

► PRESSEMELDUNG

Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen

Mainz, 19.02.2021 (mm): Seit 2008 macht der ‚Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day)‘ am letzten Tag im Februar auf das Schicksal vieler Patienten aufmerksam - dieses Jahr unter diesem Motto „Selten sind viele! Selten ist stark! Selten ist selbstbewusst!“

Als „selten“ werden Erkrankungen dann angesehen, wenn sie nicht häufiger als einmal pro 2.000 Einwohnern auftreten. Dies trifft auf etwa 6.000 bis 8.000 Krankheiten zu.

Diese relativ große Zahl von unterschiedlichen Krankheiten führt dazu, dass in Summe sehr viele Menschen von einer mehr oder weniger schwerwiegenden seltenen Erkrankung betroffen sind – allein in Deutschland schätzt man etwa vier Millionen Patienten, weltweit mehr als 300 Mio. Menschen.

Die Klärung und Diagnose einer solchen Krankheit ist oftmals mit jahrelangen und unzähligen Untersuchungen bei verschiedenen Ärzten verbunden und gleicht meist einer Odyssee. Manchmal sind Informationen über die Krankheit nicht abrufbar oder es ist schwierig, einen erfahrenen Arzt zu finden, der die Symptome der Krankheit richtig deutet.

Um die Situation der Betroffenen zu verbessern, setzt der Tag der Seltenen Erkrankungen ein Zeichen – für eine besser vernetzte Versorgung, mehr Forschung, Solidarität, Verständnis und eine verstärkte interdisziplinäre Zusammenarbeit der einzelnen Fachrichtungen.

Gemeinsam zu Diagnose und Therapie

Trotz vielfältiger Anstrengungen und Initiativen von Ärzten und Wissenschaftlern sind die Grundlagen für viele seltene Erkrankungen immer noch nicht erforscht. Für die meisten seltenen Erkrankungen gibt es heute noch keine direkten kurativen Therapien, das Wissen um die richtige Erkrankung ist jedoch von großer klinisch-therapeutischer Relevanz.

Eine enge Verzahnung von präklinischer Forschung und klinischer Anwendung kann einen entscheidenden Beitrag zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen leisten. Um die klinische Forschung an seltenen Erkrankungen zu fördern, unterstützt das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) daher seit 2003 Forschungsverbünde zu seltenen Erkrankungen. Insgesamt rund 100 Forschungsprojekte arbeiten bundesweit an spezifischen Erkrankungsgruppen, um neue Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu entwickeln.

Heute weiß man, dass ca. 80% der seltenen und oft schwerwiegenden Erkrankungen genetischen Ursprungs sind, was bedeutet, dass Varianten in meist einem einzelnen Gen (Erbanlage) die Ursache für die Krankheit sind. Zwei Drittel der Erkrankungen treten bereits im Kindesalter auf, mindestens ein Drittel jedoch zeigt sich klinisch erst im Laufe des Erwachsenenlebens.

Neue Technologien und die stete Entwicklung moderner diagnostischer Möglichkeiten wie die Genomdiagnostik ermöglichen es, mittels kosten- und zeiteffizienter Verfahren, die genetische

Ursache eines Krankheitsbildes zu identifizieren und hieraus wegweisende neue und oftmals therapierelevante Erkenntnisse zu gewinnen.

Genetische Expertise aus Mainz

Unter der Leitung von Prof. Dr. med. Carsten Bergmann arbeitet bei der Medizinischen Genetik Mainz ein interdisziplinäres Team aus Ärzten, Wissenschaftlern und technischen Mitarbeitern täglich daran, genetisch bedingte Erkrankungen frühzeitig zu erkennen, Menschen mit seltenen Erkrankungen zu unterstützen und das Bewusstsein für solche Krankheiten zu schärfen.

