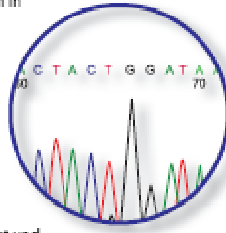


LeistungSpektrum

3. Molekulargenetische Diagnostik

Molekulargenetische Analysen werden in sämtlichen Bereichen der klinischen Differentialdiagnostik durchgeführt. Das Spektrum reicht von der prä- und postnatalen Diagnostik monomer erblicher Erkrankungen über die Differentialdiagnostik klinisch manifesten Befunde bis zur Bestimmung von genetischen Dispositionen. Untersuchungsmaterial ist EDTA-Blut. Aus diesem wird DNA oder RNA isoliert und mittels molekulargenetischer Methoden analysiert.



Unser Labor nimmt regelmäßig und mit Erfolg an der Qualitätssicherung für molekulargenetische Diagnostik teil (Ringversuche).

Humangenetische Analysen fallen nicht unter das Laborbudget!

Dr. rer. nat. Frank Austrup
Molekulargenetik, Fachimmunologe (DGfI)

Pädiatrie

- Cystische Fibrose (Mukoviszidose)
- Mittelmeerfieber, familiär
- 21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom)
- Fragiles-X-Syndrom
- Angeborene Gehörlosigkeit, nicht syndromisch
- Prader-Willi-Syndrom
- Zoliakie

Gynäkologie / Urologie

- 21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom)
- Thromboserisiko
- rezidivierende Aborte
- Amenorrhoe
- Azoospermie
- OAT-Syndrom, Mikrodeletionen des Y-Chromosoms
- Congenitale bilaterale Aplasie der Vas Deferens



Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde
Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie

Castroper Str. 106
45711 Datteln

Telefon: 02363 / 5870-0
Telefax: 02363 / 5870-10

e-mail: humangenetik@hp.kvwl.de

ZYTOGENETIK

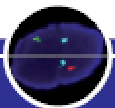
MOLEKULARGENETIK

DIAGNOSTIK

BERATUNG

<http://hp.kvwl.de/humangenetik>

LeistungSpektrum



PRAXIS FÜR HUMANGENETIK

Indikationsstellungen zur molekulargenetischen Diagnostik

Fertilitätsstörungen und unerfüllter Kinderwunsch

- Sterilität
- Subfertilität
- Fehlgeburten

Entwicklungsstörungen
Thrombophiliediagnostik
Mentale Retardierung
Kreislauferkrankungen
Erbliche Erkrankungen

Weitere Untersuchungen

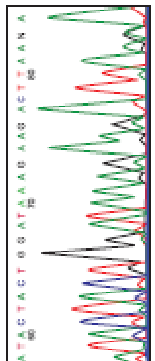
- Alpha-1-Antitrypsin Mangel (Lungenerkrankungen)
- ATP7B (Morbus Wilson)
- Azoospermiefaktoren (OAT-Syndrom)
- CFTR (Cystische Fibrose, CBAVD)
- Cyp21A2 (Adrenogenitales Syndrom)
- CYP2C9, CYP2C19 u.a. (Pharmakogenetik)
- Faktor-V / II (Thrombophilie)
- FBN-1 (Marfan-Syndrom)
- HFE (Hereditäre Hämochromatose)
- MEFV, Maresnostrin (Mittelmeerfieber)
- MTHFR (Homozysteinämie)
- NF-1 (Morbus Recklinghausen, Neurofibromatose)

LeistungSpektrum

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde
Humangenetik, Psychotherapie

Dr. rer. nat. Frank Austrup
Molekulargenetik, Fachimmunologe (DGfI)

Gemäß den Richtlinien und Stellungnahmen
der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker



LeistungSpektrum

ZYTOGENETIK MOLEKULARGENETIK DIAGNOSTIK BERATUNG

1. Humangenetische Beratung

Humangenetische Beratung ist ein Angebot an alle, die sich Gedanken über genetische Risiken machen. Sie soll den Ratsuchenden und ihren Familien helfen:

- die praktische Bedeutung der Erkrankung und die Entwicklungsaussichten zu begreifen
- den erblichen Anteil und die Wiederholungsrisiken für Verwandte zu erfassen
- die Bedeutung der Wiederholungsrisiken abzuschätzen
- eine Entscheidung zu treffen, die langfristig für sie eine möglichst akzeptable Lösung darstellt.

In der Praxis bedeutet dies, daß genetische Beratung immer individuell ist. Das Gespräch soll den Ratsuchenden helfen, für ihre persönliche Lebensplanung eine für sie tragbare Entscheidung zu treffen. Dabei wird neben der Risikoeinschätzung auch die persönliche Krankheitseinschätzung berücksichtigt.

