

Artikel

Die Häufigkeit von Fehldiagnosen bei Betroffenen mit Ehlers-Danlos-Syndromen

Chanbin Lee¹ and Pradeep Chopra^{1,2,*} ¹ Warren Alpert Medical School, Brown University, Providence, RI 02903, USA; chanbin_lee@brown.edu² Center for Complex Conditions, Pawtucket, RI 02860, USA

* Correspondence: pradeep_chopra@brown.edu

Zusammenfassung: Hintergrund: Eine Fehldiagnose ist definiert als die unzutreffende Zuordnung einer Erkrankung oder das völlige Versäumnis, eine Erkrankung zu erkennen. Dies kann zu Behandlungsverzögerungen, unnötigen Eingriffen sowie vermeidbarer Morbidität und Mortalität führen. Die Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) führen zu komplexen Schmerzstörungen, die aufgrund mangelnden Bewusstseins des medizinischen Personals und unterschiedlicher Diagnosekriterien häufig falsch oder unterdiagnostiziert werden. **Ziele:** Ziel dieser Studie war es bei Betroffenen mit hypermobilen EDS (hEDS) die Fehldiagnoseraten von psychiatrischen Erkrankungen zu ermitteln, die von Ärztinnen und Ärzten ohne spezielle psychiatrische Ausbildung gestellt wurden. **Methoden:** Die Krankenakten von 429 Betroffenen mit, zwischen Januar 2010 und Dezember 2018, diagnostiziertem hEDS wurden überprüft und analysiert. Im Rahmen der Anamnese wurden die Betroffenen gefragt, ob ihnen von Ärztinnen und Ärzten, ohne spezielle psychiatrische Ausbildung, gesagt wurde, „es sei in ihrem Kopf“, dass sie sich ihre Symptome nur einbilden würden, sie aufmerksamkeitsuchend seien, am Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom oder von einer anderen artifiziellen Störung betroffen sind oder ob bei ihnen eine Konversionsstörung diagnostiziert wurde. Das Human Research Protection Program der Brown University stellte fest, dass es sich bei der geplanten Studie nicht um Forschung am Menschen handelte. **Ergebnisse:** Es wurde eine retrospektive Aktenanalyse durchgeführt. Von den 429 Betroffenen beantworteten 405 Patientinnen und Patienten (94,4 %) mindestens eine der Fragen mit Ja, und nur bei 24 Patientinnen und Patienten (5,6 %) waren keine psychiatrischen Erkrankungen fehldiagnostiziert worden. Insgesamt wurde 378 Patientinnen und Patienten (88%) gesagt, sie würden sich ihre Symptome nur „einbilden“, 326 Patientinnen und Patienten (76%), sie seien aufmerksamkeitsuchend, 286 Patientinnen und Patienten (67%) erhielten die Diagnose einer Konversionsstörung, 255 Patientinnen und Patienten (60%) „es sei in ihrem Kopf“, und 16 Patientinnen und Patienten (4%) wurden mit einem Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom [MSBP] oder einer artifiziellen Störung diagnostiziert. **Schlussfolgerungen:** Psychiatrische Fehldiagnosen bei vorliegendem Ehlers-Danlos-Syndrom sind ein weit verbreitetes Problem mit tiefgreifenden Auswirkungen auf das körperliche, geistige und wirtschaftliche Wohlbefinden der Betroffenen. Durch das Beheben der zugrunde liegenden Ursachen von Fehldiagnosen und der Implementierung von Konzepten zur besseren Früherkennung kann das Gesundheitssystem die Behandlungsergebnisse für Personen, die von diesen komplexen Erkrankungen betroffen sind, erheblich verbessern.

Schlüsselwörter: Ehlers-Danlos-Syndrome; chronische Schmerzen; Fehldiagnose

Akademischer Herausgeber: Senthil-kumar Sadhasivam

Eingereicht: 17 April 2025

Überarbeitet: 26 May 2025

Angenommen: 27 May 2025

Veröffentlicht: 29 May 2025

Zitierung: Lee, C.; Chopra, P. Die Häufigkeit von Fehldiagnosen bei Patientinnen und Patienten mit Ehlers-Danlos-Syndromen.

Kinder **2025**, *12*, 698. <https://doi.org/10.3390/children12060698>

Copyright: © 2025 by the authors. Lizenznehmer MDPI, Basel, Switzerland. Dieser Artikel ist ein Open-Access-Artikel, der unter den Bedingungen der Creative Commons Attribution (CC BY) Lizenz (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) verbreitet wird.

1. Einleitung

Fehldiagnosen zählen nach wie vor zu den größten Herausforderungen der modernen Medizin mit weitreichenden Folgen für die Gesundheit und das emotionale Wohlbefinden der Betroffenen sowie für das Gesundheitssystem. Fehldiagnosen werden definiert als unzutreffend Zuordnung einer Erkrankung oder das vollständige Versäumnis, eine Erkrankung überhaupt zu erkennen. Fehldiagnosen können zur verzögerten Behandlung, unnötigen Eingriffen und vermeidbarer Morbidität und Mortalität führen. Die Häufigkeit von Fehldiagnosen ist über verschiedenen medizinischen Fachgebieten hinweg alarmierend. Studien gehen davon aus, dass

10 bis 15 % aller medizinischen Diagnosen falsch sind und dass fast jeder Mensch im Laufe seines Lebens Erfahrungen mit einem Diagnosefehler gemacht hat [1–5].

Die Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) umfassen eine Gruppe erblicher Bindegewebserkrankungen, die Haut, Bänder, Gelenke und Blutgefäße betreffen können. Zu den multisystemischen Symptomen bei Betroffenen mit EDS zählen typischerweise Überdehnbarkeit der Haut, Hypermobilität und Instabilität der Gelenke sowie Gefäßfragilität. Anhand der International Classification for the Ehlers-Danlos Syndromes von 2017 werden 13 Subtypen unterschieden: Arthrochalasia EDS, Brittle Cornea Syndrom, kardio-valvuläres EDS, klassisches EDS, classical-like EDS, Dermatosparaxis EDS, hypermobiles EDS, kyphoskoliotisches EDS, muskulocontractuelles EDS, myopathisches EDS, parodontales EDS, spondylodysplastisches EDS und vaskuläres EDS [6]. Bislang können 12 dieser Subtypen gesichert humangenetisch nachgewiesen werden. Der vermutlich häufigste Subtyp, das hypermobile EDS (hEDS), kann bislang nicht gesichert humangenetisch nachgewiesen werden [6–9].

