria.insel.ch/de/rheumatologie

**Genf:**  
Prof. Dr. med. Carlo Chizzolini  
Service d'immunologie et d'Allergologie, Hôpitaux Universitaires de Genève  
Internet: <http://immunologie-allergologie.hug-ge.ch/consultations/immunologie-descriptif.html>

**Rheinfelden:**  
PD Dr. med. Michael Buslau, MSc  
Leitender Arzt, Reha-Zentrum Sklerodermie Rheinfelden  
E-Mail: m.buslau@reha-rhf.ch, Internet: www.scleroderma.ch

**Zürich:**  
Prof. Dr. med. Oliver Distler, Leitender Arzt Sklerodermie-Zentrum  
Klinik für Rheumatologie, Universitätsspital Zürich  
E-Mail: sklerodermie@usz.ch, Internet: www.rheumatologie.usz.ch

**Patientenorganisation:**  
SVS Schweizerische Vereinigung der Sklerodermie-Betroffenen  
Internet: www.sclerodermie.ch

**Beobachtungsstudie DeSScipher:**  
DeSScipher ist das bisher grösste Forschungsprojekt zur systemischen Sklerose. DeSScipher ist ein Akronym für «to decipher the optimal management of systemic sclerosis». Ziel des Projekts ist es, durch fünf nicht interventionelle Beobachtungsstudien die Behandlungsstrategien bei SSc zu verbessern. In der Schweiz sind die Rheumatologische Universitätsklinik Basel sowie die Klinik für Rheumatologie am Universitätsspital Zürich beteiligt. Weitere Informationen (auch in deutscher Sprache): [www.desscipher.eu](http://www.desscipher.eu)

Informationen zu solchen nicht invasiven Massnahmen und Therapien werden von den Patienten und ihren Hausärzten sehr geschätzt. Da SSc eine lebenslange Erkrankung ist, spielt der Lebensstil eine grosse Rolle, um eine gute Lebensqualität zu sichern. Oft bringen ganz einfache Massnahmen erstaunliche Erfolge. So kann zum Beispiel das Aufwärmen von Jacken und Mänteln vor dem Gang ins Freie ein abruptes Absinken der Körpertemperatur verhindern oder die Gewohnheit, nach 18 Uhr nichts mehr zu essen, den Reflux. ❖

### Korrespondenzadresse:

**Prof. Allan Tyndall**  
Chefarzt i.R.  
Rheumatologische Universitätsklinik Basel  
E-Mail: alan.tyndall@usb.ch

Allan Tyndall ist Sekretär der World Scleroderma Foundation, Ann Tyrrell Kennedy ist Präsidentin der FESCA aisbl (Federation of European Scleroderma Associations: [www.fesca-scleroderma.eu](http://www.fesca-scleroderma.eu)).

Dieser Artikel wurde für ARS MEDICI in englischer Sprache verfasst; die Übersetzung erfolgte durch Dr. Renate Bonifer, Redaktion ARS MEDICI.

Wir danken Frau Dr. Saskia Karg, wissenschaftliche Koordination radiz, Kinderspital Zürich, für die Unterstützung unserer Reihe «Seltene Krankheiten». «radiz» steht für «Rare Disease Initiative Zürich», klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten, Universität Zürich.

### Literatur:

- Mayes MD: Scleroderma epidemiology. *Rheum Dis Clin North Am* 2003; 29: 239–254.
- van den Hoogen F, Khanna D, Fransen J et al.: 2013 classification criteria for systemic sclerosis: an American college of rheumatology/European league against rheumatism collaborative initiative. *Ann Rheum Dis* 2013; 72: 1747–1755.
- Tyndall A, Fistarol S: The differential diagnosis of systemic sclerosis. *Curr Opin Rheumatol* 2013; 25: 692–699.
- Steen VD, Medsger TA Jr: Case-control study of corticosteroids and other drugs that either precipitate or protect from the development of scleroderma renal crisis. *Arthritis Rheum* 1998; 41: 1613–1619.
- Kowal-Bielecka O, Landewe R, Avouac J et al.: EULAR recommendations for the treatment of systemic sclerosis: a report from the EULAR Scleroderma Trials and Research group (EUSTAR). *Ann Rheum Dis* 2009; 68: 620–628.

## Seltene Krankheit? Häufiges Problem!

Sind weniger als 1 von 2000 Personen betroffen, spricht man von einer seltenen Krankheit. Zirka 5 bis 6 Prozent der Bevölkerung sind von einer der rund 7000 bekannten seltenen Krankheiten betroffen – was den Begriff «selten» relativiert und uns veranlasst hat, auch über seltene Krankheiten in ARS MEDICI zu berichten. Bisher erschienen:

- ❖ Primäre Ziliendyskinesie.  
ARS MEDICI 11/2013, S. 586–589
- ❖ Lokalisierte Sklerodermie – selten, aber therapiebedürftig.  
ARS MEDICI 2/2014, S. 97–101
- ❖ Morbus Gaucher  
ARS MEDICI 4/2014, S. 206–208