

In unserer Sprechstunde zu **seltenen Erkrankungen** bieten wir Ihnen eine umfassende Beratung und in unserem Labor die erforderliche Diagnostik

- **ausführliche klinisch-genetische Diagnostik und Beratung** unter syndromatologischen Gesichtspunkten
- Beratung zu speziellen **heilpädagogischen Fragen**
- **spezielle genetische Labor-Diagnostik Zytogenetik**- klassische Chromosomenanalyse
- **molekularzytogenetische Untersuchungen** FISH, Array CGH Nachweis kleiner Verluste oder Zugewinne genetischen Materials (Deletions-Duplikationstechniken)
- **epigenetische** Untersuchungen
- Nachweis von **Trinukleotid-Repeat** Veränderungen (z.B. **Fragile X Syndrom**, Myotone Dystrophie)
- **molekulargenetische Untersuchungen**, durch gezielte Untersuchung auf Genveränderungen (**Sequenzierung**)
- Paralleluntersuchungen mehrere Gene (**NGS, Panel-Untersuchungen, whole Exome- Untersuchungen**)

Kosten: Die Kosten für eine Beratung und genetische Diagnostik sind Bestandteil der gesetzlichen Kassenleistungen. Allerdings kann für eine erweiterte Mutationsanalyse (parallele Sequenzierung mehrerer Gene) ein Antrag an die Krankenkasse erforderlich sein.



Institut* für angewandte
Humangenetik und Onkogenetik
Professor Froster

*privatrechtlich

Kontakt

Univ.-Prof. Dr. med. habil. Ursula G. Froster

Fachärztin für Humangenetik

Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe

**Institut* für angewandte
Humangenetik und Onkogenetik
Professor Froster**

*privatrechtlich

Badstraße 22, 95138 Bad Steben

Tel: 09288 – 55 02 999

Fax: 09288 – 95 77 104

<http://www.humangenetik-prof-froster.de>

praxis@humangenetik-prof-froster.de

*Seltene Erkrankungen sind gar
nicht so selten –
man muss sie nur richtig erkennen*

Humangenetische Sprechstunde Hilfe zur Diagnose bei seltenen Erkrankungen



Allgemein

Wie häufig sind „seltene Erkrankungen“?

Heute schätzt man die Anzahl seltener Erkrankungen auf ca. 30.000. Mit anderen Worten: 8% aller Menschen haben eine Erkrankung, die schwer zu erkennen oder schwer zu diagnostizieren ist – eine „seltene Erkrankung“. Pro Woche werden 5 neue seltene Erkrankungen beschrieben.

Was ist eigentlich eine seltene Erkrankung?

Als seltene Erkrankung bezeichnet man Krankheiten, die weniger als 1-mal pro 2000 Menschen auftreten. In der hausärztlichen Praxis findet man sie höchstens 1mal pro Jahr. Dann ist das Risiko groß, dass sie nicht richtig zugeordnet werden können.

Eine sichere Diagnose ist aber Voraussetzung für eine, eine gezielte Frühförderung, evtl. auch für eine geeignete Behandlung. Sie ist auch Voraussetzung für eine sichere Beratung zu Ursache und Prognose und damit für die weitere Familienplanung oder die Planung einer vorgeburtlichen Diagnose. Der Weg zur Diagnose ist oft schwierig und langwierig und vielfach eine lange Irrfahrt durch verschiedene medizinische Einrichtungen.

Warum genetische Beratung und Diagnostik?

Fachärzte für Humangenetik sind die Spezialisten für seltene Erkrankungen. Immerhin sind mindestens 80% aller seltenen Erkrankungen durch Veränderungen der Erbanlagen – der Gene – bedingt.

Wann beginnen seltene Erkrankungen?

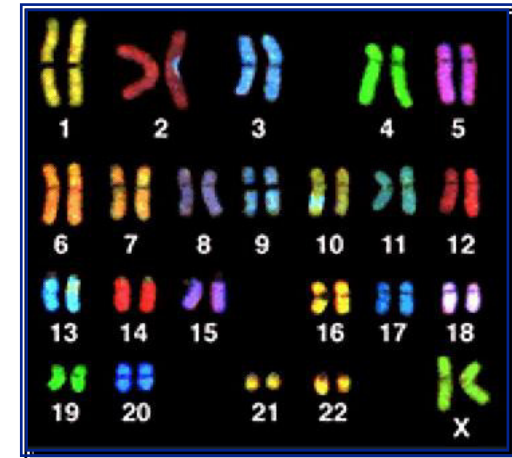
Die meisten seltenen Erkrankungen beginnen im Kindesalter: 75% der seltenen Erkrankungen zeigen bei Kindern oder Jugendlichen erste Symptome. 30% der Betroffenen sind jünger als 5 Jahre. Dabei ist gerade eine frühe Diagnose wichtig.

Entwicklungsstörungen im Kindesalter mit Minderbegabung, Hyperaktivität und geistiger Behinderung gehören zu den seltenen Erkrankungen.

Die humangenetische Diagnostik hat viel zur Ursachenklärung dieser Erkrankungen beigetragen:

- Die klassische Zytogenetik kann bei ca. 5% der Kinder mit unklarer geistiger Behinderung eine Ursache feststellen.
- Weitere 5% lassen sich mit den heute gängigen Methoden der molekularen Zytogenetik (FISH, Subtelomerscreening oder MLPA) diagnostizieren.
- Mit der Array-CGH können bei zusätzlich 10-25% der Kinder die Ursachen der Erkrankung nachgewiesen werden.
- Neue Sequenzieretechnik (next generation sequencing, Panell-Diagnostik ect.) ermöglichen in einem Arbeitsschritt die Abklärung mehrere Gene.

Dennoch bleibt immer noch ein Teil der seltenen Erkrankungen nicht zuordenbar. Mit Hilfe der präziser werdenden Methoden der Genetik und der klinisch genetischen Betrachtungsweise gelingt es zunehmend die Ursachen seltener Erkrankungen bereits im Kindesalter zu finden.



Chromosomendarstellung mittels SKY-Technik, weiblicher Chromosomensatz, 46,XX