Daher erfolgt die Diagnose des hEDS ausschließlich klinisch [9–11]. Für die Diagnose hEDS müssen die Diagnosekriterien 1, 2 und 3 erfüllt sein. Bei Kriterium 1 wird eine generalisierte Hypermobilität mithilfe des Beighton-Scores untersucht, einem neunstufigen Bewertungssystem, das auf der körperlichen Untersuchung von aktueller oder früher vorhandener Gelenkbeweglichkeit basiert [6,12,13]. Kriterium 2 umfasst die Familienanamnese, sowie eine umfassende körperliche Untersuchung, die sich auf das Herz-, Kreislauf-, Haut-, Zahn-, Gefäß- und Muskelskelettsystem konzentriert. Gelenkinstabilität und Schmerzen werden in diesem Kriterium ebenfalls untersucht [6,10]. Kriterium 3 schließt alle anderen Erkrankungen aus, deren Symptome sich mit denen von hEDS überschneiden [6,9–11]. Wenn Betroffene eine allgemeine Hypermobilität aufweisen, aber nicht alle drei Diagnosekriterien erfüllen, wird bei ihnen eine Hypermobilitäts-Spektrum-Erkrankung diagnostiziert [8].

Mehrere Studien haben gezeigt, dass hEDS-Betroffene häufig unter- oder fehldiagnostiziert werden [14–16]. Chronische Schmerzen sind zwar kein erforderliches Kriterium für die Diagnose von hEDS, treten jedoch bei Betroffenen mit hEDS extrem häufig auf [6,17]. Würden Kinder mit hEDS richtig diagnostiziert werden, könnten die vorliegenden sekundären psychischen Symptome einer eindeutigen organischen Ursache zugeordnet werden. Werden bei diesen Betroffenen jedoch fälschlicherweise primäre psychische Störungen diagnostiziert, die nicht vorliegen, werden sie ungeeigneten psychiatrischen Behandlungen unterzogen, während die zugrunde liegende Erkrankung unbehandelt weiter voranschreitet. Studien haben ergeben, dass ein nicht diagnostiziertes EDS mit einem erhöhten Risiko für eine verringerte körperliche Aktivität in der Schule sowie für die Entwicklung von Autismus oder ADHS verbunden ist. [17–19].

Darüber hinaus können Kinder, bei denen eine Fehldiagnose gestellt wurde, Misstrauen gegenüber medizinischem Fachpersonal entwickeln, was zukünftige Behandlungen im Gesundheitswesen erschwert. Des Weiteren werden Betroffene mit vorliegenden hEDS durch psychologische Diagnosen zusätzlich häufig stigmatisiert. Das kann zu emotionalen Belastungen führen, insbesondere wenn Gleichaltrige, Lehrkräfte oder Familienmitglieder die Symptome des Kindes als Verhaltensprobleme oder Aufmerksamkeitssuche statt als berechtigte medizinische Anliegen fehlinterpretieren [17,20].

Ziel dieses Artikels ist es, die Häufigkeit von psychiatrischen Fehldiagnosen anstelle von EDS-Diagnosen zu reduzieren, die von Ärztinnen und Ärzten ohne spezielle psychiatrische Ausbildung gestellt wurde. Außerdem werden die Faktoren untersucht, die zu dieser hohen Fehldiagnoserate beitragen und Ansätze erarbeitet, um Diagnosefehler bei Betroffenen mit EDS zu reduzieren.

2. Materialien und Methoden

Die Krankenakten von 429 Betroffenen mit diagnostiziertem hypermobilem Ehlers-Danlos-Syndrom (hEDS), die zwischen Januar 2010 und Dezember 2018 im Center for Complex Conditions, Pawtucket, RI, USA, behandelt wurden, wurden retrospektiv überprüft und mit Microsoft® Excel Version 16.89.1 (24091630) analysiert. Im Rahmen der routinemäßigen Aufnahmeverfahren füllten die Betroffenen Fragebögen zu ihren Erfahrungen mit ihrer Diagnosestellung aus, insbesondere dazu, ob ihre Symptome jemals als „nur in ihrem Kopf“ abgestempelt wurden oder ob ihnen vorgeworfen worden war, sich die Symptome einzubilden (im Formular als „erfinden“ bezeichnet)

oder aufmerksamkeitssuchend zu sein, ob bei ihnen das Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom oder eine artifizielle Störung oder eine Konversionsstörung diagnostiziert wurde (Tabelle 1). Die in Tabelle 1 aufgeführten Aufnahmefragebögen wurden auf Grundlage einer Liste mit Kritikpunkten entwickelt, die von Betroffenen mit hEDS oder anderen chronischen Schmerzzuständen, während klinischer Untersuchungen wiederholt geäußert wurden. Sie basieren also nicht auf standardisierten Fragebögen, da keine validierten Diagnosebögen existieren, die für solche komplexen chronischen Schmerzzustände entwickelt wurden. Den Betroffenen wurden die Definitionen der Konversionsstörung, des Münchhausen-Stellvertreter-Syndroms und des Münchhausen-Syndroms erklärt und unter Berücksichtigung der medizinischen Kompetenz der Betroffenen wurde der Begriff „Einbilden“ anstelle von „Erfinden von Symptomen“ verwendet [21].

Tabelle 1. In den Aufnahmeformularen verwendete Screening-Fragebögen.

