

Weitere Indikationen für Genetische Beratung / Genetische Diagnostik:

- Bindegewebserkrankungen
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Geistige und körperliche Behinderung
- Gerinnungsstörungen
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Herzmuskelerkrankungen, Herzschwäche, Herzinfarkt)
- Krebserkrankungen (Darmkrebs, Brustkrebs etc.)
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Neurologische Erkrankungen (Parkinson-Krankheit, Alzheimer-Krankheit)
- Nierenerkrankungen (z.B. Zystennieren)
- Stoffwechselstörungen (Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen)
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

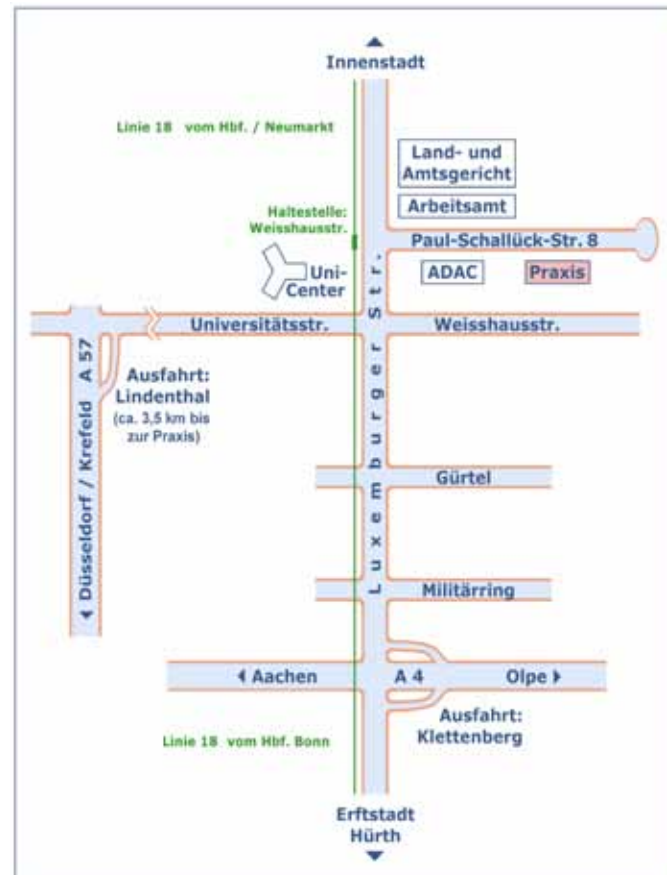
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31

www.genetikzentrum.de



Blickpunkt Humangenetik

Genetik in der Neurologie

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Helena Jung

www.genetikzentrum.de



Genetik in der Neurologie:

Gene üben im Nervensystem, dem komplexesten biologischen System, wichtige Funktionen aus. So gibt es eine Vielzahl spezieller genetisch bedingter Erkrankungen des Nervensystems, die man unter dem Begriff neurodegenerative Erkrankungen zusammenfassen kann, da ihr Hauptmerkmal ein fortschreitender Verlust von Nervenzellen ist.



Die Erkrankungen können in den unterschiedlichsten Lebensaltern auftreten. Da die Lebenserwartung in den westlichen Nationen beständig zunimmt, stellen aber auch die spätmanifesten neurodegenerativen Erkrankungen, wie zum Beispiel die Alzheimer-Erkrankung, die Spinocerebellären Ataxien, aber auch die Muskelkrankungen ein in Zukunft nicht zu unterschätzendes Gesundheitsproblem dar.

Weltweit leiden Millionen von Menschen unter dieser Gruppe von Erkrankungen oder tragen ein entsprechendes Erkrankungsrisiko.

Genetisch bedingte neurologische Erkrankungen lassen sich grob in die folgenden Gruppen aufteilen:

1. Erkrankungen des Gehirns
2. Erkrankungen des zentralen und/oder peripheren Nervensystems

Beispiele für genetisch bedingte Nervensystemerkrankungen:

Zerebrale Erkrankungen:

- Fragiles-X Syndrom
- Angelmann-Syndrom
- Prader-Willi-Syndrom
- Rett-Syndrom
- Morbus Alzheimer
- Epilepsien
- Chorea Huntington

Zerebelläre Erkrankungen:

- Spinozerebelläre Ataxien
- Friedreich'sche Ataxie

Erkrankungen des peripheren Nervensystems:

- Hereditäre Neuropathien, z.B. Charcot-Marie-Tooth

Motoneuronerkrankungen:

- Amyotrophe Lateralsklerose
- Spinale Muskelatrophie
- Spinobulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy

Erkrankungen des Muskels:

- Muskeldystrophien
- Myotone Dystrophien

Mitochondriopathien:

- Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie
- MELAS
- MERRF

Die Ermittlung der genetischen Faktoren für Prävention und Therapie ist von großer medizinischer, aber auch volkswirtschaftlicher Bedeutung.

Zwischenzeitlich konnten zahlreiche zugrunde liegende genetische Veränderungen (Mutationen) entschlüsselt und einer gezielten genetischen Analyse zugänglich gemacht werden.

So wird eine konkrete Aussage zum Wiederholungsrisiko ermöglicht.

Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

Eine molekulargenetische Analyse kann durch jeden Arzt beauftragt werden, sollte jedoch mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verbunden sein.

Begründet sich das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung aus der Beschwerdesymptomatik des Patienten, so klärt der Arzt entsprechend Gendiagnostikgesetz den Patienten hierüber auf, erläutert ihm Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und kann diese unmittelbar beauftragen.

Entsprechend Gendiagnostikgesetz muss vor und nach insbesondere prädiktiver Testung eine humangenetische Beratung erfolgen bzw. eine solche dem Patienten angeboten werden.

Hinweis:

Die Leistung einer Genetischen Beratung sowie die einer indizierten genetischen Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Genetische Beratung und genetische Diagnostik unterliegen nicht der Budgetierung.