

Humangenetik

Am Detail das Ganze erkennen.

Wir wollen den Weg zur Diagnose für Personen und Familien verbessern, die von genetischen und seltenen Erkrankungen betroffen sind.

Wir beraten Sie persönlich.

Eine genetische Beratung ist ein informatives Gespräch in entspannter Atmosphäre mit einem Arzt oder einer Ärztin für Humangenetik. Es wird eine ausführliche Familienanamnese erhoben und ein Familienstammbaum erstellt. Von Ihnen mitgebrachte Vorfunde werden bewertet. Bei gemeinsamer Entscheidung für eine genetische Labordiagnostik erfolgt im Anschluss an das Beratungsgespräch eine Blutentnahme. Analysen dauern in der Regel zwei bis drei Wochen. **Die Kosten trägt Ihre Krankenkasse.**



Dr. med. Katja Gahle

Als Fachärztin stehe ich meinen PatientInnen bei allen Fragestellungen auf dem Gebiet der Humangenetik kompetent zur Seite. Eine individuelle Beratung und ein gutes Arzt-Patienten-Verhältnis sind mir wichtig.

Eurofins Humangenetik in Dortmund

DOC – Dortmunder Centrum für Medizin & Gesundheit
Kampstraße 45 (4. OG), 44137 Dortmund
Unsere hauseigene Tiefgarage (kostenpflichtig) erreichen Sie über die Zufahrt in der Schmiedingstraße.
Tel. +49 231 9977-4150, Fax. +49 231 9977-4151
humangenetik.dortmund@ctde.eurofinseu.com

Sprechzeiten: Mo. bis Do. 8:30 – 12:00 Uhr und 14:00 – 16:30 Uhr
Fr. 8:30 – 14:00 Uhr

Bitte bringen Sie Ihre Versichertenkarte und ggf. Ihre Überweisung mit. Wir freuen uns auf Sie!



Wegbeschreibung scannen:



**Eurofins MVZ Medizinisches Labor
Gelsenkirchen GmbH**
Ärztlicher Leiter: Dr. med. Marco Düfel
Geschäftsführer: Dr. rer. nat. Martin Vollmer
Roel de Nobel (Sprecher der Geschäftsführung)

www.eurofins-clinical.de/humangenetik-dortmund

Eurofins Humangenetik in Dortmund





Unsere fachspezifische Genetik für Sie



Familiäre Tumorerkrankungen

Auch wenn Sie gesund sind, aber aus einer Familie mit häufigen Tumorerkrankungen stammen, können wir herausfinden, ob Sie eine krankheitsverursachende Genveränderung in einem „Krebsgen“ tragen. Damit haben Sie den Vorteil einer besonderen Vorsorge, auch medikamentöse und operative Optionen können in Frage kommen, um Ihr Erkrankungsrisiko zu reduzieren. Wenn bei Ihnen bereits ein Tumor diagnostiziert wurde, ist heute oft die Therapie vom genetischen Status abhängig.



Entwicklungsstörungen

2% aller Kinder sind von einer Entwicklungsverzögerung mit einem IQ < 70 betroffen. Man weiß heute, dass bei etwa der Hälfte dieser Kinder eine genetische Ursache vorliegt. Dabei können bei 15% Chromosomenstörungen und bei 10% monogene Ursachen gefunden werden. Moderne Sequenziermethoden (vollständige Exom-/ Genom-Sequenzierung) ermöglichen eine sichere Diagnose. Man erwartet, dass mit diesen Methoden künftig noch mehr Fälle geklärt werden können.



Kardiovaskuläre Erkrankungen

Eine Vielzahl von kardiovaskulären Erkrankungen (z.B. Herzfehler, Erkrankungen des Herzmuskels, Herzrhythmusstörungen) hat eine genetische Ursache. Insbesondere bei plötzlichen, vorzeitigen kardiovaskulären Todesfällen und intrauterinem Fruchttod ist eine genetische Beratung und Klärung bei den Verwandten angeraten.



Epilepsie und organische Hirnfehlbildungen

Epilepsien entstehen meist multifaktoriell, wobei eine genetische Disposition bei 40 – 50 % der Fälle angenommen wird. Vor allem den frühkindlichen Epilepsien, aber auch anderen selteneren Epilepsieformen liegen meistens monogene Veränderungen zugrunde. Manchmal kann auch eine Chromosomenstörung zu einer Epilepsie führen. Bei organischen Hirnfehlbildungen ist die genetische Auffinderate mit bis zu 60% deutlich höher. Die genetische Klärung spielt für die diagnostische Einordnung und gezielte Therapie eine große Rolle.



Schwerhörigkeit

Angeborene Schwerhörigkeit ist in der Hälfte der Fälle genetisch bedingt. Häufig betrifft es ein Kind normalhörender Eltern ohne weitere Fälle von Hörminderung in der Familie (z.B. die GJB2-assoziierte Hörminderung). Bei einem Kind gehörloser Eltern muss wiederum nicht zwangsläufig eine Hörminderung vorliegen. Durch eine molekulargenetische Diagnostik kann die Ursache einer angeborenen Hörminderung in vielen Fällen geklärt und die betroffene Familie entsprechend beraten werden.



Muskuloskelettale Erkrankungen

Erkrankungen sowohl des Muskels als auch des Skeletts können genetisch bedingt sein. Eine Diagnosefindung kann von therapeutischer und prognostischer Relevanz für PatientInnen sein. So konnte bei der Osteogenesis imperfecta nachgewiesen werden, dass die Knochenbrüchigkeit durch die Einnahme von Bisphosphonate reduziert werden kann.



Augenerkrankungen

Die häufigste erblich bedingte Augenerkrankung ist die Retinopathia pigmentosa. Zum aktuellen Zeitpunkt sind 81 Gene bekannt, die in Zusammenhang mit der Retinopathia pigmentosa stehen. Bei etwa 60% der Betroffenen kann die genetische Ursache der Retinopathie gefunden werden. Eine Gentherapie ist für Veränderungen im RPE65-Gen verfügbar, dies ist auch für andere genetisch bedingte Retinopathien in den nächsten Jahren zu erwarten.



Nierenerkrankungen

Erbliche Nierenerkrankungen können sowohl Kinder als auch Erwachsene betreffen und bleiben nicht selten über einen längeren Zeitraum „klinisch stumm“. Die frühzeitige Diagnosestellung ist wichtig für die Einleitung einer Therapie zum Erhalt der Nierenfunktion. Häufige Beispiele sind polyzystische Nierenerkrankungen oder das v. a. Männer betreffende Alport-Syndrom.