Wurde Ihnen jemals gesagt, dass	Ja	Nein
ihre Erkrankung sei in ihrem Kopf?		
sie sich etwas einbilden?		
sie eine Konversationsstörung haben		
sie „aufmerksamkeitssuchend“ seien		
sie des Münchhausen-Stellvertreter-Syndroms oder Münchhausen-Syndrom beschuldigt wurden		

Betroffene, die mindestens eine Frage in Tabelle 1 mit “Ja” beantworteten, wurden zusätzlich gefragt, ob diese Diagnosen im Rahmen ihrer Untersuchungen von Fachärztinnen und Fachärzten für Psychiatrie und Psychotherapie gestellt worden waren. Zu den Fehldiagnosekriterien gehörte, dass Schmerzen primären psychiatrischen Erkrankungen zugeschrieben wurden, diese wurden von nicht-psychiatrischen Ärztinnen und Ärzten bei Betroffenen diagnostiziert. Bei diesen Patientinnen und Patienten wurde erst später hEDS als klinische Diagnose diagnostiziert, basierend auf einer körperlichen Untersuchung. Einige Betroffene wurden anschließend von Fachärztinnen und Fachärzten für Psychiatrie untersucht, die die psychiatrischen Fehldiagnosen nicht bestätigen konnten. Das selbst berichtete Fehlen solcher Fehldiagnosen führte jedoch nicht zum Ausschluss aus der Studienpopulation. Patientinnen und Patienten, bei denen sowohl hEDS als auch andere psychiatrische Störung diagnostiziert wurden, galten nicht als fehldiagnostiziert. Betroffene, bei denen Schmerzen psychiatrischen Erkrankungen zugeordnet wurden, die als sekundär zu EDS oder anderen organischen Ursachen zu sehen sind, galten als richtig diagnostiziert. Das Human Research Protection Program der Brown University stellte fest, dass es sich bei der geplanten Studie nicht um Forschung am Menschen handelte. Generative künstliche Intelligenz (GenAI) wurde in dieser Arbeit nicht verwendet.

3. Ergebnisse

Fehldiagnosen von Betroffenen mit hEDS und psychiatrischen Erkrankungen durch nicht psychiatrisch zertifizierte Ärztinnen und Ärzte.

Eine retrospektive Auswertung von Patienteninnen- und Patientenakten zeigte, dass unter den 429 Patientinnen und Patienten, die klinisch mit hEDS diagnostiziert wurden (94,8 % weiblich, Durchschnittsalter 27,9 ± 13,2 Jahre), 405 Betroffene (94,4 %) in mindestens einer der fünf bewerteten Kategorien fehldiagnostiziert worden waren (Symptome seien „in ihrem Kopf“, „eingebildet“, aufmerksamkeitssuchend, Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom oder eine artifizielle Störung oder Konversionsstörung), wie in Abbildung 1 dargestellt. Nur 24 Betroffene (5,6 %) hatten vor ihrer hEDS-Diagnose keine psychiatrische Fehldiagnose erhalten. Wie in Abbildung 2 und Tabelle 2 dargestellt, wurde 378 Betroffene (88 %) gesagt, dass sie sich ihre Symptome einbilden würden, 326 Betroffene (76 %) wurden als aufmerksamkeitssuchend eingestuft, 286 Betroffene (67 %) erhielten die Fehldiagnose Konversionsstörung, 255 Betroffene (60 %) wurde gesagt, die Beschwerden „seien in ihrem Kopf“ und 16 Betroffene (4 %) wurden mit dem Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom oder einer artifiziellen Störung diagnostiziert. Statistische Analysen nach Altersgruppen sind in den Abbildungen 3–8 dargestellt. Ein Chi-Quadrat-Test zwischen den Altersgruppen ergab einen p-Wert von 0,423, einen Freiheitsgrad von 20 und eine Chi-Quadrat-Statistik von 20,568, wie in Tabelle 3 dargestellt.

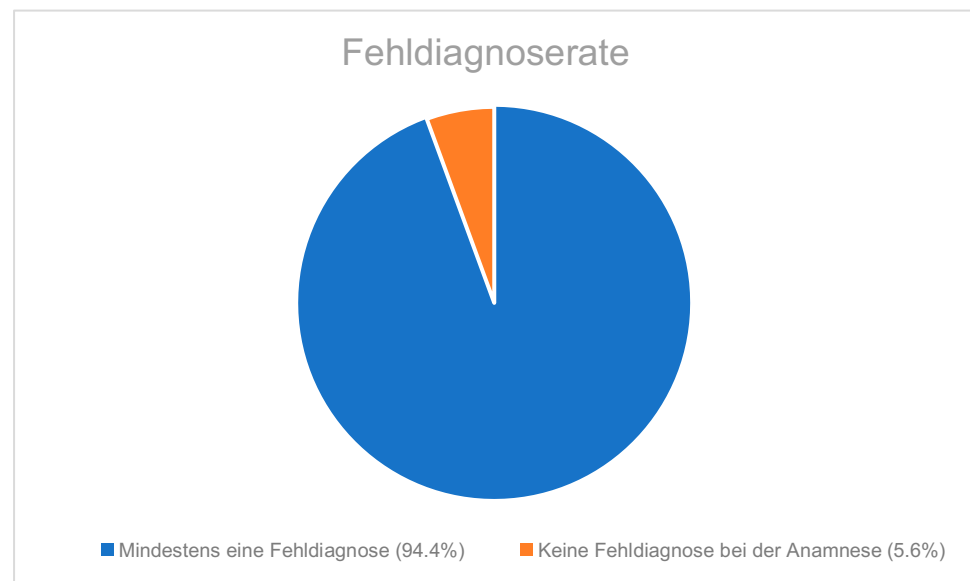


Abbildung 1. Kreisdiagramm, das den Prozentsatz der Betroffenen zeigt, bei denen im Rahmen der routinemäßigen Anamnese mindestens in einer der fünf Kategorien eine Fehldiagnose gestellt wurde.

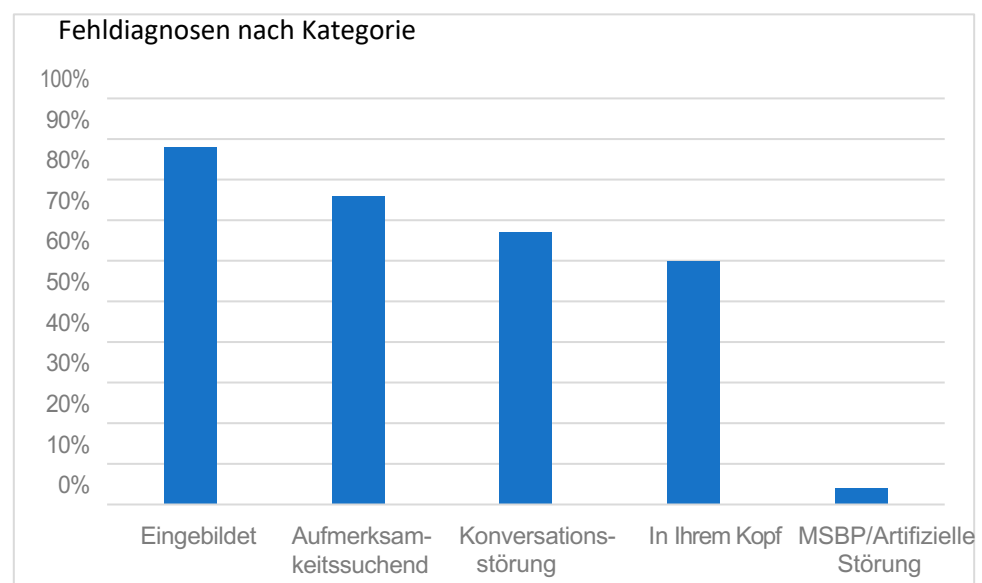


Abbildung 2. Fehldiagnosen nach Kategorie (Symptome sind „in ihrem Kopf“, „eingebildet“, Betroffene suchten Aufmerksamkeit, Diagnose Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom, oder artifizielle Störung oder Konversionsstörung).

