

## Seltene Erkrankungen: Labortests helfen bei der Diagnose

BERLIN – In Deutschland leben etwa 4 Millionen Menschen, die an einer der etwa 6.000 bis 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen leiden. Betroffene erhalten oft über Jahre keine oder eine unzutreffende Diagnose. Zum Tag der Seltene Erkrankungen am Montag, den 28. Februar 2022 informiert das IPF: Labortests unterstützen Mediziner\*innen bei der Suche nach seltenen Erkrankungen.

## Fortschritte in der Gendiagnostik

80 Prozent der seltenen Erkrankungen entstehen durch genetische Mutationen. Molekulare Diagnostik wie die Gensequenzierung spielen daher eine zentrale Rolle, um seltene Erkrankungen zu entdecken. Dank der Fortschritte in der Gendiagnostik können Laborfachleute heutzutage das gesamte Erbgut eines Menschen in wenigen Tagen sequenzieren. Zudem stehen statt kosten- und zeitaufwändiger Gen-für-Gen-Sequenzierung inzwischen für immer mehr Krankheitsbilder sogenannte Panels zur Verfügung. Mithilfe eines Panels lassen sich unterschiedliche Gene parallel untersuchen. Das beschleunigt den Weg zur Diagnose vor allem dann, wenn viele unterschiedliche Gene als Ursache für eine seltene Erkrankung in Frage kommen.

## Puzzleteile aus dem Labor

Damit Ärzt\*innen tatsächlich die entscheidenden Mutationen entdecken können, brauchen sie eine Verdachtsdiagnose. Dafür müssen sie klinische Symptome und Laborbefunde wie ein Puzzle zusammensetzen. Das gilt auch für seltene Erkrankungen, die nicht auf Genveränderungen zurückgehen. So gehört etwa Systemischer Lupus Erythematoses, eine besondere Form der Rheuma-Erkrankungen, zu den seltenen Erkrankungen. Bei der Diagnose liefern Laboruntersuchungen wie Blutbild, Blutsenkung, Nierenwerte und Tests auf bestimmte Antikörper wichtige Hinweise.

Weitere Informationen zu seltenen Erkrankungen und Labordiagnostik enthalten der Beitrag „Im Fokus Seltene Erkrankungen“ unter [www.vorsorge-online.de](http://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 Expert\*innen 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](http://www.vorsorge-online.de)*

AUSGABEDATUM

21.02.2022

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

[presse@vorsorge-online.de](mailto:presse@vorsorge-online.de)

[www.vorsorge-online.de](http://www.vorsorge-online.de)

[www.vdgh.de](http://www.vdgh.de)