Eurofins Humangenetik
Genetische Beratung und Diagnostik

Eurofins Humangenetik
Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19, 80639 München
Tel. +49 89 130744-0, Fax. +49 89 130744-99
praenatalmedizin@ctde.eurofinseu.com

Humangenetik in Augsburg
Viktoriastraße 3b
2. Etage im Regus Business Center
Zugang auch von Gleis 1 bei D
86150 Augsburg
Tel. +49 821 7898-5042, Fax +49 821 7898-5001
humangenetik-in-augsburg@ctde.eurofinseu.com
www.humangenetik-in-augsburg.de

Humangenetik in Ingolstadt
Am Westpark 1
85057 Ingolstadt
Tel. +49 89 130744-0, Fax +49 89 130744-99
humangenetik@ctde.eurofinseu.com
www.eurofins-clinical.de/humangenetik-ingolstadt

WM-4233-DE-003

Information für PatientInnen

Deine Gesundheit beginnt in deinen Genen

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH
Geschäftsführer:
Dr. Florian Vogel
Roel de Nobel (Sprecher der Geschäftsführung)

www.praenatal-medizin.de

eurofins | Humangenetik

Humangenetik

Am Detail das Ganze erkennen.

Wir wollen den Weg zur Diagnose für Individuen und Familien, die von genetischen und seltenen Erkrankungen betroffen sind, verbessern.

2 – 6 % der Bevölkerung weltweit sind von einer seltenen Krankheit betroffen. Jede dieser einzelnen Besonderheiten ist selten (weniger als 1 von 2000), aber für alle zusammen gilt: seltene Erkrankungen sind häufig!

Wir beschäftigen uns seit über 20 Jahren mit diesen Erkrankungen, wobei unsere Expertise das gesamte humangenetische Spektrum abbildet. Die Humangenetik ist ein eigenständiges Fachgebiet, das mit vielen anderen Disziplinen wie der Kardiologie, der Kinderheilkunde oder auch der Onkologie in Verbindung steht.

Das Herzstück der Humangenetik ist das humangenetische Beratungsgespräch, in dem wir mit Ihnen gerne die diagnostischen Möglichkeiten individuell besprechen. Mit unseren qualitativ hochwertigen Analysen stehen wir PatientInnen aller Altersgruppen zur Verfügung.

Termine für eine genetische Beratung können telefonisch unter +49 89 130744-0

oder über Doctolib mit folgendem QR-Code vereinbart werden:

Eurofins Humangenetik

Wir beraten Sie persönlich.

Eine genetische Beratung ist ein informatives Gespräch in entspannter Atmosphäre mit einem Arzt oder einer Ärztin für Humangenetik. Es wird eine ausführliche Familienanamnese erhoben und ein Familienstammbaum erstellt. Von Ihnen mitgebrachte Vorbefunde werden bewertet. Bei gemeinsamer Entscheidung für eine genetische Labordiagnostik erfolgt im Anschluss an das Beratungsgespräch eine Blutentnahme. Analysen dauern in der Regel zehn Tage bis zwei Wochen. Die Kosten trägt Ihre Krankenkasse. Die Ergebnisse werden bei einer erneuten Beratung besprochen.

PD Dr. med. Moneef Shoukier
2019 konnte ich das European Diploma in Medical Genetics and Genomics erfolgreich ablegen. Als Humangenetiker und Gynäkologe verfüge ich über ein breites Spektrum, besonders in der Tumorgenetik. Ich leite das molekulargenetische Labor.

Daniela Liebrecht
Seit 2010 bin ich als Fachärztin für Humangenetik tätig. Mein Schwerpunkt liegt in der patientenorientierten genetischen Beratung in allen Bereichen der prä- und postnatalen Humangenetik.

Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Ich beschäftige mich vor allem mit dysmorphologischen Fragestellungen vor und nach der Geburt. So kann ich Schwangere und Familien bei der Diagnosefindung und der weiteren Behandlung unterstützen.

Dr. med. Dennis Witt M.Sc., B.Sc.
Ich beschäftige mich mit neben der genetischen Beratung auch mit der molekulargenetischen Befundung und bioinformatischen Analysen. Mein besonderes Interesse gilt besonders den verschiedenen Krebsdispositionssyndromen. Neben meinem Facharzttitel für Humangenetik führe ich einen Mastertitel in Wirtschaftsinformatik.

Unsere fachspezifische Genetik für Sie

Schwangerschaft und Fötus

Fortgeschrittenes mütterliches Alter, familiäre Fälle einer Behinderung und auffällige Befunde aus NIPT, Ersttrimesterscreening oder im Ultraschall sind häufig Anlass für eine genetische Beratung. Alle verfügbaren genetischen Analyseverfahren können pränatal an Chorionzotten, Fruchtwasserzellen oder im Nabelschnurblut vorgenommen werden. Wir beraten Sie über die Möglichkeiten und vermitteln Ihnen, falls gewünscht, zeitnah einen Untersuchungstermin in unserem Zentrum für Pränatal-Medizin in München.

