

## Seltene Erkrankungen erkennen

BERLIN – Fachleute schätzen, dass in Deutschland mindestens vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung leben. Für viele Betroffene und deren Angehörige bedeutet eine seltene Erkrankung häufig eine lange Zeit der Ungewissheit: Im Schnitt dauert es bis zur richtigen Diagnose fünf Jahre. Dank moderner Labordiagnostik verbessern sich die Chancen, seltenen Erkrankungen schneller auf die Spur zu kommen.

### Wie ein Puzzle

Eine Krankheit gilt hierzulande und in der EU als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. Schätzungen zufolge gibt es sechs- bis zehntausend seltene Erkrankungen. Sie verlaufen in der Regel chronisch und bedeuten oft eine Verkürzung der Lebenserwartung. Seltene Erkrankungen lassen sich kaum anhand der Symptome diagnostizieren – die Krankheitsbilder sind dafür zu vielfältig und individuell. Umso wichtiger werden Labortests von der Blutuntersuchung bis zur Genanalyse. Beschwerden und Testergebnisse müssen die Mediziner\*innen dann wie bei einem anspruchsvollen Puzzle kombinieren, um die richtige Diagnose stellen zu können.

### Mit Genanalyse zur Diagnose

Die meisten der seltenen Erkrankungen (80 Prozent) gehen auf Veränderungen im Erbgut zurück. Molekulare Diagnoseverfahren wie zum Beispiel die Gensequenzierung ermöglichen es, im Erbgut der Erkrankten nach Veränderungen zu suchen. Dabei helfen sogenannte Panels: Sie ermöglichen es, mehrere Gene in einem Sequenzierungslauf parallel zu analysieren, statt aufwändig Gen für Gen einzeln auszulesen. Welche Panels sich eignen, entscheiden Mediziner\*innen unter anderem anhand der Symptome. Zeigen sich etwa vorrangig motorische Beschwerden, können im Labor Gene untersucht werden, die für die Muskelsteuerung verantwortlich sind.

Weitere Informationen zur Labordiagnostik enthalten der Beitrag „Im Fokus: Seltene Erkrankungen“ auf [www.vorsorge-online.de](http://www.vorsorge-online.de) sowie die IPF-Faltblätter. Sie können unter [www.vorsorge-online.de](http://www.vorsorge-online.de) 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](http://www.vorsorge-online.de)*

AUSGABEDATUM  
28.02.2024

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)  
[twitter.com/vorsorgeonline](https://twitter.com/vorsorgeonline)