Tabelle 2. Prävalenz von Fehldiagnosen als psychiatrische Erkrankungen durch Ärztinnen und Ärzte, die nicht als Fachärztinnen und Fachärzte für Psychiatrie zugelassen waren.

Gesamtzahl der Teilnehmer	429
Ihre Erkrankung ist in Ihrem Kopf?	255
Sie bilden sich etwas ein?	378
Sie haben eine Konversationsstörung	286
Sie sind „aufmerksamkeits-suchend“	326
Sie werden des Münchhausen-Stellvertreter-Syndroms oder Münchhausen-Syndrom beschuldigt	16
Nie falsch diagnostiziert	24

Symptome erfinden („sich etwas einbilden“)

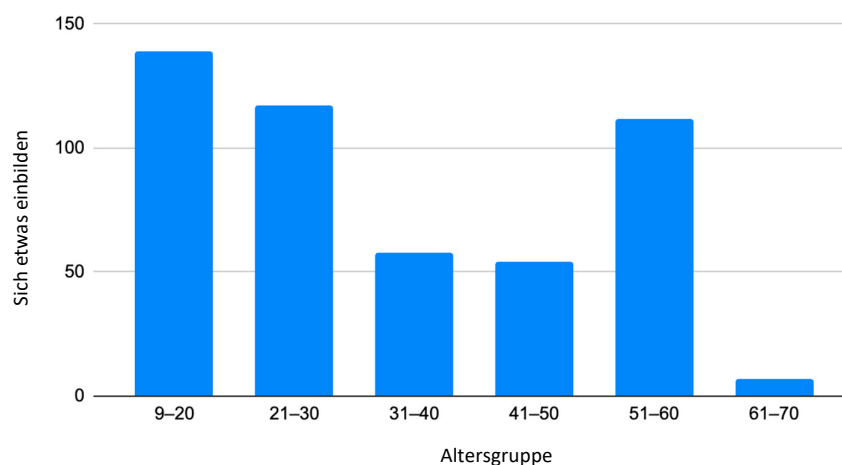


Abbildung 3. Prävalenz von Betroffenen, die aufgrund der Behauptung, sie würden ihre Symptome erfinden, falsch diagnostiziert wurden, nach Altersgruppe.

In Ihrem Kopf

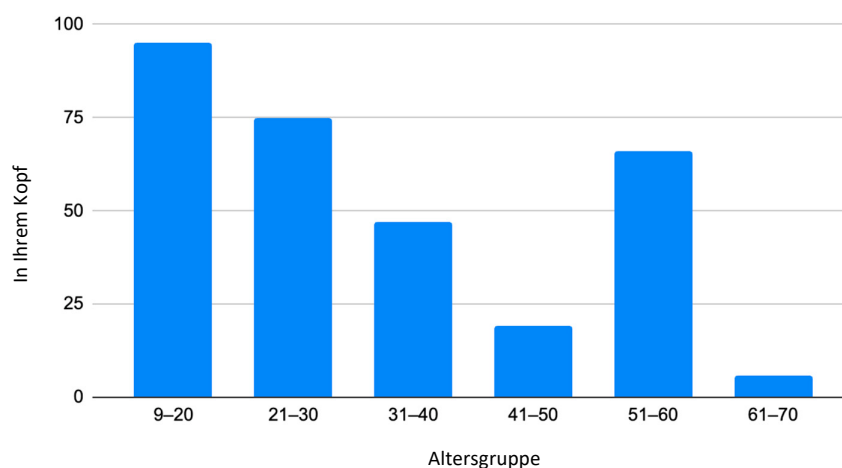


Abbildung 4. Prävalenz von Betroffenen, die aufgrund der Behauptung, ihre Symptome seien eingebildet“, falsch diagnostiziert wurden, nach Altersgruppe.

Konversionsstörung

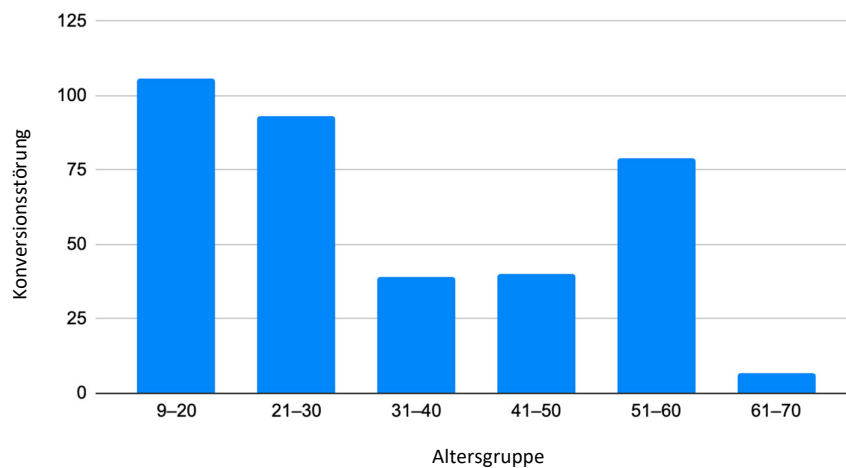


Abbildung 5. Häufigkeit von Betroffenen, bei denen fälschlicherweise eine Konversionsstörung diagnostiziert wurde, nach Altersgruppen.

