

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

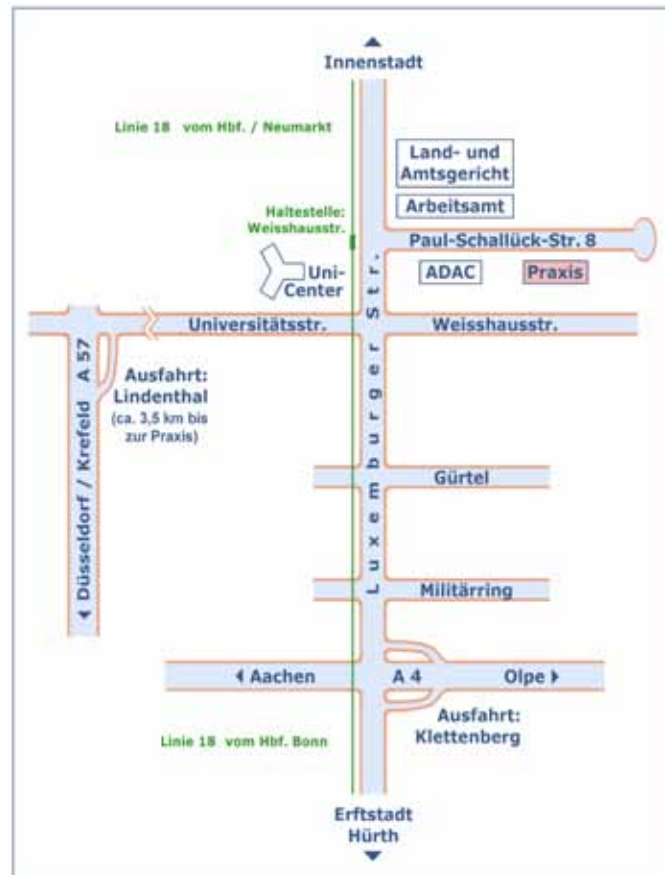
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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

Neurokutane Syndrome

Phakomatosen

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



Allgemeines:

Unter der Bezeichnung Neurokutane Syndrome oder Phakomatosen (gr.: phakos = der Fleck) wird eine Gruppe erblicher Erkrankungen zusammengefasst, die verschiedene Organe bzw. Organsysteme betrifft.

Gemeinsam ist diesen Erkrankungen das Auftreten von Tumoren oder tumorartigen Fehlbildungen des Nervensystems und der Haut sowie Gefäßfehlbildungen. Die bei allen Krankheitsbildern dieser Gruppe auftretenden Tumore können sowohl gutartig als auch – wenngleich seltener – bösartig sein

Zu den Neurokutanen Syndromen zählen folgende Krankheiten bzw. Syndrome:

- Neurofibromatose Typ1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ2 (NF2)
- Tuberöse Sklerose (Morbus Bourneville-Pringle)
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Syndrom)
- Sturge-Weber-Syndrom

Symptome:

- Neurofibromatose Typ1
Café-au-lait-Flecken, axilläre/inguinale Sommersprossen (freckling), Neurofibrome, Optikusgliom, Skelettdysplasien, Lisch-Knötchen (Irishamartome)
- Neurofibromatose Typ2
Bilaterale vestibuläre Neurinome, Neurinom in anderer Lokalisationen (z.B spinal), Meningeom, Ependyom, Astrozytom, Katarakt
- Tuberöse Sklerose
Angiofibrome im Gesicht, hypomelanotische Flecken, Bindegewebnsänavus, Astrozytom, Krampfanfälle, mentale Retardierung
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom
Hämangioblastom des Kleinhirns oder der Retina, Nierenzellkarzinom, Phäochromozytom, Zysten (Niere, Pankreas etc.)
- Sturge-Weber-Syndrom
Venöse Angiome und Verkalkungen der Leptomeningen, fokale Krampfanfälle, kortikale Atrophie, choroidale Angiome und Glaukome

Die Diagnosestellung zu den einzelnen Syndromen orientiert sich maßgeblich an der Erfüllung speziell dafür erarbeiteter Diagnosekriterien.

Charakteristisch für die Erkrankungsgruppe der Phakomatosen ist, dass die Symptome in unterschiedlicher Ausprägung bzw. in unterschiedlichem Schweregrad auftreten und/oder einzelne Symptome sogar fehlen können.

Neurokutane Syndrome werden zunächst anhand klinischer Merkmale diagnostiziert. Hierzu wurden spezielle diagnostische Kriterien erarbeitet.

Genetik:

Die Neurokutanen Syndrome folgen dem autosomal-dominanten Erbgang, d.h. sowohl Männer als auch Frauen können betroffen sein.

Die zugrunde liegende Genveränderung (Mutation) macht sich mehr oder weniger stark bemerkbar; die Wahrscheinlichkeit für Nachkommen einer betroffenen Person, die verantwortliche Mutation zu erben, beträgt 50%.

Verantwortlich für ihre Entstehung sind Mutationen in den Genen NF1, NF2, TSC1 und TSC2 (Tuberöse Sklerose), sowie dem VHL-Gen. Diese Gene gehören ausschließlich zu der Gruppe der sogenannten Tumorsuppressorgene, welche die Information zur Bildung von Proteinen tragen, die wiederum eine wichtige Funktion bei der Kontrolle und Regulation der Zellteilung übernehmen.

Im Falle einer Mutation kommt es zu einer Störung in der Kontrolle der Zellteilung, mit der Folge ungehemmter Zellvermehrung und Entstehung von Tumoren.

Die Häufigkeit der Erkrankungen liegt z.B. bei ca. 1:3500 für die NF1 und bei 1:40.000 für die NF2 sowie für das VHL-Syndrom. Die NF1 ist somit die weitaus häufigste Form der Neurokutanen Syndrome und die häufigste autosomal-dominant vererbte Erkrankung überhaupt, die mit einer Neigung zur Tumorentstehung einhergeht.

Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

Molekulare Diagnostik ergänzt bzw. bestätigt eine klinische Diagnose. Bei uneindeutiger Symptomatik kann sie zudem ein wichtiges Hilfsmittel für eine sichere Diagnosestellung sein.

Durch moderne molekulargenetische Untersuchungsmethoden können zu einem hohen Prozentsatz ursächliche Mutationen in den jeweiligen Genen nachgewiesen bzw. ausgeschlossen werden. Häufig lässt sich für eine spezielle Mutation auch die Ausprägung möglicher Symptome präzisieren.

Die Identifizierung der Mutation bei einer betroffenen Person ermöglicht zudem eine vorhersagende (prädiktive) Diagnostik auch bei Familienangehörigen des Betroffenen bzw. bei Risikopersonen innerhalb einer Familie.

So können Mutationsträger frühzeitig, d.h. noch vor Auftreten der ersten klinischen Symptome, ermittelt werden. So können gezielte Vorsorge betrieben bzw. frühzeitig medizinische Maßnahmen eingeleitet werden.

Im Vorfeld molekulargenetischer Untersuchungen wird eine genetische Beratung empfohlen, für die wir gerne zur Verfügung stehen.

Im Rahmen einer genetischen Beratung werden das Krankheitsbild und die genetischen Grundlagen der Erkrankung erläutert, das individuelle Erkrankungsrisiko bestimmt sowie die Möglichkeiten einer molekulargenetischen Untersuchung erörtert.

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.