

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

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

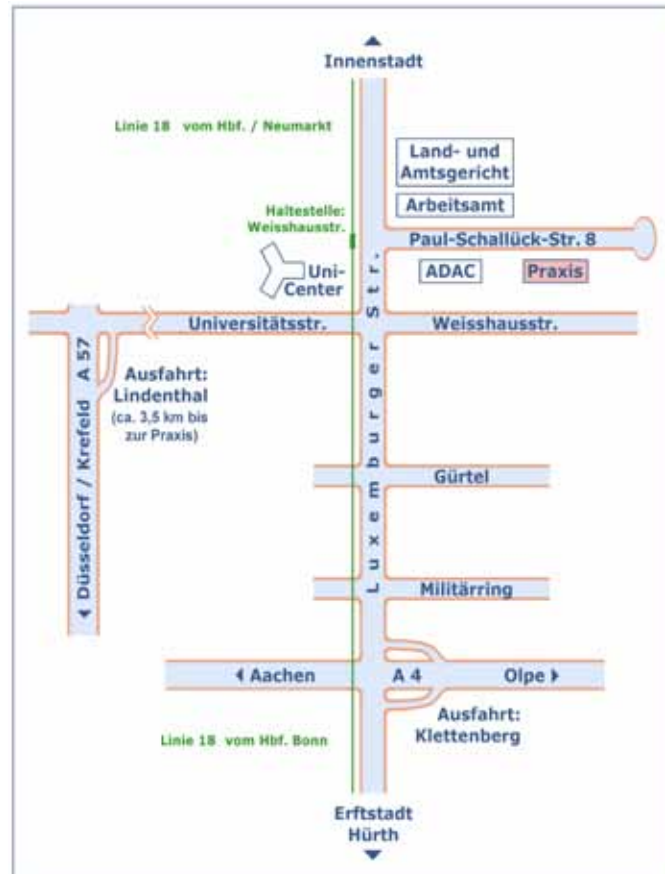
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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 Dermatologie

Genetische Beratung · Genetische Diagnostik

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

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

www.genetikzentrum.de



Genodermatosen:

Die moderne Molekulargenetik hat es ermöglicht, Ursachen angeborener Hauterkrankungen (**Genodermatosen**) zu identifizieren.

Viele erblich bedingte Hauterkrankungen können nun definierten Genen bzw. Genveränderungen zugeordnet werden. Veränderungen der DNA-Sequenz können z.B. zu einem Funktionsverlust eines wichtigen Struktur-Eiweißes führen. Funktionstüchtige Struktur-Eiweiße sind die Voraussetzung für eine intakte Haut.

Aufgrund einer exakten genetischen Zuordnung verschiedener Hauterkrankungen bzw. durch die Identifikation pathogener Mutationen ist es heute in vielen Fällen möglich, eine eindeutige Diagnose zu stellen und betroffenen Familien bei einem Risiko für eine genetisch bedingte Hauterkrankung mit einem Wiederholungsrisiko eine gezielte genetische Analyse anzubieten.

So kann heute oft auf prä-/postnatale Hautbiopsien und auf biochemische Analysen, die mit einer höheren diagnostischen Unsicherheit verbunden sind, verzichtet werden. Zu den genetisch bedingten Hauterkrankungen zählen etwa die verschiedenen Formen der **Epidermiolyse bullosa** (blasenbildende Hauterkrankung), der **Ichthyosis** („Schuppenkrankheit“), und der **Ektodermalen Dysplasien** (Fehlbildungen z.B. der Haut, Zähne, Nägel und Haare); auch verschiedene **Porphyrieformen** (Stoffwechselstörungen) mit ihren Hauterscheinungen können durch Mutationen ausgelöst werden.

Neben den genetisch bedingten Hauterkrankungen, die durch eine einzige Genveränderung verursacht werden (sogenannte monogene Erkrankungen) gibt es eine Reihe von Hauterkrankungen, die multifaktoriell-polygen vererbt werden.

Dies bedeutet, dass Mutationen in verschiedenen Genen – zusammen mit Umweltfaktoren – zu derselben Erkrankung und oft auch zu demselben klinischen Erscheinungsbild führen.

Zu derartigen genetisch bedingten Hauterkrankungen mit multifaktoriell-polygenem Hintergrund zählen z.B. die **Neurodermitis**, die in den Formenkreis der Atopie gehört, sowie die **Psoriasis** (Schuppenflechte).

Viele Erkenntnisse hat man auch auf dem Gebiet der **Genetik des Haarverlusts** (z.B. des Androgenetischen Haarverlusts) sowie über die Zusammenhänge genetisch bedingter Hauterkrankungen mit dem Immunsystem gewonnen.

In vielen Fällen ist es möglich, eine genaue Zuordnung vorzunehmen und dem Ratsuchenden eine realistische Einschätzung des Wiederholungsrisikos zu geben. Das Wiederholungsrisiko wird häufig überschätzt, gelegentlich aber auch unterschätzt.

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.

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

Sollten Sie und/oder Ihre PatientInnen Interesse an diesbezüglichen weiteren Informationen bzw. genetischer Beratung oder auch an Informationen zu anderen genetischen Erkrankungen haben, stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

▪

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.