Aufmerksamkeitssuchend

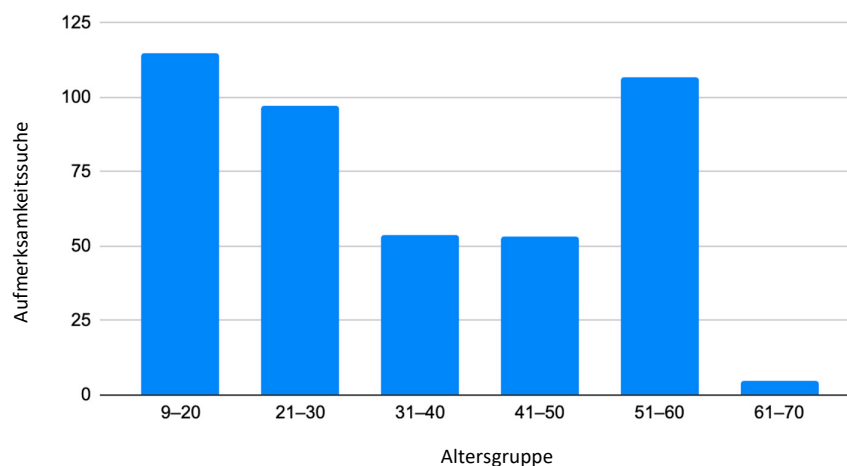


Abbildung 6. Prävalenz von Betroffenen, die fälschlicherweise als aufmerksamkeitssuchend diagnostiziert wurden, nach Altersgruppe.

MSBP/Artifizielle Störung

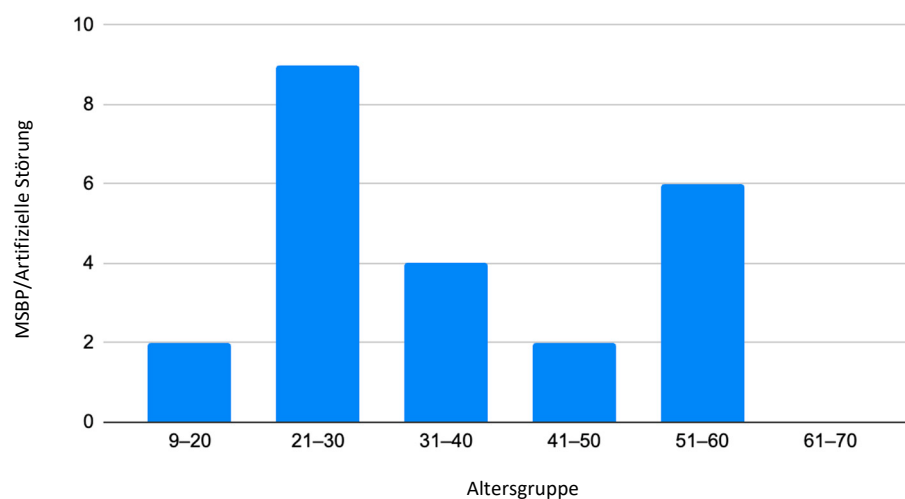


Abbildung 7. Prävalenz von Betroffenen, denen ein Münchhausen-Stellvertreter-Syndrom oder Münchhausen-Syndrom unterstellt wurde, nach Altersgruppe.

Analyse nach Altersgruppe

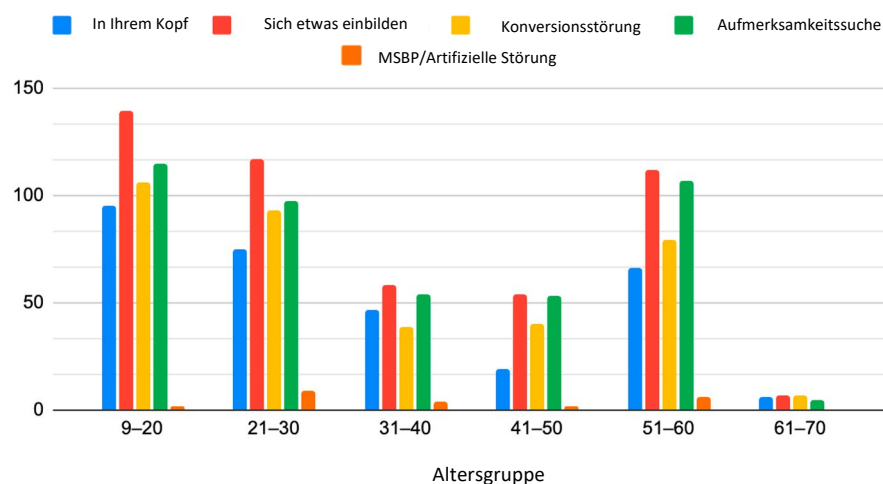


Abbildung 8. Prävalenz von Betroffenen, bei denen primäre psychiatrische Diagnosen gestellt wurden, nach Altersgruppe.

Tabelle 3. Chi-Quadrat-Test auf Unabhängigkeit zwischen 6 Altersgruppen.

Chi-Quadrat-Statistics (χ^2)	Freiheitsgrade	p-Wert
20.568	20	0.423

4. Diskussion

Wie in den Abbildungen 1 und 2 dargestellt, werden Betroffene mit komplexen Erkrankungen wie hEDS häufig missverstanden und fehldiagnostiziert. Bevor sie die korrekte Diagnose hEDS erhielten, wurden bei 94,4 % der Betroffenen von Ärztinnen und Ärzten, die keine psychiatrische Facharztausbildung hatten, fälschlicherweise psychiatrische Störungen diagnostiziert. Die häufigste Fehldiagnose war, den Betroffenen vorzuwerfen Symptome und Schmerzen vorzutauschen, während eine artifizielle Störung mit 4 % am seltensten vorkam. Psychiatrische Fehldiagnosen konnten nur bei 5,6 % der Betroffenen gänzlich vermieden werden. Wie in Abbildungen 3–8 dargestellt, wurden höhere Fehldiagnoseraten bei Betroffenen unter 30 Jahren und bei Betroffenen im Alter von 51 bis 60 Jahren beobachtet. Ein Chi-Quadrat-Test ergab einen p-Wert von 0,423 und die Nullhypothese konnte nicht zurückgewiesen werden, wie in Tabelle 3 dargestellt. Wir stellten fest, dass auf dem üblichen Signifikanzniveau von 5 % kein statistisch signifikanter Zusammenhang zwischen Altersgruppe und Verteilung der Fehldiagnosekategorien besteht.

