

PRESSEMITTEILUNG

# Seltene Erkrankungen: Diagnostischer Erfolg durch interdisziplinären Fokus auf Patienten!

*Berlin, 28. Februar 2024*

Die Akkreditierten Labore in der Medizin (ALM e.V.) weisen anlässlich des „Tags der seltenen Erkrankungen“ auf den interdisziplinären und patientenzentrierten Blick hin, damit Betroffene möglichst frühzeitig ihre Diagnose erhalten. Eine erfolgreiche Diagnostik erfordert eine enge Zusammenarbeit von behandelnden Ärzten und den Fachärzten in den Laboren, darunter Laboratoriumsmediziner, Mikrobiologen, Immunologen, Transfusionsmediziner und Humangenetiker. „Die Labordiagnostik spielt eine zentrale Rolle bei der frühzeitigen Diagnose seltener Erkrankungen. Durch die stufenweise und kosteneffiziente Anwendung von labormedizinischen Untersuchungen mittels der ‚labordiagnostischen Pfade‘ tragen die Facharztlabore maßgeblich dazu bei, zunächst die häufigen Krankheitserreger abzuklären, ohne dabei die seltenen Erkrankungen zu vernachlässigen. Die Verfügbarkeit diagnostischer Strategien hängt jedoch wesentlich von den Zulassungshürden (IVDR) und den Regularien für LDT (Laboratory Developed Tests) ab. Hier wären bei künftiger Entscheidungsfindung auf regulatorischer Ebene ein patientenzentrierter Ansatz und die Berücksichtigung fachärztlicher Expertise wünschenswert“, so der 1. Vorsitzende Dr. Michael Müller.

## **Interdisziplinärer Dialog für die optimale Patientenversorgung**

„In der Medizin gilt: Das Häufige ist häufig, das Seltene ist selten!“, erklärt der stellvertretende Vorsitzende Prof. Dr. Jan Kramer. „Deshalb sollte in der Differentialdiagnostik aus meiner internistisch-laborärztlichen Sicht der Fokus nicht an erster Stelle auf den seltenen Erkrankungen liegen, sondern auf den häufigen. Findet sich damit keine Diagnose, so darf in einer Stufendiagnostik natürlich nicht das Ende erreicht sein. Es bedarf dann sowohl am Krankenbett, beim Patientengespräch in der Praxis als auch im medizinischen Labor, Ärztinnen und Ärzte, die weiterhin der Ursache einer Erkrankung auf der Spur bleiben. Häufig ist der interdisziplinäre Dialog entscheidend für eine erfolgreiche Diagnostik. Dabei werden sowohl die Indikation für die richtige Auswahl der Laboranalysen als auch, darauf basierend, im Sinne einer optimalen Patientenversorgung eine zielgerichtete Diagnosestellung sichergestellt. Das ärztliche Fachgebiet der Labormedizin ist aus der Versorgung nicht wegzudenken und ein unverzichtbares Konditionalfach in der Medizin“, so Kramer weiter.

## **Wichtige Hintergrundinformationen für den diagnostischen Erfolg**

Oft ist bei Verdacht auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung mehr Hintergrundwissen über den Patienten erforderlich: „Das Gesamtbild ist wichtig, um das richtige und wichtige diagnostische Detail erkennen zu können. Ohne genaue Informationen über den Patienten besteht eine hohe Wahrscheinlichkeit, dass man wichtige Erreger übersieht“, erklärt Prof. Ingo Sobottka, Facharzt für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie sowie Ärztlicher Leiter im LADR Zentrallabor. „Es besteht beispielsweise die Gefahr, den relevanten Infektionserreger in einem respiratorischen

Material bei einer bestehenden Pneumonie zu übersehen, wenn ohne weitere Angaben zum Patienten nur ‚pathogene Keime‘ angefordert werden. In vielen Laboren werden dann möglicherweise nur leicht kultivierbare pathogene Bakterien ausgeschlossen. Wenn jedoch das Labor nach Rücksprache mit dem einsendenden Arzt erfährt, dass der Patient seit längerem über einen bestehenden Husten klagt und kürzlich aus dem asiatischen Raum zurückgekehrt ist, können durch den zusätzlichen Einsatz spezialdiagnostischer Untersuchungen weitere Erreger identifiziert werden. Mittels respiratorischer PCR und Untersuchung auf Tuberkulose lassen sich so auch wichtige virale Erreger wie RSV oder Influenzaviren sowie schwer kultivierbare Bakterien wie Mykoplasmen oder Tuberkulosebakterien nachweisen. Ein solches Vorgehen mit Einbeziehung des Labors nach dem ‚Vier-Augenprinzip‘ trägt also maßgeblich dazu bei, das Outcome für den Patienten substantiell zu verbessern.“

## **KONTAKT**

Akkreditierte Labore in der Medizin – ALM e.V.  
HELIX HUB, Invalidenstraße 113, 10115 Berlin  
Telefon: 030 403 688 4100  
E-Mail: [presse@alm-ev.de](mailto:presse@alm-ev.de)  
[www.alm-ev.de](http://www.alm-ev.de)