

Seltene Erkrankungen: Mit Genomsequenzierung schneller zur Diagnose

BERLIN – Etwa vier Millionen Menschen leben in Deutschland mit einer Seltenen Erkrankung. Als „selten“ gelten Krankheiten, die höchstens fünf von 10.000 Menschen in der EU betreffen. Bisher kennen Mediziner*innen ungefähr 8.000 solcher Krankheiten. Entsprechend lange dauert es bis zur korrekten Diagnose. Nach Angaben des RKI müssen Betroffene im Durchschnitt fünf Jahre darauf warten. Moderne Diagnosetechniken wie die Genomsequenzierung können den Weg zur Diagnose beschleunigen, so das IPF zum Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2025.

Seltene Erkrankungen durch Genmutationen

80 Prozent aller Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt: Sie gehen auf eine vererbte oder spontane Veränderung im Erbgut zurück. Meist treten erste Symptome bereits nach der Geburt oder im frühen Kindesalter auf. Allerdings: Da es nicht nur sehr viele Seltene Erkrankungen gibt, sondern sich die gleichen Erkrankungen auch bei einzelnen Patient*innen sehr unterschiedlich zeigen können, reicht das Beschwerdebild allein in der Regel nicht für eine Diagnose. Umso wichtiger werden Labortests – vor allem solche, mit denen Mediziner*innen das Erbgut untersuchen können.

Genveränderungen auf der Spur

Das Erbgut aufzuschlüsseln (Genomsequenzierung) bietet Fachleuten zufolge die höchsten Chancen, eine Seltene Erkrankung richtig zu diagnostizieren. Mediziner*innen nutzen dafür das sogenannte Next Generation Sequencing (NGS). Bei diesem Verfahren werden die einzelnen Abschnitte der DNA automatisch ausgelesen und auf Abweichungen untersucht. Eine Blutprobe der Patient*innen genügt. Gibt es bereits konkrete Verdachtsdiagnosen, werden mit einem sogenannten Panel gezielt bestimmte Gene untersucht. In 20 bis 30 Prozent der Fälle führen diese Analysen zur konkreten Diagnose. Bleibt die Ursache der Erkrankung unklar, besteht die Möglichkeit, das gesamte Erbgut zu analysieren.

Weitere Informationen enthalten der Beitrag „Im Fokus: Seltene Erkrankungen“ sowie die IPF-Faltblätter. Sie können kostenlos unter www.vorsorge-online.de heruntergeladen oder bestellt werden. Weitere Bestellmöglichkeit: IPF-Versandservice, Postfach 12 44, 63552 Gelnhausen. Dabei bitte 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

27.02.2025

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

presse@vorsorge-online.de

www.vorsorge-online.de

www.vdgh.de