

## Seltene Erkrankungen: mit Labortests zur Diagnose

**BERLIN** – Etwa vier Millionen Menschen hierzulande leiden an einer seltenen Erkrankung; rund 8.000 seltene Krankheiten kennen Ärzte bis jetzt. Die meisten lassen sich nur durch komplexe Diagnostik feststellen. Zum Tag der Seltenen Erkrankungen am Freitag, 28. Februar 2020, informiert das IPF: Moderne Testverfahren spielen auf dem Weg zur Diagnose eine wesentliche Rolle.

### Selten häufiger erkennen

Als „selten“ gilt eine Erkrankung, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen in der EU an ihr erkrankt sind. Manche der „Seltenen“ betreffen bis zu 40.000 Patienten in Deutschland, unter anderen leiden nur einzelne oder wenige Dutzend. Rund 80 Prozent der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Gendiagnostik spielt daher eine wesentliche Rolle dabei, bekannte Seltene Erkrankungen zu erkennen. Das menschliche Genom besteht aus einem DNA-Faden, der 3,2 Milliarden Basenpaare lang ist. Schon eine Fehlcodierung im Erbgut reicht, um eine Krankheit zu verursachen. Mit dem Verfahren des Next Generation Sequenzing (NGS) können Labormediziner bis zu 1.000 Milliarden Basen in nur einem Lauf entziffern. So lassen sich Ursachen für unklare Krankheitsbilder schneller aufdecken und weitere, bisher ungeklärte Krankheitsbilder aufklären.

### Labortests unterstützen Versorgung

Nicht nur die Diagnostik von Seltenen Erkrankungen gleicht einem anspruchsvollen Puzzle, das ohne moderne Labortests nicht möglich wäre. Viele seltene Erkrankungen lösen eine ganze Kaskade von Beschwerden aus. Mediziner sprechen dann von Multi-Systemerkrankungen. Labortests helfen dabei, den Krankheitsverlauf, Auswirkungen der Erkrankung auf den Organismus und Nebenwirkungen von Medikamenten im Blick zu behalten. Dafür kommt es jedoch darauf an, die Laborbefunde in ihrer Gesamtheit zu betrachten und zu bewerten.

Weitere Informationen enthalten der Beitrag „Im Fokus: Seltene Erkrankungen“ unter [www.vorsorge-online.de](http://www.vorsorge-online.de). Mehr Informationen zur Diagnose mit Labortests enthalten die IPF-Faltblätter. Sie können unter [www.vorsorge-online.de](http://www.vorsorge-online.de) kostenlos heruntergeladen und bestellt werden. Weitere Bestellmöglichkeit: Postfach 12 44, 63552 Gelnhausen. Dabei unbedingt den 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

24.02.2020

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)