Fehldiagnosen könnten zu unterschiedlichen Zeitpunkten vor der hEDS-Diagnose gestellt worden sein; eine Analyse ohne diese Informationen könnte die Ergebnisse verzerrt oder aber überproportional durch bestimmte Altersgruppen bzw. Betroffene mit langen Diagnoseverläufen beeinflusst haben. In zukünftigen Untersuchungen wäre eine Analyse mit Informationen zum Zeitpunkt der Stellung von psychiatrischen Fehldiagnose hilfreich.

Die Kriterien für eine Fehldiagnose beinhalteten sowohl eine oder mehrere psychiatrische Diagnosen, die nicht auf organische Ursachen zurückzuführen waren und von nicht psychiatrischen Fachärztinnen und Fachärzten gestellt wurden, sowie die klinische Diagnose hEDS. Da hEDS-Diagnosen häufig erst Jahre nach Symptombeginn gestellt werden, könnten selbstberichtete Informationen im Zusammenhang mit psychiatrischen Fehldiagnosen von subjektiven Erinnerungen beeinflusst werden. Die Autoren hatten keinen Zugriff auf die Daten früherer psychiatrischer Diagnosen der Betroffenen und die Akte basierte auf selbst berichteten Informationen. Viele der Betroffenen erhielten psychiatrische Gutachten, die belegten, dass sie keine primäre psychiatrische Diagnose hatten. Allerdings handelte es sich dabei auch um selbst berichtete Informationen der Betroffenen, und die Autorenschaft hatte keinen Zugriff auf ihre früheren psychiatrischen Gutachten. Diese Einschränkungen, zusammen mit einer Selektionsverzerrung, die sich aus der Rekrutierung aller Studienteilnehmenden aus einem einzigen, auf komplexe Fälle spezialisierten Fachzentrum ergibt, führt zu einer hohen Fehldiagnoserate.

In diesem Artikel werden sowohl die Ursachen und Faktoren, die zu Fehldiagnosen bei hEDS beitragen, wie auch Strategien zur Vermeidung von Fehldiagnosen untersucht. Die hohe Fehldiagnosenrate von hEDS als psychiatrische Störung lässt sich teilweise durch Voreingenommenheit und mangelndes Bewusstsein beim medizinischem Personal erklären [22]. Kognitive Verzerrungen wie der Ankereffekt (starkes Vertrauen auf den ersten Eindruck) und der Verfügbarkeitsverzerrung (Bevorzugung aktueller oder einprägsamer Fälle) haben erheblichen Einfluss auf Diagnosefehler [23]. Wenn bei Betroffenen einmal psychiatrische Fehldiagnosen gestellt wurden, kann der Ankereffekt eine korrekte Neubeurteilung verhindern. Das mangelnde Bewusstsein und die relativ geringe Prävalenz von hEDS machen es für medizinisches Personal einschließlich Psychiaterinnen und Psychiatern schwierig, dass psychiatrische Erscheinungsbild richtig zu deuten und zwischen psychiatrischen Erkrankungen basierend auf organischen Ursachen und primären psychiatrischen Erkrankungen zu unterscheiden [17,22]. Unspezifische EDS-Symptome, die anderen Erkrankungen ähneln, erhöhen das Risiko von Fehldiagnosen zusätzlich [17]. Weitere systemische Faktoren, darunter schlechte Kommunikation, unzureichende Diagnoseinstrumente und Zeitbeschränkungen, können diese Diagnosefehler noch verschärfen [24].

Bei Betroffenen mit EDS liegen häufig Begleitdiagnosen, wie das Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom (POTS), das Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS), die Gastroparese und das Medianes Arcuatum-Ligament-Syndrom (MALS) vor [25–27]. Durch diese multiplen Begleiterkrankungen bei EDS wird die korrekte Diagnose von EDS noch zusätzlich komplexer gemacht. Das Problem beschränkt sich nicht nur auf EDS Betroffene,

sondern es zeigt sich auch bei anderen chronischen Schmerzerkrankungen wie Fibromyalgie, dem komplexen regionalen Schmerzsyndrom (CRPS) und chronischer Migräne [28–30]. Betroffene werden von medizinischem Personal oft missverstanden und abgewiesen. Fehldiagnosen einer primären psychiatrischen Störung führen zu unangemessenen Behandlungen wie Psychotherapien oder angstlösender Medikation, während die eigentlichen körperlichen Beschwerden unbehandelt bleiben. Verzögerter Behandlungsbeginn und psychische Belastungen durch Fehldiagnosen können zu unnötigem Vertrauensverlust und seelischem Leid führen.

Die präzise Diagnose chronischer Schmerzerkrankungen erfordert einen multidisziplinären Ansatz unter Einbeziehung von Expertinnen und Experten für Schmerzmedizin, Rheumatologie, Neurologie und psychische Gesundheit. Um Genauigkeit zu gewährleisten, sind eine gründliche Anamnese und körperliche Untersuchung, strukturierte Diagnosekriterien wie DSM-5, validierte Screening-Instrumente (MINI International Neuropsychiatric Interview, Beck Anxiety Inventory), Bemühungen zur Minimierung kognitiver Verzerrungen, patienteninnen- und patientenzentrierte Versorgung, verbesserte Diagnostikschulung, technologische Integration und verbesserte Kommunikationsstrategien erforderlich [31–34]. Wenn Betroffene ermutigt werden, Fragen zu stellen und ihre vollständige Krankengeschichte vorzutragen, kann dies Ärztinnen und Ärzten helfen, ausführliche Informationen zu erhalten [33]. Die Standardisierung diagnostischer Abläufe sowie die Ermutigung zur Fehlermeldung ohne strafende Konsequenzen tragen zusätzlich zur Reduktion von Fehldiagnosen bei [34].

Die Autoren erkennen an, dass dieses Projekt zwar gemäß dem Human Research Protection Program der Brown University nicht als Forschung am Menschen eingestuft wurde, jedoch sensible Informationen von Betroffenen stets sorgfältig behandelt wurden, um die Diskretion zu wahren und Nachteile zu minimieren.

