

Seltene Erkrankungen: mit Labortests zur Diagnose

BERLIN – Zwischen vier und fast fünf Millionen Menschen hierzulande leben mit einer seltenen Erkrankung. Rund 8.000 seltene Krankheiten kennen Ärzte bis jetzt. Die meisten lassen sich nur durch komplexe Diagnostik feststellen. Labortest und Molekulardiagnostik spielen auf dem Weg zur richtigen Diagnose eine wesentliche Rolle.

Gendiagnostik als Schlüssel

Als „selten“ gilt eine Erkrankung, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen von der Krankheit betroffen sind. Rund 80 Prozent der [seltene Erkrankungen](#) gehen auf Genmutationen zurück. Dank großer Fortschritte in der Gendiagnostik können Fachmediziner*innen schnell genetische Informationen sammeln und auswerten. Dabei nutzen sie die DNA-Sequenzierung. Mittels verschiedener Laborverfahren kann anhand von [Blut- oder Speichelproben](#) das Erbgut von Zellen genau untersucht und verglichen werden. Auf diese Weise kann inzwischen das gesamte Genom eines Menschen innerhalb weniger Tage entschlüsselt werden.

Panel-Diagnostik und klinische Symptome kombinieren

Lässt sich die Ursache von langanhaltenden gesundheitlichen Beschwerden nicht finden, führt eine vollständige Genanalyse in der Regel nicht zum Ziel. Fachmediziner*innen setzen vielmehr auf sogenannte Panel-Diagnostik. Damit bezeichnen Expert*innen die gezielte Analyse bestimmter Gene innerhalb eines Krankheitsbildes. Dabei werden die in Frage kommenden Gene gleichzeitig in einem einzigen Sequenzierdurchgang analysiert, statt jedes Gen einzeln zu untersuchen. Wichtige Hinweise auf sinnvolle Panels geben die Symptome. Sie helfen dabei zu entscheiden, welche Gene analysiert werden sollen. Kommt es zum Beispiel vor allem zu neurologischen Beschwerden, können Mediziner*innen mit entsprechenden Panels genau diejenigen Gene untersuchen, die Muskeln, Nerven und Gehirnfunktion steuern.

Weitere Informationen enthält der Beitrag [„Im Fokus: Seltene Erkrankungen“](#) unter www.vorsorge-online.de. 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

28.02.2023

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

presse@vorsorge-online.de

www.vorsorge-online.de

www.vdgh.de