

Seltene Erkrankungen: keine Diagnose ohne Labormedizin

BERLIN – Geschätzte vier Millionen Menschen leiden hierzulande an einer seltenen Erkrankung (SE). Experten vermuten eine hohe Dunkelziffer, da viele SE nicht erkannt werden. Selten ist jedoch relativ: Insgesamt treten SE so häufig auf wie Volkskrankheiten. Zum Tag der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2018 informiert das IPF: Moderne Labordiagnostik unterstützt Mediziner und Betroffene dabei, endlich eine Diagnose für unklare Beschwerden zu finden.

Schneller zur Diagnose: Next Generation Sequenzierung

Als selten gilt eine Krankheit, wenn sie maximal fünf von 10.000 in der EU lebenden Menschen betrifft. 80 Prozent der SE entstehen durch Gendefekte. Um diese zu finden, analysieren Mediziner die DNA eines Patienten aus einer Blutprobe. Neue labormedizinische Verfahren beschleunigen die Suche nach den defekten Genen. Mit dem Next Generation Sequenzierung (NGS) können Labormediziner die riesigen Datenmengen aus dem Erbgut innerhalb kurzer Zeit vollständig auslesen: Moderne Geräte entziffern Millionen von unterschiedlichen DNA-Fragmenten in einem einzigen Sequenzierlauf.

Mehr Diagnostetreffer mit gezielter Testpalette

Manche Spezialisten für SE setzen zudem auf labordiagnostische Panels. Nach Einschätzung von Prof. Jürgen Schäfer vom Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZuSE) am Universitätsklinikum Gießen-Marburg sollte ein festgelegtes Set von Labortests (Panel) zumindest die behandelbaren seltenen Erkrankungen umfassen. Dies würde auch die Versorgung von Patienten mit SE in der ambulanten Versorgung erleichtern: Bei Verdacht auf eine SE könnte der betreuende Arzt das Panel im Labor beauftragen. Der Test gäbe zügig darüber Auskunft, ob eine der behandelbaren SE vorliegt und die Therapie beginnen kann – oder ob weitere Diagnostik in einem der 31 Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland nötig ist.

Weitere Informationen zu seltenen Erkrankungen enthält der Beitrag Im Fokus Seltene Erkrankungen auf www.vorsorge-online.de. Weitere Informationen zum Thema Diagnostik mit Labortests enthalten die IPF-Faltblätter. Sie können kostenlos unter www.vorsorge-online.de heruntergeladen werden. Wer keinen Internetanschluss hat, kann sie auch schriftlich bestellen beim IPF-Versandservice, Postfach 27 58, 63563 Gelnhausen. Dabei unbedingt den Titel des IPF-Faltblatts angeben, Namen und vollständige Adresse.

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

26.02.2018

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

presse@vorsorge-online.de

www.vorsorge-online.de

twitter.com/vorsorgeonline

