

IPF · VORSORGE IN ZAHLEN**Gendiagnostik bei Seltenen Erkrankungen: 100 und mehr Gene in einem Panel**

BERLIN – 80 Prozent der Seltenen Erkrankungen gehen auf Genmutationen zurück. 6.000 bis 8.000 der „Seltenen“ kennen Expert*innen inzwischen. Von moderner Gendiagnostik erhoffen sich Mediziner*innen, den Betroffenen schneller eine Diagnose stellen zu können. Sogenannte Panels helfen dabei. Sie umfassen teilweise über 100 Gene, die in einem Durchlauf parallel analysiert werden können.

85 Prozent der bekannten krankmachenden Genvarianten

Eine Alternative zur Paneldiagnostik stellt die sogenannte Exom-Sequenzierung dar. Vorteil: Bei dieser Methode werden Exons, die kodierenden Abschnitte aller Gene, untersucht. Sie umfassen etwa 85 Prozent der bisher bekannten genetischen Varianten, die Erkrankungen auslösen. Die Methode eignet sich vor allem für Seltene Erkrankungen, an deren Entstehung hunderte Gene beteiligt sein können. Diese Analyse sollte in spezialisierten Fachzentren durchgeführt werden. Krankenkassen übernehmen die Kosten auf Antrag oder im Rahmen spezieller Versicherungsverträge mit Zentren für Seltene Erkrankungen.

Fünf Jahre, acht Ärzt*innen, mindestens eine Fehldiagnose

Der Weg zur Diagnose ist für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung zurzeit noch lang. Statistisch gesehen dauert es durchschnittlich fünf Jahre, bis die richtige Diagnose steht. In dieser Zeit suchen Betroffene bis zu acht verschiedene Ärzt*innen auf und erhalten mindestens einmal eine falsche Diagnose.

Weitere Informationen zu Seltenen Erkrankungen und zu Labortests enthalten der Beitrag „Im Fokus: Seltene Erkrankungen“ unter www.vorsorge-online.de sowie die IPF-Faltblätter. Sie können kostenlos heruntergeladen oder bestellt werden. Weitere Bestellmöglichkeit: IPF-Versandservice, Postfach 12 44, 63552 Gelnhausen. Dabei unbedingt Titel, Namen und vollständige Adresse angeben.

Das Infozentrum für Prävention und Früherkennung (IPF) informiert die Öffentlichkeit über bestehende Möglichkeiten der Krankheitsvorsorge durch Laboruntersuchungen. Seit über 15 Jahren veröffentlicht das IPF in Zusammenarbeit mit anerkannten Experten Broschüren und Faltblätter zu einzelnen Krankheiten und deren Früherkennung. Diese Veröffentlichungen können kostenlos angefordert werden. Das IPF wird vom Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH) unterstützt. Seine Neutralität wird durch einen wissenschaftlichen Beirat gewährleistet, dem erfahrene Ärzte angehören. Weitere Informationen erhalten Sie unter www.vorsorge-online.de

AUSGABEDATUM

23.02.22

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

presse@vorsorge-online.dewww.vorsorge-online.dewww.vdgh.de