

## 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. 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



## Blickpunkt Humangenetik

### Genetik in der Kardiologie

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](http://www.genetikzentrum.de)

In den Industrieländern Europas und Nordamerikas stehen Herz-Kreislauf-Krankheiten weit oben auf der Liste der Todesursachen.

In Deutschland sterben allein bis zu 80.000 Menschen im Jahr an einem Plötzlichen Herztod. Dies entspricht ca. 10 Prozent aller Todesfälle; in 5-15 Prozent der Fälle kann eine primäre genetisch bedingte Herzrhythmusstörung vorliegen. Viele ursächliche Faktoren sind erworben, doch es steht nicht infrage, dass genetische Komponenten deutlich zur Entstehung von Herzkrankheiten beitragen.

Genetische Ursachen konnten für Herzrhythmusstörungen, aber auch für den Herzinfarkt (Koronare Herzkrankheit) sowie Herzinsuffizienz identifiziert werden. Entsprechende Gene sind nun auch einer molekulargenetischen Analyse zugänglich.

Kardiogenetik bedeutet immer auch Kooperation zwischen den Disziplinen Kardiologie, Kardiochirurgie, Kinderkardiologie, Laboratoriumsmedizin sowie Humangenetik.

## Genetische Beratung in der Kardiologie:

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

### Eine kardiogenetische 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 GenDG 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

Neben genetischer Beratung bieten wir derzeit genetische Diagnostik für folgende Erkrankungen und Störungen an:

#### • **Herzrhythmusstörungen**

Long-QT Syndrom, Short-QT Syndrom, Brugada-Syndrom, Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie

#### • **Herzmuskelerkrankungen (Kardiomyopathien)**

Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie, Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie

#### • **Erkrankungen mit Beteiligung der Blutgefäße**

Hypertriglyceridämie, Hypercholesterinämie, Morbus Osler, Familiäres Aortenaneurysma, Marfan-Syndrom-Spektrum, Ehlers-Danlos-Syndrom verschiedenen Typs

#### • **Speichererkrankungen mit Beteiligung des Herzens**

Morbus Fabry, Hereditäre Hämochromatose

#### • **Sonstiges**

z.B. Thrombophiliediagnostik, Homocysteinämie, Familiäres Mittelmeerfieber, Familiäre pulmonalarterielle Hypertonie

Weitere Themen kardiogenetischer Art sind genetische Faktoren bzw. erbliche Aspekte bei Herzschwäche, Herzinsuffizienz sowie Herzinfarkt.

## Genetische Diagnostik in der Kardiologie:

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 GenDG 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 GenDG 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:

Soweit medizinisch indiziert, wird die Leistung einer genetischen Beratung von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Die Untersuchung unterliegt **nicht** der Budgetierung.