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde
Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie

Gründe für eine genetische Beratung

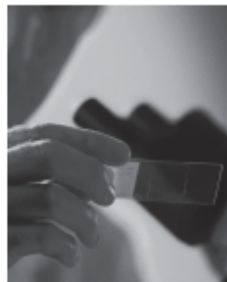
Das Interesse an einem Beratungsgespräch kann sich aus folgenden Situationen ergeben:

- Informationsbedürfnis im Rahmen von Familienplanung
- Blutsverwandtschaft
- Auffällige Befunde während einer Schwangerschaft
- Geburt eines kranken Kindes
- Unklare Entwicklungsstörungen bei Kindern
- Unglücklicher Schwangerschaftsausgang (Fehlgeburt, Totgeburt)
- Unerfüllter Kinderwunsch
- Belastung mit Krebskrankheiten (z.B. Brustkrebs, Darmkrebs)

Eine zuverlässige genetische Beratung setzt stets exakte Diagnosen voraus. Daher sollten die Ratsuchenden zum Gespräch entsprechende Unterlagen mitbringen. Gelegentlich sind weitere Untersuchungen notwendig.

2. Chromosomenanalysen Humangenetische Analysen fallen nicht unter das Laborbudget!

Chromosomenanalysen werden im Rahmen der pränatalen Diagnostik sowie im Rahmen der klinischen Diagnostik (Gynäkologie/ Geburtshilfe, Andrologie, Pädiatrie, Hämatologie/Onkologie) durchgeführt.



Untersuchungsmaterialien sind:

- pränatal: Amnionzellen, Chorionzotten, Gewebe nach Abort
- klinische Diagnostik: Blut (Heparin), Knochenmark, Fibroblasten

Je nach Fragestellung werden die Zellen kultiviert. Die differenzierten Chromosomenanalysen erfolgen nach R-, Q-, G- und C-Banden-Darstellungen. Bei entsprechenden Fragestellungen erfolgen Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierungen (FISH) an Interphaszellen oder Metaphasechromosomen.

Anwendungsbeispiele pränatale Diagnostik

- Alpha - Fetoprotein (AFP) - sowie Acetylcholinesterase (AChE) - Bestimmung zur Abklärung fetaler Missbildungen
- FISH („Schnelltest“)
- Chromosomenanalysen nach Amnionzellkultur
- Chromosomenanalysen an Chorionzotten
- Chromosomenanalysen an Abortgewebe

Gründe für eine genetische Pränataldiagnostik

- Erhöhtes mütterliches Alter
- Auffälliges Erst - Trimester - Screening wie Serumparameter (z.B. AFP) oder Auffälligkeiten im Ultraschallbefund (z.B. nuchales Ödem)
- Chromosomenanomalie bei vorausgegangener Schwangerschaft
- Familiäre Translokation
- Erbliche Erkrankungen
- Besondere Belastungen

Vor der Durchführung einer Amniozentese oder einer Chorionzottenbiopsie sollte die Schwangere für sich folgende Fragen beantworten können:

- Welches Ziel hat die Untersuchung für mich?
- Welche Risiken sind mit der Untersuchung verbunden?
- Wie sicher ist die Methode?
- Was bedeuten die untersuchten Erkrankungen für mich und meine Familie?
- Welche Konsequenzen hätte ein auffälliges Ergebnis für mich?
- Welche Möglichkeiten stehen bei der Feststellung einer Krankheit zur Verfügung?
- Welches sind die Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Durchführung der Untersuchung?
- Wer unterstützt meine Entscheidung?

Anwendungsbeispiele klinische Diagnostik

Die Chromosomenanalysen werden in der Regel an kultivierten Lymphozyten, die aus Heparinblut gewonnen werden, durchgeführt.

Gynäkologie / Geburtshilfe z.B.

- primäre und sekundäre Amenorrhoe
- rezidivierende Aborte
- unerfüllter Kinderwunsch

Andrologie z.B.

- Verdacht auf Klinefelter - Syndrom
- Männliche Fertilitätsstörungen (z.B. OAT - Syndrom; Azoospermie, CBAVD)

Pädiatrie z.B.

- Chromosomale Syndrome (z.B. Down-Syndrom, Ullrich-Turner-Syndrom u.a.)
- Verdacht auf Chromosomenanomalie im Rahmen der Abklärung unklarer Entwicklungsstörungen
- Mikrodeletionssyndrome

Hämatologie

- Diagnostik von Leukämien und Lymphomen
- Therapiekontrolle
- Rezidivdiagnostik

