

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

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

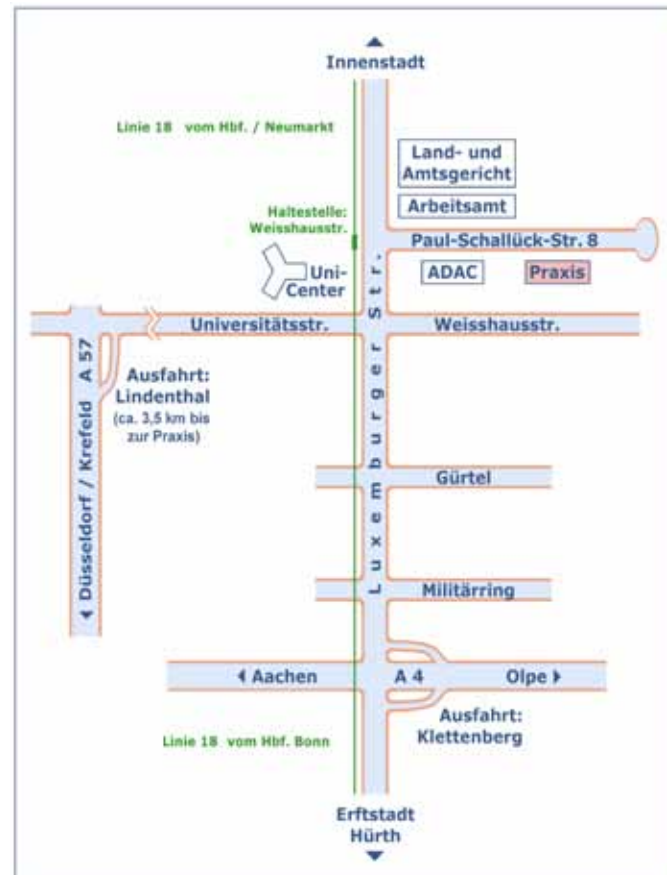
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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 Augenheilkunde

Genetische Beratung · Genetische Diagnostik

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

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

www.genetikzentrum.de



Gene üben auch im Auge, einem extrem komplexen Organ, wichtige Funktionen aus. So gibt es eine Vielzahl spezieller genetisch bedingter Augenerkrankungen; auch weisen viele genetische Syndrome sowie Systemerkrankungen eine Mitbeteiligung der Augen auf.

In den westlichen Industrienationen sind 16 bis 55 Prozent aller schweren angeborenen Sehstörungen erblich bedingt. Auch an der Entstehung von häufigen Augenerkrankungen (Katarakt, Glaukom, Altersabhängige Makuladegeneration) sind genetische Faktoren beteiligt. Sogar die Altersabhängige Makuladegeneration stellt in den Industrienationen die häufigste Ursache einer schweren Sehbehinderung bei über 65-Jährigen dar.

Vererbung / Genetik:

Genetisch bedingte Augenerkrankungen lassen sich grob in zwei Gruppen aufteilen:

1. in solche, bei denen nur das Auge betroffen ist („Grauer Star“, Netzhauterkrankungen, Iriserkrankungen, Hornhauterkrankungen)
2. in solche, bei denen die Augenveränderung ein Teilsymptom einer übergeordneten Erkrankung darstellt (verschiedene Stoffwechselerkrankungen, Infektionen sowie Syndrome mit Beteiligung auch anderer Organe)

Beispiele für genetisch bedingte Augenerkrankungen:

- Albinismus
- Altersabhängige Makuladegeneration
- Grauer Star (Katarakt)
- Grüner Star (Glaukom)
- Hornhauterkrankungen
- Iriserkrankungen
- Kongenitale Farbsinnstörungen
- Kongenitale stationäre Nachtblindheit
- Kongenitale X-chromosomale Retinoschisis
- Leber´sche kongenitale Amaurose
- LHON (Leber´sche Hereditäre Optikusneuropathie)
- Usher-Syndrom
- Vererbare Netzhautdystrophien (Retinitis pigmentosa, Zapfen-Stäbchen-Dystrophien)

Die Ermittlung der genetischen Faktoren (etwa für den Katarakt, das Glaukom oder die Altersabhängige Makuladegeneration) 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.

Die Zusammenführung klinischer und molekularanalytischer Diagnostik erlaubt für viele erbliche Augenerkrankungen auch im Rahmen syndromal bedingter Augenbeteiligung eine exakte Zuordnung.

So wird auch eine konkrete Aussage zum Wiederholungsrisiko ermöglicht, u.a. auch durch Identifizierung von Trägerinnen in Familien mit bekanntem X-chromosomalem Erbgang.

Ist die Genveränderung für eine bestimmte erblich bedingte oder eine syndromal assoziierte Augenerkrankung bekannt, so erlaubt dies eine postnatale und prinzipiell auch eine pränatale Diagnostik.

Für erbliche Erkrankungen, für die wir keine genetische Analyse in unserem molekulargenetischen Labor durchführen können, kooperieren wir mit Spezial-Laboratorien, welche die indizierte molekulargenetische Diagnostik anbieten.

Wir bieten den Ratsuchenden genetische Beratung auf dem neuesten Stand der Wissenschaft an – sofern notwendig auch unter Hinzuziehung von Experten.

Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

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 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.