

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 (Zystennieren)
- Geistige und körperliche Behinderung
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zur Genetik des Schlaganfalls sowie anderen Themen aus der Humangenetik zu.

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

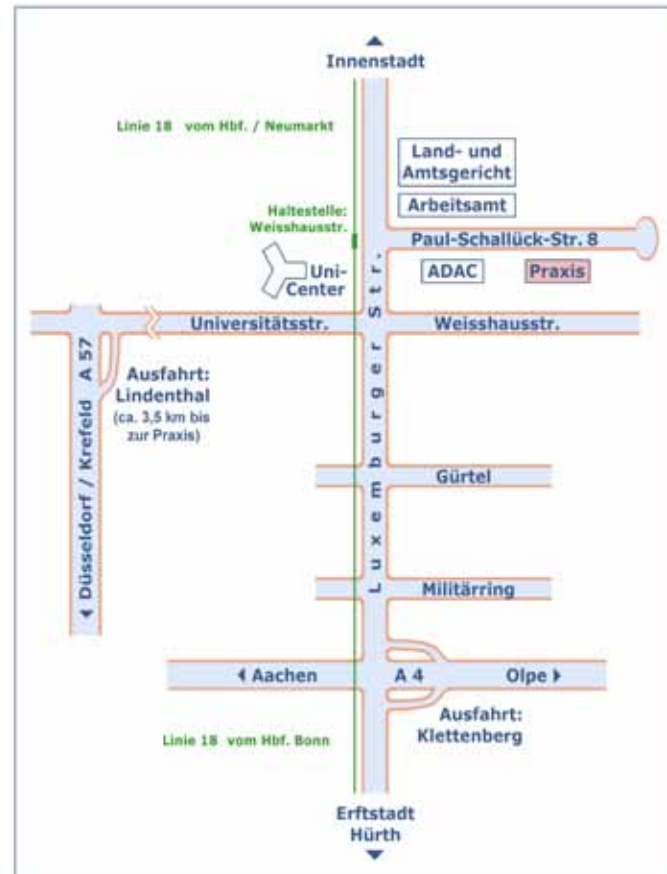
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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 Herz-Kreislauf-Medizin

Schlaganfall

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



Der Schlaganfall stellt in den Industrienationen die **dritthäufigste Todesursache** und die häufigste Ursache bleibender Behinderung dar.

Obleich das Schlaganfallrisiko mit zunehmendem Lebensalter deutlich ansteigt, ist jeder zweite Schlaganfallpatient noch im erwerbsfähigen Alter. Etwa fünf Prozent aller Schlaganfall-Patienten haben das 40. Lebensjahr noch nicht erreicht.

Ursachen und genetische Einflüsse:

Etwa 80% der Schlaganfälle beruhen auf einer Minderdurchblutung des Gehirns, bei den übrigen 20% handelt es sich um Blutungen im Gehirn.

Die wichtigsten Ursachen des Hirninfarktes infolge einer Minderdurchblutung sind Atherosklerose der großen Gefäße, Embolien aus dem Herzen sowie Veränderungen der kleinen Gefäße.

Die bekannten Risikofaktoren (Bluthochdruck, Diabetes mellitus, Nikotin, erhöhte Blutfettwerte, hohes Lebensalter etc.) erklären das individuelle Risiko nur teilweise. Genetische Faktoren beeinflussen sowohl die bekannten Risikofaktoren als auch die Auswirkungen von Umwelteinflüssen; sie können aber auch direkt zur Entstehung einer Gefäßerkrankung beitragen. Möglich sind auch genetische Einflüsse auf die Empfänglichkeit des Gehirns für Minderdurchblutung sowie auf Reparatur und Regenerierung des Gehirns.

Auch bestimmte Genveränderungen können einen Schlaganfall auslösen. Derartige Genveränderungen finden sich insbesondere bei jüngeren Schlaganfallpatienten bzw. bei speziellen Untertypen des Schlaganfalls. Es gibt Krankheiten, bei denen Schlaganfälle die wichtigste klinische Erscheinung sind. Bei anderen sind sie nur Teil eines Krankheitsbildes.

Folgende Erkrankungen können einen Schlaganfall auslösen:

- Erbliche Herzerkrankungen
- Erbliche Herzmuskelerkrankungen und Herzrhythmusstörungen
- Fettstoffwechselstörungen
- Gerinnungsstörungen
- Bestimmte Gefäßkrankheiten

Auch andere erblich bedingte Erkrankungen, z.B. Stoffwechselstörungen (Morbus Fabry, Homocystinurie), Polyzystische Nierenerkrankungen, Bindegeweberkrankungen.

Das individuelle Schlaganfallrisiko kann durch zahlreiche Gene, oder aber durch ein bestimmtes Gen, beeinflusst werden. Zur Abklärung des individuellen Schlaganfallrisikos ist die Inanspruchnahme einer genetischen Beratung sinnvoll.

Genetische Beratung:

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

Die 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.

Wenn eine Mutation bei einer betroffenen Person gefunden wurde, kann eine vorhersagende (=prädiktive) Testung bei gesunden Risikopersonen innerhalb der Familie vorgenommen werden.

Gesunde bzw. noch nicht erkrankte Mutationsträger können so zielsicher identifiziert oder ausgeschlossen bzw. das individuelle Erkrankungsrisiko ermittelt werden.

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

Im Rahmen unserer Spezialsprechstunde für erblich bedingte Herz-Kreislauf-Erkrankungen 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.