Entwicklungsstörungen

2 % aller Kinder sind von einer Entwicklungsverzögerung mit einem IQ < 70 % betroffen. Man weiß heute, dass bei etwa der Hälfte dieser Kinder eine genetische Ursache vorliegt. Dabei können bei 15 % Chromosomenstörungen und bei 10 % monogene Ursachen gefunden werden. Moderne Sequenziermethoden (vollständige Exom-/ Genom-Sequenzierung) ermöglichen eine sichere Diagnose. Man erwartet, dass mit diesen Methoden künftig noch mehr Fälle geklärt werden können.

Epilepsie und organische Hirnfehlbildungen

Epilepsien entstehen meist multifaktoriell, wobei eine genetische Disposition bei 40 – 50 % angenommen wird. Vor allem den frühkindlichen Epilepsien, aber auch anderen selteneren Epilepsieformen liegen meistens monogene Veränderungen zugrunde. Manchmal kann auch eine Chromosomenstörung zu einer Epilepsie führen. Bei organischen Hirnfehlbildungen ist die genetische Auffinderate mit bis zu 60 % deutlich höher. Die genetische Klärung spielt für die diagnostische Einordnung und gezielte Therapie eine große Rolle.

Unerfüllter Kinderwunsch

Die Gründe für unerfüllten Kinderwunsch und Fehlgeburtsneigung sind äußerst vielschichtig. Neben gynäkologischen, andrologischen und endokrinologischen Untersuchungen ist eine humangenetische Beratung und Klärung sinnvoll.

Schwerhörigkeit

Angeborene Schwerhörigkeit ist in der Hälfte der Fälle genetisch bedingt. Häufig betrifft es ein Kind normalhörender Eltern ohne weitere Fälle von Hörminderung in der Familie (z. B. die GJB2-assoziierte Hörminderung). Bei einem Kind gehörloser Eltern muss nicht zwangsläufig eine Hörminderung vorliegen. Durch eine molekulargenetische Diagnostik kann die Ursache einer angeborenen Hörminderung in vielen Fällen geklärt und die betroffene Familie entsprechend beraten werden.

Familiäre Tumorerkrankungen

Auch wenn Sie gesund sind, aber aus einer Familie mit häufigen Tumorerkrankungen stammen, können wir herausfinden, ob Sie eine krankheitsverursachende Genveränderung in einem „Krebsgen" tragen. Damit haben Sie den Vorteil einer besonderen Vorsorge, auch medikamentöse und operative Optionen können in Frage kommen, um Ihr Erkrankungsrisiko zu reduzieren. Wenn bei Ihnen bereits ein Tumor diagnostiziert wurde, ist heute oft die Therapie vom genetischen Status abhängig.

Kardiovaskuläre Erkrankungen

Eine Vielzahl von kardiovaskulären Erkrankungen (z. B. Herzfehler, Erkrankungen des Herzmuskels, Herzrhythmusstörungen) hat eine genetische Ursache. Insbesondere bei plötzlichen, vorzeitigen kardiovaskulären Todesfällen und intrauterinem Fruchttod ist eine genetische Beratung und Klärung bei den Verwandten angeraten.

Muskuloskelettale Erkrankungen

Erkrankungen sowohl des Muskels als auch des Skeletts können genetisch bedingt sein. Eine Diagnosefindung kann von therapeutischer und prognostischer Relevanz für PatientInnen sein. So konnte bei der Osteogenesis imperfecta nachgewiesen werden, dass die Knochenbrüchigkeit durch die Einnahme von Bisphosphonate reduziert werden kann.

Augenerkrankungen

Die häufigste erblich bedingte Augenerkrankung ist die Retinopathia pigmentosa. Zum aktuellen Zeitpunkt sind 81 Gene bekannt, die in Zusammenhang mit der Retinopathia pigmentosa stehen. Bei etwa 60 % der Betroffenen kann die genetische Ursache der Retinopathie gefunden werden. Eine Gentherapie ist für Veränderungen im RPE65-Gen verfügbar, dies ist auch für andere genetisch bedingte Retinopathien in den nächsten Jahren zu erwarten.

Nierenerkrankungen

Erbliche Nierenerkrankungen können sowohl Kinder als auch Erwachsene betreffen und bleiben nicht selten über einen längeren Zeitraum „klinisch stumm". Die frühzeitige Diagnosestellung ist wichtig für die Einleitung einer Therapie zum Erhalt der Nierenfunktion. Häufige Beispiele sind polyzystische Nierenerkrankungen oder das v. a. Männer betreffende Alport-Syndrom.

Stoffwechselerkrankungen

Etliche Stoffwechselerkrankungen werden im Rahmen des Neugeborenenscreenings erfasst. Der Großteil der weiteren bekannten metabolischen Erkrankungen wird durch Laboranalysen diagnostiziert. Häufig bedarf es einer genetischen Analyse, um die Diagnose zu sichern und eine klare Zuordnung der Erkrankung zu ermöglichen, die für eine gezielte Therapie unerlässlich ist.

Personalisierte Diagnostik zur Vorsorge

Vor wenigen Jahren noch Zukunftsmusik, ist die vorsorgliche, personalisierte genetische Diagnostik inzwischen in der routinemäßigen Patientenversorgung angekommen. Beispielsweise kann ein erhöhtes Risiko für Herzinfarkte durch erbliche Herzrhythmusstörungen oder eine familiär bedingte Hypercholesterinämie genetisch erfasst werden. Durch entsprechende Prävention kann die Manifestation der Erkrankung abgemildert oder verhindert werden.

Eurofins Humangenetik