amedes

©istock.com/marekuliasz

17.02.2021 15:35 CET

Neues Kompetenzlabor für seltene Erkrankungen: aescuLabor Hamburg bietet künftig breites Spektrum der Spezialdiagnostik

- Seltene Erkrankungen betreffen bis zu vier Millionen Patienten in Deutschland. Ihre Diagnose dauert im Schnitt mindestens 3-4 Jahre, teilweise bis zu 10 Jahre oder mehr.

- Die Diagnostik gilt als ein Schlüsselfaktor, um die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Vor

dem Hintergrund der COVID-19-Pandemie kommt der Labordiagnostik zudem eine besondere Bedeutung für die Steuerung von Therapien seltener Erkrankungen bei etwaigen akuten SARS-CoV-2-Koinfektionen zu.

- Mit dem Ausbau des Hamburger *aescuLabors* zu einem bundesweit tätigen Kompetenzlabor für seltene Erkrankungen schließt die *amedes*-Gruppe nun eine Lücke in der Versorgung.

Menschen mit seltenen Erkrankungen können künftig in Deutschland besser mit diagnostischen Dienstleistungen versorgt werden. Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar hat das aescuLabor Hamburg sein neu geschaffenes breites diagnostisches Leistungsspektrum im Bereich seltener Erkrankungen vorgestellt. Die Kombination von modernen biochemischen und genetischen Testverfahren sowie die Verwendung der Trockenblutkarte für die einfache und sicherere Blutentnahme erlauben die zuverlässige Diagnostik zahlreicher seltener Krankheitsbilder. Vor dem Hintergrund der COVID-19-Pandemie kommt der Labordiagnostik zudem eine besondere Bedeutung für die Steuerung von Therapien seltener Erkrankungen bei etwaigen akuten SARS-CoV-2-Koinfektionen zu.

Die Diagnostik gilt als ein Schlüsselfaktor, um die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Im Durchschnitt vergehen bei betroffenen Patienten mindestens drei bis vier Jahre vom Beginn der Symptome bis zur korrekten Diagnosestellung. In nicht wenigen Fällen dauert es mehr als zehn Jahre. Dabei ist eine frühzeitige Diagnose gerade bei seltenen Erkrankungen entscheidend, denn für eine Reihe dieser Krankheiten gibt es bei rechtzeitiger Erkennung inzwischen gute Behandlungsmöglichkeiten. Ausbau und Weiterentwicklung der Diagnostik wurden daher auch in dem im Jahr 2013 veröffentlichten *Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen* als eines der zentralen Handlungsfelder definiert.

Komplette Bandbreite diagnostischer Methoden für seltene Erkrankungen

Mit dem Ausbau des Hamburger *aescuLabors* zu einem bundesweit tätigen Kompetenzlabor für seltene Erkrankungen schließt die *amedes*-Gruppe nun eine Lücke in der Versorgung. Das Labor deckt dabei ein breites Spektrum biochemischer und genetischer Testverfahren ab. „Wir haben unser Leistungsspektrum zur Spezialdiagnostik seltener Erkrankungen nach dem

Vorbild und in Kooperation mit unserem Wiener Partnerlabor *ARCHIMEDlife* aufgebaut“, sagt Prof. Dr. med. Christoph Keck, Leiter *aescuLabor*. „Unsere Kolleginnen und Kollegen in Wien verfügen über jahrelang aufgebaute Expertise in diesem Bereich und sind damit führend in Europa. Dieses Angebot an Spezialdiagnostik können wir nun über das *aescuLabor* auch Ärzten und Patienten in Deutschland zugänglich machen.“

Achtzig Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetischen Ursprungs und lassen sich mit moderner Diagnostik zuverlässig erkennen. „Entscheidend ist, dass Ärzte bei der Differentialdiagnose die Möglichkeit einer seltenen Erkrankung berücksichtigen“, so Prof. Keck weiter. „Enzym- und Gentests via Trockenblutkarte bieten eine einfache und für die Patienten schonende Möglichkeit, eine große Bandbreite seltener Erkrankungen in der Diagnostik abzudecken.“

Bei einem Trockenbluttest wird ein Tropfen Blut aus der Fingerkuppe auf eine Karte – ähnlich einem Löschpapier – geträufelt. Die Probenentnahme lässt sich in der Arztpraxis einfach durchführen. Diagnostikleistungen via Trockenbluttest sind über die gesetzlichen Krankenkassen abrechenbar.

