

Mögliche Erstdiagnosen von Seltenen Erkrankungen in der Allgemeinmedizin bzw. in der Hausarztpraxis bei Erwachsenen - ein Überblick

Neuromuskuläre Seltene Erkrankungen:

Muskeldystrophien:

- **G 71.0** Gliedergürteltyp
- **G 71.0** Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie
- **G 71.0** Typ Emery- Dreifuss Typ LGMD1B

Myotone Muskelkrankheiten:

- **G 71.1** Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann, Steinert) und Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)
- **G 71.1** Myotonie congenita (Thomsen)
- **G 71.1** Myotoniacongenita (Becker)

Erbliche metabolische Muskelkrankheiten:

Glykogenspeicherkrankheiten:

- **E 74.0** Morbus Pompe
- **E 74.0** Morbus McArdle

Lipidspeicherkrankheiten:

- **E 75.2** Morbus Gaucher
- **E 75.0** Morbus Tay-Sachs: Das Late On-Set TS (adulte Form Typ3)

Mitochondriale Myopathien:

- Chronische Ophthalmoplegie
- **G 31.81** MERRF-Syndrom
- **G 31.8** NARP- Syndroms

Endokrine Myopathien:

- bei Schilddrüsenerkrankungen
- bei M. Cushing
- andere

Entzündliche Myopathien:

- **M 33.2** Polymyositis
- **M 33.0 / M33.1** Dermatomyositis

Multiple Systematrophie:

- Olivopontocerebelläre Atrophie (OPCA)
- striatonigrale Degeneration
- **G 90.3** Shy-Drager-Syndrom
- **G 70.0** Myasthenia gravis
- **G 73.1** Lambert-Eaton-Syndrom

Spinale Muskelatrophien:

- **G 12** SMA Typ III (Morbus Kugelberg-Welander)
- **G 12.2** Amyotrophe Lateralsklerose

Neurale Muskelatrophien:

- **G 60** (Charcot, Marie-Tooth) = HMSN (hereditäre sensomotorische Neuropathie) Typ I
- **G 61** Guillain-Barre-Syndrom
- **G 10** Huntington Krankheit

Rheumatischer Formenkreis:

- **M 06.1** Still- Syndrom, adultes

Vaskulitis:

- **M 31.4** Takayasu-Arteriitis
- **M 31.7** Panarteriitis nodosa (PAN)
- **M 31.4** Wegener-Granulomatose
- **M 35.2** Morbus Behçet
- **H 20.0** Polyarthritis nodosa

Kollagenosen:

- **M 35 – M35.9** Mischkollagenose
- **M 34** Sklerodermie
- **M 34.1** CREST- Syndrom
- **M 33.0 / M 33.1** Dermatomyositis

Blutbild/Gerinnung:

- **D 56.1** Beta-Thalassämie
- **D 57.0 – D 57.8** Drepanozytose-Sichelzellanämie
- **D 68.2 - D 68.28** Faktoren-Mangel: II, V, X, XI, XIII
- **D 66** Hämophilie A (Konduktorinnen)
- **D 58.0** Sphärozytose, hereditäre (Kugelzellanämie)
- **D 68.0** Von-Willebrand-Syndrom

Andere:

- **E 85.0/ E 85.1 / E 85.2 / E 85.3** Amyloidose (primäre + sekundäre)
- **D 86.0 / D 86.1/ D 86.2 / D 86.3 / D 86.8 / D 86.9** Sarkoidose (M. Boeck)
- **E 22.0** Akromegalie
- **G 20** Parkinson-Syndrom, früh-adultes
- **J 98.4** Lymphangioliomyomatose
- **C 96.2 / D 47.0 / G 82.2** Mastozytose
- **Q 43.1** M. Wilson
- **E 83.1** Hereditären Hämochromatose Eisenspeicherkrankheit
- **I 45.8** Romano-Ward Long QT-Syndrom
- **I 82.0** Budd-Chiari-Syndrom
- **I 27.0** Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische oder familiäre
- **C 96.5** Langerhanszell-Histiozytose, pulmonale, des Erwachsenen