

„Diagnostik und Digitalisierung sind für seltene Erkrankungen essenziell“

Berlin – „Für Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) leistet moderne Labordiagnostik einzigartige Arbeit“, sagt der Geschäftsführer des Verbandes der Diagnostica-Industrie (VDGH), Dr. Martin Walger, anlässlich des morgigen Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen. „Sie gibt Patienten langgesuchte Antworten und zunehmend auch eine Chance auf adäquate medizinische Behandlung.“

Etwa 8000 SE kennt die Medizin heute, 80 Prozent davon gehen auf Gendefekte zurück. Nur mit modernen genomdiagnostischen Verfahren wie dem Next Generation Sequencing (NGS) lassen sich ausreichende Mengen von DNA schnell analysieren und das fehlerhafte Gen finden. Die ebenfalls im VDGH vertretenen Life-Science-Research-Unternehmen ermöglichen mit ihren maßgeschneiderten Produkten und Serviceleistungen die zielgerichtete Erforschung der biologischen Zusammenhänge. In Deutschland sind etwa 4 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Häufig haben die Betroffenen eine Odyssee hinter sich. Noch immer kann es Jahre dauern, bis ein Patient hierzulande die zutreffende Diagnose für eine seltene Erkrankung erhält.

Digitalisierung und künstliche Intelligenz sind bei der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen essenziell: „Innovative Methoden wie das NGS haben dazu beigetragen, dass sich Erkenntnisse zu seltenen Erkrankungen in den letzten Jahren beschleunigt haben. Parallel ermöglichen Verfahren wie das Hochdurchsatz-Screening (HTS), die aus der LSR-Forschung heraus entwickelt wurden, eine immer schnellere Suche nach geeigneten Wirkstoffen und beflügeln die Entwicklung neuer Arzneimittel“, sagt Walger. Dabei wird auf gigantische Datenmengen zurückgegriffen, die nicht nur adäquat gespeichert, sondern auch mithilfe intelligenter Softwarelösungen abgeglichen und ausgewertet werden müssen. Laut jüngster Befragung der IVD-Industrie sehen schon jetzt 56 Prozent aller im VDGH befragten IVD-Unternehmen großes Potenzial in „Big Data“-Anwendungen. „Die Digitalisierung des Gesundheitssystems muss konsequent fortgesetzt werden. Hierzu gehören der weitere Ausbau der Telematik-Infrastruktur, einheitliche Regelungen zum Datenschutz und eine bessere Nutzbarkeit von Gesundheitsdaten für Forschungszwecke“, betont der VDGH-Geschäftsführer.

Jeder Mensch, der heute in Deutschland geboren wird, kann bereits nach wenigen Tagen auf seltene Erkrankungen getestet werden. Für das „Neugeborenen-Screening“ werden Babys vier Tropfen Blut aus der Ferse entnommen, die im Labor auf inzwischen 15 seltene Erkrankungen getestet werden. Das Neugeborenen-Screening wurde in den vergangenen Jahren erweitert. „Das frühzeitige Erkennen dieser Erkrankungen beeinflusst die Behandlung und den Verlauf entscheidend“, sagt Walger.

Der VDGH engagiert sich im [Nationalen Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen](#) (NAMSE). Auf seinem Informationsportal www.vorsorge-online.de informiert der Verband zur Diagnostik von [seltenen Erkrankungen](#). Gemeinsam mit den Akkreditierten Laboren in der Medizin (ALM e.V.) macht der VDGH mithilfe der Kampagne [„Besser leben mit Labor“](#) auf die Bedeutung der Labordiagnostik bei seltenen Erkrankungen aufmerksam.

Der Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH) vertritt als Wirtschaftsverband die Interessen von rund 100 in Deutschland tätigen Unternehmen mit einem Gesamtumsatz von 4,5 Milliarden Euro. Sie stellen Untersuchungssysteme und Reagenzien zur Diagnose menschlicher Krankheiten her, mit denen ein Umsatz von 2,2 Milliarden Euro erzielt wird, sowie Instrumente, Reagenzien, Testsysteme und Verbrauchsmaterialien für die Forschung in den Lebenswissenschaften, mit denen ein Umsatz von 2,3 Milliarden Euro erwirtschaftet wird.

DATUM

28.02.2020

RÜCKFRAGEN AN

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