Institutsleiter Prof. Bergmann: „Seltene Erkrankungen sind eine große Herausforderung für Forschung, Gesundheitssystem und Gesellschaft. Für etwa 30 Prozent der Betroffenen vergehen mehr als fünf Jahre bis zur richtigen Diagnose. Bei etwa 40 Prozent erfolgt zunächst eine Fehldiagnose mit zum Teil weitreichenden Konsequenzen. Das Schicksal der Patienten und ihrer Angehörigen ist durch jahrelanges Nichtwissen und Suchen nach Erklärungen gezeichnet, durch Hoffen und Warten auf Experten sowie auf medizinischen Fortschritt. Hinzu kommt, dass viele seltene Erkrankungen noch unerforscht und aktuell noch nicht unmittelbar therapierbar sind, jedoch dennoch von einer frühen Diagnosestellung meist immens profitieren.“

Daher ist Grundlagenforschung, die den genetischen Ursachen auf den Grund geht und zu Diagnose und innovativen Therapien beiträgt, für Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen unerlässlich. „Die ständige Weiterentwicklung unserer komplexen Diagnostik und der verschiedenen innovativen Sequenzieretechniken ist nur durch kontinuierliche Forschung und ein tiefes medizinisch wissenschaftliches Verständnis möglich. Wir legen sehr großen Wert auf eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit mit ausgewiesenen Spezialisten, erfahrenen Fachärzten und klinischen Partnern - auch anderer Institute. Wir beteiligen uns aktiv an verschiedenen Forschungsprojekten, um neueste Erkenntnisse möglichst rasch in unsere Diagnostik und die klinische Anwendung übertragen zu können und so gemeinsam mit unseren Kollegen eine verbesserte Betreuung der Patienten voranzutreiben. Wir sind sehr stolz, dass das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) kürzlich unseren Antrag als einen von nur sehr wenigen positiv beschieden hat, unseren Forschungsverbund zu seltenen Erkrankungen für weitere drei Jahre zu fördern. Durch die Vernetzung und den Zusammenschluss von Spezialisten können neueste Erkenntnisse aus der genetischen Forschung gebündelt ausgewertet werden. Hierdurch gelingt es uns, auch komplexe Krankheitsbilder gezielt zu analysieren und somit die Grundlage für eine optimale Betreuung und Therapie der Patienten zu schaffen“, so Bergmann.

Profil Limbach Genetics | Medizinische Genetik Mainz

Das Institut unter der Leitung von Prof. Dr. med. Carsten Bergmann wurde 2019 in Mainz gegründet und ist Teil der Limbach Gruppe, einer der größten inhabergeführten Labor- und Praxisgruppen in Deutschland und Europa. Mehr als 300 Fachärzte und medizinische Experten decken innerhalb der Gruppe ein umfassendes Spektrum an medizinischen Disziplinen ab und bieten hochwertige und vielfältige Leistungen im Bereich der labormedizinischen und genetischen Diagnostik sowie anderer fachärztlicher Sprechstunden.

Das Team der Medizinischen Genetik in Mainz steht mit jahrzehntelanger Erfahrung auf dem Gebiet der Humangenetik Kolleginnen und Kollegen aller Fachdisziplinen, Kliniken und anderen medizinischen Institutionen und Spezialzentren zur Verfügung. Die Einrichtung schätzt die enge und interdisziplinäre Zusammenarbeit und bietet Ärzten und Patienten durch genetische Diagnostik, fachärztliche humangenetische Beratung und flexible Sprechstunden eine optimale Diagnostik und Betreuung.

Zur Diagnostik werden modernste und kosteneffiziente Verfahren wie das Next Generation Sequencing (NGS) eingesetzt. Das Methodenspektrum bedient alle medizinischen Indikationsbereiche und beinhaltet dabei sowohl spezifische Einzelgenanalysen, als auch verschiedenste Gen-Panelanalysen sowie das Whole Exome Sequencing (WES).

Vor allem Prof. Bergmann ist darüber hinaus auch wissenschaftlich, in der klinischen Forschung genetisch bedingter Erkrankungen sehr aktiv. Seine Studien werden unter anderem durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) und das BMBF gefördert und die Forschungsergebnisse regelmäßig publiziert und auf internationalen Tagungen präsentiert.

Kontakt:

Martina Mussel
Limbach Genetics – Medizinische Genetik Mainz
Haifa-Allee 38 | 55128 Mainz | Germany
martina.mussel@medgen-mainz.de | www.medgen-mainz.de

Info Link:

Weitere Informationen unter: www.medgen-mainz.de

Dateiservice:

Die in diesem Dokument enthaltenen Text- und Bilddateien stehen Ihnen honorarfrei in druckfähiger Qualität für die hier formulierte Meldung zur Verfügung, bitte fragen Sie diese gerne an martina.mussel@medgen-mainz.de.

Datei 1: Logo Medizinische Genetik Mainz



Datei 2: Foto Prof. Dr. med. Bergmann



Datei 3: Abbildung Rare Disease Day (Download: <https://www.rare diseaseday.org/downloads>)

