

## Wann sollte eine genetische Diagnostik veranlasst werden?

»So früh wie möglich«,  
würden wir Humangenetiker sagen...

A photograph of two children in a field of daisies. A young girl in a dark green dress with yellow trim is on the left, holding a bouquet of daisies. A young boy in a light blue shirt is sitting on the right, looking towards the camera. The background is a vast field of daisies under a bright, hazy sky.

Genetische Diagnostik in der  
**Pädiatrie**

Tatsächlich hat sich in der Praxis und in wissenschaftlichen Untersuchungen gezeigt, dass es bei einer kindlichen Entwicklungsstörung sinnvoll ist, eine genetische Diagnostik frühzeitig zu veranlassen, da sie eine Diagnoserate von 30-40 % hat. Dies verkürzt in vielen Fällen die »diagnostische Odyssee« erheblich, erspart unnötige Untersuchungen, deckt spezielle krankheitsassoziierte Risiken auf, ermöglicht eine Einschätzung der Prognose und des Wiederholungsrisikos und bietet nicht zuletzt die Chance, eine therapie-relevante Diagnose so früh zu stellen, dass die Patienten von einer Behandlung optimal profitieren.

### Wer kann eine genetische Diagnostik veranlassen?

Eine diagnostische genetische Untersuchung kann entsprechend GenDG nach Aufklärung und Einwilligung des Patienten von jedem Arzt veranlasst werden. Eine vorausgehende genetische Beratung ist nicht notwendig, möglicherweise aber im Nachgang sinnvoll.

### Was ist eine genetische »Basisdiagnostik«?

Bei Kindern mit einer Entwicklungsstörung ist es sinnvoll, dass die »Basisdiagnostik« direkt durch den Kinderarzt/die Kinderärztin veranlasst wird:

- ▷ eine Chromosomenanalyse aus Heparinblut
- ▷ eine Microarray-Diagnostik (hochauflösende Chromosomenanalyse) aus EDTA-Blut sowie
- ▷ ggf. auch die Analyse bezüglich eines Fragilen-X-Syndroms aus EDTA-Blut

### Welche Kinder sollten vor der Diagnostik in der Humangenetik vorgestellt werden?

Natürlich können Sie vor Veranlassung einer Diagnostik Kinder in die humangenetische Sprechstunde überweisen, damit wir eine komplexe klinische Situation oder dysmorphologische Auffälligkeiten miteinschätzen, eine diagnostische Strategie definieren und besondere Fragen mit den Eltern vorab besprechen können. Eine humangenetische



Vorstellung ist auch sinnvoll, wenn, bei weiterhin bestehendem Verdacht auf eine genetische Erkrankung, eine Erst-diagnostik unauffällig war und weitere Untersuchungen wie z.B. eine Exom-Trio Untersuchung erwogen werden.

### Wie veranlasse ich eine genetische Diagnostik?

Anforderungsformulare mit Einwilligungserklärung sowie Hinweise zum Probenversand finden Sie auf unserer Website unter [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de). Die genetische Untersuchung ist eine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse und kann über einen Laborüberweisungsschein (Muster 10) veranlasst werden. Sie wird nicht auf den Wirtschaftlichkeitsbonus Labor angerechnet. Bei privat Versicherten Patienten kann vorab ein Kostenvoranschlag angefragt werden.

### Wie lange dauert eine genetische Untersuchung?

Die meisten genetischen Untersuchungen sind nach ca. 4 Wochen abgeschlossen, eine Stufendiagnostik kann auch länger dauern.

### Wem ist eine genetische Beratung zu empfehlen?

Nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses sollten Sie dem Patienten bzw. seiner Familie das Angebot einer genetischen Beratung machen. Das gilt in besonderem Maße bei der Diagnose einer schwerwiegenden Erkrankung und bei Fragen zur Familienplanung. Für eine genetische Beratung kann der Patient an eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik überwiesen werden. Eine genetische Beratung kann auch durch den Kinderarzt durchgeführt werden, wenn er sich dafür im Rahmen seines Fachgebiets qualifiziert hat (Stichwort »Zusatzqualifikation zur genetischen Beratung«).

## An wen wende ich mich bei Fragen zum genetischen Befund?

Als Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik möchten wir Ihnen im klinischen Alltag mit Rat und Tat zur Seite stehen.

Sie erreichen unser ärztliches Team im MGZ telefonisch unter: **089/3090 886-0**

## Wie mache ich weiter, wenn die genetische Untersuchung kein Ergebnis erbringt?

Es gibt Patienten, bei denen es trotz aller Bemühungen nicht möglich ist, eine genetische Diagnose zu stellen, obwohl alles für eine genetische Ursache der Symptomatik spricht. In dieser Situation besteht die Möglichkeit, den Patienten in einer interdisziplinären Fallbesprechung vorzustellen, um das gebündelte Wissen von Experten zu nutzen.

Weitere Informationen finden Sie unter:

<http://nasge.de>



---

## Genetische Beratungsstellen, Anforderungsformulare und weitere hilfreiche Informationen:

[www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)



Medizinisch Genetisches Zentrum



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

Prof. Dr. med. Angela Abicht

Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB, MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München

Telefon +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax - 66

[info@mgz-muenchen.de](mailto:info@mgz-muenchen.de) | [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)