5. Schlussfolgerungen

Die Fehldiagnose von psychiatrischen Erkrankung bei EDS beeinträchtigt das körperliche, emotionale und wirtschaftliche Wohlbefinden der Betroffenen erheblich. In unserer Studie wurden bei 94,4 % der Betroffenen, die klinisch mit hEDS diagnostiziert wurden, von Ärztinnen und Ärzten, die keine Fachärztin bzw. kein Facharzt für Psychiatrie waren, fälschlicherweise die Diagnose einer psychiatrischen Erkrankungen gestellt. Die häufigste Fehldiagnose betraf den Vorwurf, die Betroffenen würden ihre Schmerzen vortäuschen. Durch das Erkennen der zugrunde liegenden Ursachen und gezielter Diagnosekonzepte für EDS, können die Behandlungsergebnisse für Betroffene, die von diesen komplexen Erkrankungen betroffen sind, erheblich verbessert werden.

Beiträge der Autoren: Konzeption, C.L. und P.C.; Methodik, C.L. und P.C.; Software, C.L. und P.C.; Validierung, C.L. und P.C.; formale Analyse, C.L. und P.C.; Untersuchung, C.L. und P.C.; Ressourcen, P.C.; Datenkuratierung, C.L. und P.C.; Verfassen des Originalentwurfs, C.L. und P.C.; Verfassen – Überarbeitung und Bearbeitung, C.L. und P.C.; Visualisierung, C.L.; Supervision, P.C.; Projektverwaltung, C.L. und P.C.; Alle Autoren haben die veröffentlichte Fassung des Manuskripts gelesen und sind mit ihr einverstanden.

Finanzierung: Diese Forschung erhielt keine externe Finanzierung.

Erklärung der institutionellen Prüfungskommission: Das Human Research Protection Program der Brown University hat festgestellt, dass es sich bei der vorgeschlagenen Aktivität nicht um Forschung am Menschen handelt.

Einverständenserklärung: Eine spezifische Einverständniserklärung war nicht erforderlich, da die verwendeten Informationen Teil der routinemäßigen Erhebungen waren und die Betroffenen anonymisiert wurden.

Erklärung zur Datenverfügbarkeit: Die Daten, die die Ergebnisse dieser Studie stützen, sind bei begründeter Anfrage beim korrespondierenden Autor erhältlich.

Interessenkonflikte: Die Autoren erklären, dass keine Interessenkonflikte bestehen.

Abkürzungen

In diesem Manuskript werden die folgenden Abkürzungen verwendet:

EDS Ehlers-Danlos-Syndrome

Referenzen

1. Singh, H.; Sittig, D.F. Advancing the science of measurement of diagnostic errors in healthcare: The Safer Dx framework. *BMJ Qual. Saf.* **2015**, *24*, 103–110. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
2. National Academy of Medicine. *Improving Diagnosis in Health Care*; National Academies Press: Washington, DC, USA, 2015.
3. Tehrani, A.S.A.; Lee, H.; Mathews, S.C.; Shore, A.; Makary, M.A.; Pronovost, P.J. 25-year summary of US malpractice claims for diagnostic errors 1986–2010. *BMJ Qual. Saf.* **2013**, *22*, 672–680. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
4. Rjeily, N.B.; Solomon, A.J. Misdiagnosis of Multiple Sclerosis: Past, Present, and Future. *Curr. Neurol. Neurosci. Rep.* **2024**, *24*, 547–557. [\[CrossRef\]](#)
5. Jakimów, K.; Tekiela, N.; Kozak, K.; Peterek, R.; Kwas'newska, A.; Pająk, J.; Chudek, J. Misdiagnosis Based on Neoplastic Markers—Extremely High Alpha-Fetoprotein in Patients with Intrahepatic Cholangiocarcinoma with Literature Review of the Published Cases. *Medicina* **2024**, *60*, 1109. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
6. Malfait, F.; Francomano, C.; Byers, P.; Belmont, J.; Berglund, B.; Black, J.; Bloom, L.; Bowen, J.M.; Brady, A.F.; Burrows, N.P.; et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet.* **2017**, *175*, 8–26. [\[CrossRef\]](#)
7. Byers, P.H.; Belmont, J.; Black, J.; De Backer, J.; Frank, M.; Jeunemaitre, X.; Johnson, D.; Pepin, M.; Robert, L.; Sanders, L.; et al. Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet.* **2017**, *175*, 40–47. [\[CrossRef\]](#)
8. Ritelli, M.; Chiarelli, N.; Cinquina, V.; Bertini, V.; Piantoni, S.; Caproli, A.; Della Pina, S.E.L.; Franceschini, F.; Zarattini, G.; Gandy, W.; et al. Bridging the Diagnostic Gap for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorders: Evidence of a Common Extracellular Matrix Fragmentation Pattern in Patient Plasma as a Potential Biomarker. *Am. J. Med. Genet. Part A* **2025**, *197*, e63857. [\[CrossRef\]](#)
9. Tosas, M.R. The Contradictions in the Criteria for Diagnosing Hypermobile Ehlers–Danlos Syndrome as Reflecting Some of the Philosophical Debates about the Threshold Between the Normal and the Pathological. *J Med Philos.* **2025**; online ahead of print.
10. Gensemer, C.; Burks, R.; Kautz, S.; Judge, D.P.; Lavalley, M.; Norris, R.A. Hypermobile Ehlers-Danlos syndromes: Complex phenotypes, challenging diagnoses, and poorly understood causes. *Dev. Dyn.* **2021**, *250*, 318–344. [\[CrossRef\]](#)
11. Riley, B. The many facets of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *J. Am. Osteopath. Assoc.* **2020**, *120*, 30–32. [\[CrossRef\]](#)
12. Malek, S.; Reinhold, E.J.; Pearce, G.S. The Beighton Score as a measure of generalised joint hypermobility. *Rheumatol. Int.* **2021**, *41*, 1707–1716. [\[CrossRef\]](#)
13. Beighton, P.; De Paepe, A.; Steinmann, B.; Tsipouras, P.; Wenstrup, R.J. Ehlers-Danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). *Am. J. Med. Genet.* **1998**, *77*, 31–37. [\[CrossRef\]](#)
14. Hakim, A. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome. In *GeneReviews*, 1st ed.; University of Washington Press: Seattle, WA, USA, 2004; pp. 1–26.
15. Knight, I. The role of narrative medicine in the management of joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. *Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet.* **2015**, *169*, 123–129. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
16. Gazit, Y.; Jacob, G.; Grahame, R. Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility type: A much neglected multisystemic disorder. *Rambam Maimonides Med. J.* **2016**, *7*, e0034. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
17. Ishiguro, H.; Yagasaki, H.; Horiuchi, Y. Ehlers-Danlos Syndrome in the Field of Psychiatry: A Review. *Front. Psychiatry* **2022**, *12*, 803–898. [\[CrossRef\]](#)
18. Baeza-Velasco, C. Neurodevelopmental atypisms in the context of joint hypermobility, hypermobility spectrum disorders, and Ehlers-Danlos syndromes. *Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet.* **2021**, *187*, 491–499. [\[CrossRef\]](#)
19. Casanova, E.L.; Baeza-Velasco, C.; Buchanan, C.B.; Casanova, M.F. The Relationship between Autism and Ehlers-Danlos Syndromes/Hypermobility Spectrum Disorders. *J. Pers. Med.* **2020**, *10*, 260. [\[CrossRef\]](#)
20. Schwappach, D.L.B. Engaging patients as vigilant partners in safety: A systematic review. *Med. Care Res. Rev.* **2010**, *67*, 119–148. [\[CrossRef\]](#)
21. Gotlieb, R.; Praska, C.; Hendrickson, M.A.; Marmet, J.; Charpentier, V.; Hause, E.; Allen, K.A.; Lunos, S.; Pitt, M.B. Accuracy in Patient Understanding of Common Medical Phrases. *JAMA Netw. Open* **2022**, *5*, e2242972. [\[CrossRef\]](#)
22. Reardon, W. The rare disease paradox. *Eur. J. Hum. Genet.* **2011**, *19*, 1085–1089.
23. Croskerry, P. The importance of cognitive errors in diagnosis and strategies to minimize them. *Acad. Med.* **2003**, *78*, 775–780. [\[CrossRef\]](#)
24. Schiff, G.D.; Hasan, O.; Kim, S.; Abrams, R.; Cosby, K.; Lambert, B.L.; Elstein, A.S.; Hasler, S.; Kabongo, M.L.; Krosnjak, N.; et al. Diagnostic error in medicine: Analysis of 583 physician-reported errors. *Arch. Intern. Med.* **2009**, *169*, 1881–1887. [\[CrossRef\]](#) [\[PubMed\]](#)
25. Wu, W.; Ho, V. An overview of Ehlers Danlos syndrome and the link between postural orthostatic tachycardia syndrome and gastrointestinal symptoms with a focus on gastroparesis. *Front. Neurol.* **2024**, *15*, 1379646. [\[CrossRef\]](#)

