

## VDGH: „Molekulare Diagnostik und LSR-Technologien helfen Menschen mit seltenen Erkrankungen“

**Berlin** – „Molekulare Diagnostik und innovative Technologien aus der Life-Science-Research-Industrie (LSR) ermöglichen Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) die richtige Diagnose und eröffnen auch bei bislang nicht behandelbaren SE konkrete Möglichkeiten für neue Therapien. Sie sind für die Betroffenen eine große Hilfestellung“, sagt VDPH-Geschäftsführer Dr. Martin Walger anlässlich des heutigen Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen.

Etwa 8000 seltene Erkrankungen kennt die Medizin heute. Viele werden zunächst übersehen und noch nicht alle sind behandelbar. Rund sechs Jahre dauert es durchschnittlich, bis eine „Seltene“ diagnostiziert wird. Molekulare Labordiagnostik ist der Schlüssel, um diesen Weg zu verkürzen. Nicht immer kann der Patient auch auf eine Therapie hoffen. Dennoch erhielten im vergangenen Jahr 16 Medikamente mit neuem Wirkstoff den Orphan Drug-Status in der EU, als Arzneimittel gegen seltene Erkrankungen. „Dies ist ein ermutigendes Signal, dass die Erforschung seltener Erkrankungen mithilfe molekularer Diagnostik und LSR-Technologien an Fahrt aufnimmt“, sagt Walger. „Neben neuen Medikamenten werden mit innovativen Methoden der LSR, wie der ‚Gen-Schere‘, dem Enzym CRISPR-Cas9, zukunftsweisende Therapien möglich, auch bei bislang nicht behandelbaren seltenen Erkrankungen“, so Walger. „Der erstmalige Einsatz von CRISPR-Cas9 bei einem an Beta-Thalassämie leidenden Menschen im Rahmen einer Studie zeigt, wie schnell die Methode den Weg in die klinische Anwendung gefunden hat.“

Eine Diagnostik auf seltene angeborene Erkrankungen erfolgt bereits kurz nach der Geburt. Beim Neugeborenen-Screening werden Babys mithilfe von vier Tropfen Blut aus der Ferse im Labor auf inzwischen 15 seltene Erkrankungen getestet. „Das Neugeborenen-Screening wurde in den vergangenen Jahren erweitert. Das frühzeitige Erkennen dieser Erkrankungen beeinflusst die Behandlung und den Verlauf entscheidend“, sagt Walger.

Der VDPH ist Teil des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Das Infozentrum für Prävention und Früherkennung (IPF) informiert ebenfalls zu den Seltenen unter <https://www.vorsorge-online.de/patienten/im-fokus/seltene-erkrankungen/>. Darüber hinaus macht der VDPH, gemeinsam mit den Akkreditierten Laboren in der Medizin (ALM e. V.), im Rahmen der Kampagne „Besser Leben mit Labor“ auf den Wert der Labordiagnostik bei seltenen Erkrankungen aufmerksam: <https://www.besser-leben-mit-labor.de/initiative.html>.

*Der VDPH vertritt als Wirtschaftsverband die Interessen von 100 Unternehmen der Diagnostika- und der Life-Science-Research-Industrie. Sie stellen Untersuchungssysteme und Reagenzien zur Diagnose menschlicher Krankheiten her bzw. Instrumente, Reagenzien, Testsysteme und Verbrauchsmaterialien für die Forschung in den Lebenswissenschaften. Beide Branchen zusammen erwirtschaften einen Umsatz von 4,4 Milliarden Euro in Deutschland.*

DATUM

28.02.2019

RÜCKFRAGEN AN

VDGH Verband der  
Diagnostica-Industrie e. V.  
Gabriele Köhne  
koehne@vdgh.de  
www.vdgh.de