

Dank neueren Erkenntnissen und technologischen Möglichkeiten wie «next generation sequencing» (NGS) und Massenspektrometrie (MS) wurden neue Dimensionen der Diagnostik eröffnet wie «genomics», «proteomics», «metabolomics» und «pharmacogenomics». Mit immer weniger Probenmaterial kann immer sensitiver und spezifischer ein Krankheitszustand oder eine Ursache ausgeschlossen oder belegt werden. Nicht invasive pränatale Testen (NIPT), aber auch auf molekularbiologischen Methoden basierende Infektionsdiagnos-

mit invasiver Diagnostik umgeht, versteht sich von selbst. Und gerade deswegen sind die Kinder ja besonders schützenswert, nicht zuletzt auch, wenn es um genetische Diagnostik geht.

Trotzdem kann nicht wegdiskutiert werden, dass moderne Diagnostik, vor allem auch Labordiagnostik, prädiktiven und prognostischen Wert hat, will heissen: Sie sagt etwas über den künftigen Verlauf und über das Ansprechen auf Therapien aus. Leider werden auch in der Schweiz unnötige Labortests wie zum Beispiel ein «health check» oder gar unnötige Gentests angeboten.



Prof. Dr. med. Andreas R. Huber
FMH Innere Medizin und
Hämatologie/Onkologie
FAMH Klinische Immunologie,
Klinische Chemie und Hämatologie
Chefarzt Institut für Labormedizin
Kantonsspital Aarau
andreas.huber@ksa.ch

Labordiagnostik mit prognostischem Wert

tik, sind in der Realität sogar in das Routinelabor eines kleinen Spitals gerückt.

Gleich anspruchsvoll oder sogar noch anspruchsvoller sind aber die Fragen geblieben, was man bei wem zu welchem Zeitpunkt wie bestimmt. Obendrein gilt es natürlich dann auch, den Befund zu interpretieren und die richtigen Schlüsse zu ziehen. Dies nicht zuletzt unter Miteinbezug des Patienten, der Patientin, des Kindes oder des Säuglings. Dass man generell bei Kindern, vor allem, wenn sie noch klein sind, sehr sorgfältig

Im neuen Gesetz zu genetischen Untersuchungen am Menschen (GUMG), welches derzeit in der Vernehmlassung ist, werden Anwendungsregeln noch einmal schärfer formuliert, um einem Missbrauch vorzubeugen oder ihn zu ahnden.

Wir hoffen, Ihnen in dieser Ausgabe eine breite, praxisrelevante Palette moderner Labordiagnostik bieten zu können, und wünschen viel Spass und Freude an der Lektüre.

Andreas R. Huber