COVID-19-Pandemie ist für Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders herausfordernd

Während die gegenwärtige Pandemie die medizinischen Labore in Deutschland bereits über das normale Maß hinaus auslastet, stellt COVID-19 für Patienten mit einer seltenen Erkrankung und ihre behandelnden Ärzte ebenfalls eine besondere Herausforderung dar. Prof. Dr. med. Martin Merkel, Facharzt für Innere Medizin und Experte für seltene Stoffwechselerkrankungen am endokrinologikum Hamburg und Vorsitzender der ASIM (Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin), verdeutlicht dies anhand eines Patientenfalls, bei dem eine akute COVID-19-Erkrankung Einfluss auf die Therapie eines Patienten mit der seltenen lysosomalen Speicherkrankheit Morbus Gaucher genommen hat: „Wir wissen inzwischen, dass Diabetes- oder Bluthochdruckpatienten ein erhöhtes Risiko haben, an COVID-19 zu erkranken und haben auch Erfahrung mit den entsprechenden Verläufen sammeln können. Bei Patienten mit seltenen Erkrankungen fehlt uns diese Erfahrung praktisch noch gänzlich. Umso wichtiger ist hier eine frühe und präzise Diagnostik, damit wir diese Patienten auch innerhalb einer Ausnahmesituation wie der derzeitigen adäquat begleiten können.“ Sehr bedauerlich findet Merkel zudem, dass

Patienten mit seltenen Erkrankungen auch in der nationalen Impfstrategie bisher nicht berücksichtigt werden: „Das verdeutlicht einmal mehr, dass die Seltenen Erkrankungen wirklich die ‚Waisen der Medizin' sind – und die Betroffenen einfach immer wieder vergessen werden.".

Erkrankungen gelten als selten, wenn weniger als eine Person unter 2.000 Menschen daran leiden. In der Summe sind seltene Erkrankungen aber nicht selten. Schätzungsweise bis zu vier Millionen Menschen in Deutschland leben mit einer von rund 6.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen.

Weitere Informationen zum diagnostischen Leistungsspektrums des *aescuLabors* im Bereich seltene Erkrankungen finden Sie hier: www.amedes-selteneerkrankungen.de

---

Über das aescuLaborHamburg

Das *aesculabor*Hamburg ist mit seinen 160 Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern und jährlich ca. 38 Millionen bearbeiteten Proben (darunter im Jahr 2020 eine Viertelmillion Sars-CoV-2-Tests) eines der größten medizinischen Labore Norddeutschlands. Als interdisziplinäres Speziallabor deckt es alle Bereiche der modernen Labormedizin ab – von A wie Allergiediagnostik bis Z wie Zytogenetik. Seit Ende 2020 ist das *aescuLabor* als Kompetenzlabor für die Diagnostik seltener Erkrankungen tätig und deckt dabei als eines von nur wenigen Laboren in Deutschland ein nahezu vollständiges Spektrum biochemischer und genetischer Testverfahren ab. Das *aescuLabor* bildet damit einen wichtigen Grundpfeiler für die medizinische und diagnostische Versorgung von Patientinnen und Patienten bundesweit. Als attraktiver Arbeitgeber sowie durch seine umfassenden Forschungskooperationen stärkt es zudem die Rolle Hamburgs als führendes Kompetenzzentrum der Gesundheitswirtschaft und schärft das Profil der Region als bedeutender Gesundheitsstandort. Das *aescuLabor* ist Teil der *amedes*-Gruppe.

Kontaktpersonen

Juliane Ahlers
Pressekontakt
Leiterin Kommunikation
Unternehmenskommunikation
juliane.ahlers@amedes-group.com
+49 172 166 08 43