

Was geschieht in der genetischen Beratung?

Zu einer genetischen Beratung gehören

- die Familiengeschichte
- die Erstellung eines Stammbaums
- das Heranziehen von Labordaten und Berichten über Ergebnisse von Spezialuntersuchungen von Ärzten anderer Disziplinen
- Literaturstudien, z.B. bei seltenen erblichen Erkrankungen oder bei Fehlbildungen
- Abklärung individueller Risiken und der genetischen Disposition des Ratsuchenden
- Abklärung potentieller Risiken für das ungeborene Kind einer schwangeren Ratsuchenden bzw. Ermittlung des Wiederholungsrisikos
- ein ausführliches, fachlich fundiertes und unter psychosozialen Gesichtspunkten geführtes Gespräch
- Abbau von Unsicherheiten und Ängsten des Ratsuchenden
- eine schriftliche Zusammenfassung der besprochenen Inhalte und Ergebnisse im Anschluss an die Beratung

Hinweis:

Soweit medizinisch indiziert, wird die Leistung einer genetischen Beratung von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Untersuchung unterliegt **nicht** der Budgetierung.

Kontaktdaten

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. med. 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



Blickpunkt Humangenetik

Genetik der Lese- und Rechtschreibstörung

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

Lese- und Rechtschreibstörung

Die Lese- und Rechtschreibstörung (LRS) ist eine komplexe Störung, die mit einer Reihe von Auffälligkeiten bei der visuellen und auditiven Wahrnehmung einhergeht. Sie gehört zu den häufig beschriebenen Entwicklungsstörungen; 4-8 % der Grundschul Kinder weisen besondere Schwierigkeiten beim Lesen auf.

Etwa 6-9 % der Erwachsenen erreichen eine Lese- und Rechtschreibfertigkeit unter dem Niveau eines durchschnittlichen Schülers des vierten Schuljahrs.

Es stellt deshalb eine besondere Herausforderung dar, die Ursachen für die Störung der Lese- und Rechtschreibfähigkeit zu ermitteln bzw. zu erforschen.



Ursachen

Für die Entstehung einer LRS kommen verschiedene Ursachen - die zumeist in Kombination auftreten - in Frage. Neurobiologisch-genetische Ursachen werden von Umweltfaktoren unterschieden. Insbesondere für die Forschung im Bereich der Frühförderung und der schulischen Unterrichtung gewinnen neurobiologisch-genetische Ursachen zunehmend an Bedeutung.

Neueste neurobiologische Erkenntnisse konnten Aufschluss darüber geben, dass spezielle Hirnregionen bei Wortleseaufgaben oder Aufgaben zur Sprachunterscheidung beim Vorliegen einer LRS deutlich schwächer aktiviert werden.

Genetik / Vererbung

Wie zuvor bereits vermutet worden war und Familienstammbaumbetrachtungen gezeigt haben, tritt die LRS familiär gehäuft auf. Die Erblichkeit der LRS liegt mit 50 % recht hoch. Bei Verwandten ersten Grades betroffener Kinder bzw. Erwachsener wird häufig ebenfalls eine Leseschwäche festgestellt. Bei etwa der Hälfte der Geschwister betroffener Kinder und bei etwa 30 % der Eltern liegt ebenfalls eine LRS vor.

Das LRS-Risiko für ein Geschwisterkind ist drei- bis fünffach erhöht und nimmt mit dem Schweregrad der Störung des betroffenen Kindes deutlich zu. 70 % der Varianz der Lesefähigkeit wird durch genetische Faktoren erklärt.

Bezüglich der Rechtschreibfähigkeit liegt diese bei etwa 53 %. Anhand von Genuntersuchungen wurden Regionen auf verschiedenen Chromosomen identifiziert, in denen die für die Lese- und Rechtschreibfähigkeit relevanten Gene vermutet werden.

Jedoch ist es derzeit noch nicht möglich, mittels genetischer Untersuchungen eine Diagnose zu stellen.

Eines der Forschungsziele besteht darin, spezifisch und möglichst frühzeitig zu helfen, was auch eine Förderung zu einem Zeitpunkt beinhaltet, zu dem das kindliche Gehirn eine hohe Plastizität für die Lösung bestimmter Entwicklungsaufgaben aufweist.

Eine weitere Perspektive liegt in der Entwicklung diagnostischer Methoden für Subgruppen der LRS.

In vielen Fällen erweist es sich für Betroffene und deren Familien als aufschlussreich, die wahren Ursachen für die Störung zu erfahren.

Vielen Eltern ist daran gelegen, ihr Kind frühzeitig fördern zu lassen. Der Verweis auf die mögliche Familiarität der Störung sowie eine entsprechende Herangehensweise können zur Entlastung der Eltern und Erzieher beitragen und die LRS der Tabuisierung entziehen. Auch kann mit Kenntnis bestehender Defizite bereits frühzeitig bei Familienmitgliedern interveniert werden.

Anmerkung:

Ihre PatientInnen bzw. Eltern mit ihren Kindern können uns bei Fragen zur LRS und ihren Ursachen zu einer genetischen Beratung gerne persönlich aufsuchen.

Eine genetische Beratung ist hilfreich bei genetischen Störungen, welche die Sprachentwicklung mit oder ohne Entwicklungsstörung betreffen, oder auch beim ADHS, dem in vielen Fällen ebenfalls genetische Faktoren zugrunde liegen.

Gerne stehen wir Ihnen bei Fragen zur LRS zur Verfügung. Zögern Sie nicht, uns zu kontaktieren oder um entsprechende Informationen bzw. Literatur zu bitten!