

Weitere Anlässe zur Genetischen Beratung:

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

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zum Glaukom sowie anderen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

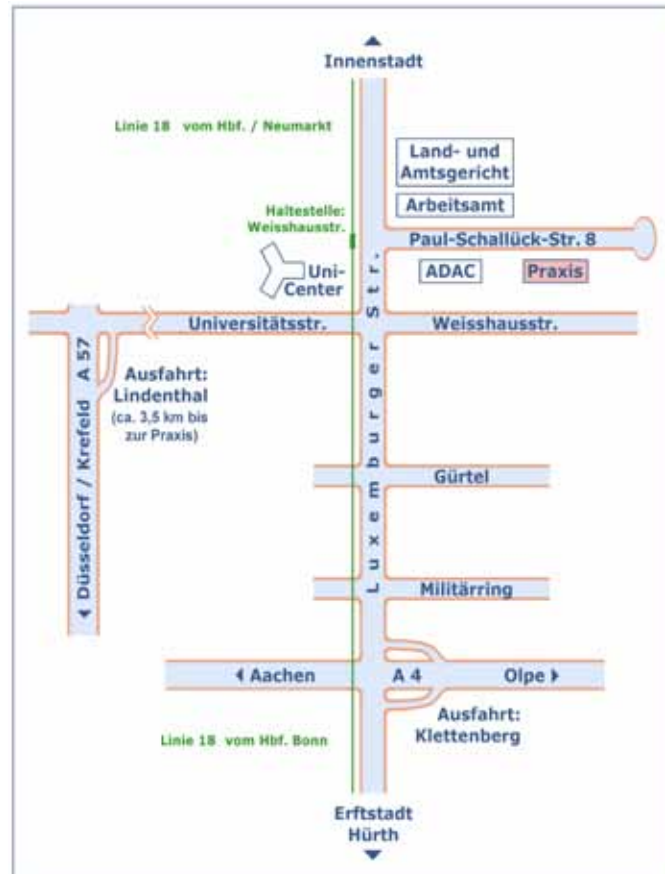
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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

Glaukom

Genetische Beratung · Genetische Diagnostik

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



Glaukom:

Die Gruppe der Glaukome („Grüner Star“) stellt die zweithäufigste Erblindungsursache in den Industrienationen dar.

Die meisten Glaukomerkrankungen treten spontan auf. Es gibt aber auch ein deutlich gehäuftes familiäres Auftreten, was auf erbliche Ursachen schließen lässt. Genetische Ursachen sind – neben Alter und erhöhtem Augeninnendruck – die Hauptrisikofaktoren für die Entstehung eines Glaukoms.

Es gibt verschiedene Glaukomtypen. Das primäre Offenwinkelglaukom ist der häufigste Glaukomtyp und bedeutet ein deutlich erhöhtes Erkrankungsrisiko für Verwandte ersten Grades (etwa 10 Prozent bei Geschwistern).

Man kennt verschiedene Genveränderungen, die zu einem Glaukom führen können, aber nicht müssen.

Auch Umwelteinflüsse spielen eine Rolle.

Die Kenntnis genetischer und äußerer Faktoren ist wichtig für Früherkennung und Krankheitsverlauf.

Die familiäre Umgebungsdiagnostik ist in der Lage, Risikopersonen zu ermitteln, damit frühzeitig Prävention betrieben werden kann (z.B. frühe regelmäßige Messung des Augeninnendrucks).

Genetische Beratung:

Genetische Beratung bedeutet Individual-, Paar- sowie Familienberatung und ist somit Teil der Familienmedizin.

Eine Genetische Beratung beinhaltet:

- eine individuelle Beratung des bzw. der Ratsuchenden (mit Erstellung eines Familienstammbaums über drei Generationen)
- ein Beratungsangebot auch für weitere Familienmitglieder bzw. Risikopersonen
- nach Prüfung der Indikation und diagnostischen Möglichkeiten entsprechend Gendiagnostikgesetz eine moderne molekulare Diagnostik
- Ratsuchende sowie überweisende Ärzte erhalten ein Gutachten
- weitere Kommunikation mit den ebenfalls betreuenden Ärzten (niedergelassen oder Klinikärzten), die den Patienten vorbehandelt haben bzw. weiter behandeln
- Erstellung eines Kostenplans für privat versicherte Patienten

Genetische Diagnostik:

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

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 die Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und kann diese unmittelbar beauftragen.

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

Im Rahmen unserer Spezialsprechstunde für Präventive Genetik bieten wir eine qualifizierte genetische Beratung an.

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.