26. Shirvani, P.; Shirvani, A.; Holick, M.F. Decoding the Genetic Basis of Mast Cell Hypersensitivity and Infection Risk in Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome. *Curr. Issues Mol. Biol.* **2024**, *46*, 11613–11629. [[CrossRef](#)] [[PubMed](#)]
27. Huynh, D.T.K.; Shamash, K.; Burch, M.; Phillips, E.; Cunneen, S.; Van Allan, R.J.; Shouhed, D. Median Arcuate Ligament Syndrome and Its Associated Conditions. *Am. Surg.* **2019**, *85*, 1162–1165. [[CrossRef](#)] [[PubMed](#)]
28. Häuser, W.; Sarzi-Puttini, P.; Fitzcharles, M.A. Fibromyalgia syndrome: Under-, over- and misdiagnosis. *Clin. Exp. Rheumatol.* **2019**, *116*, 90–97.
29. Shapiro, A.P.; Teasell, R.W. Misdiagnosis of chronic pain as hysterical. *NeuroRehabilitation* **1997**, *8*, 201–222.
30. Hendler, N.H.; Kozikowski, J.G. Overlooked physical diagnoses in chronic pain patients involved in litigation. *Psychosomatics* **1993**, *34*, 494–501. [[CrossRef](#)] [[PubMed](#)]
31. Graber, M.L.; Kissam, S.; Payne, V.L.; Meyer, A.N.D.; Sorensen, A.; Lenfestey, N.; Tant, E.; Henriksen, K.; LaBresh, K.; Singh, H. Cognitive interventions to reduce diagnostic error: A narrative review. *BMJ Qual. Saf.* **2012**, *21*, 535–557. [[CrossRef](#)]
32. Obermeyer, Z.; Emanuel, E.J. Predicting the future—Big data, machine learning, and clinical medicine. *N. Engl. J. Med.* **2016**, *375*, 1216–1219. [[CrossRef](#)]
33. O'Daniel, M.; Rosenstein, A.H. Professional Communication and Team Collaboration. In *Patient Safety and Quality: An Evidence-Based Handbook for Nurses*, 1st ed.; Hughes, R.G., Ed.; Agency for Healthcare Research and Quality: Rockville, MD, USA, 2008; pp. 271–284.
34. Berner, E.S.; Graber, M.L. Overconfidence as a cause of diagnostic error in medicine. *Am. J. Med.* **2008**, *121*, S2–S23. [[CrossRef](#)]

Haftungsausschluss/Hinweis des Herausgebers: Die in allen Veröffentlichungen enthaltenen Aussagen, Meinungen und Daten sind ausschließlich die der einzelnen Autoren und Mitwirkenden und nicht die von MDPI und/oder den Herausgebern. MDPI und/oder die Herausgeber lehnen jede Verantwortung für Personen- oder Sachschäden ab, die durch Ideen, Methoden, Anweisungen oder Produkte entstehen, auf die im Inhalt Bezug genommen wird.

Disclaimer

Die Veröffentlichung von Übersetzungen dienen nur zur Informationsbereitstellung, sie ersetzt keinen Besuch bei Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt. Von uns erstellte Übersetzungen ersetzen keine professionelle Übersetzung. Wir übernehmen keine Haftung für Schäden oder Verluste, die sich aus der Verwendung unserer Übersetzungen ergeben. Bitte beachten Sie, dass es sich bei Übersetzungen immer um eine Interpretation des Originals handelt und es keine 100 % ige Übereinstimmung geben kann. Wir wenden unsere besten Kenntnisse und Fähigkeiten an, um eine genaue und flüssige Übersetzung zu erstellen, aber es ist möglich, dass Fehler gemacht werden.

Wir bedanken uns bei Dr. Pradeep Chopra für die freundliche Genehmigung, die Übersetzung dieses Artikels online stellen zu dürfen.

Das Team der Ehlers-Danlos Organisation e.V.



**Ehlers-Danlos
Organisation e.V.**
Wir klären auf!