

Ansprechpartner

Humangenetische Beratung



Dr. med. Ernst Krasemann
FA für Humangenetik
Tel.: +49(0)40/30955- 430
Fax: +49(0)40/30955- 440
Email: ekrasemann@fennerlabor.de



Dr. med. Ellen Jessen
FÄ für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung
Tel.: +49(0)40/30955-5 55
Fax: +49(0)40/30955- 7055
Email: ejessen@fennerlabor.de



Dr. med. Christiane Kling
FÄ für Humangenetik, Allgemeinmedizin
Tel.: +49(0)40/30955- 340
Fax: +49(0)40/30955- 130
Email: ckling@fennerlabor.de

Pharmako- / Toxikogenetik



Dr. rer. nat. Eckart Schnakenberg
Diplom Biologe
Tel.: +49(0)40/30955- 641
Fax: +49(0)40/30955- 130
Email: eschnakenberg@fennerlabor.de

Cytogenetik



Prof. Dr. rer. nat. Jürgen Kunz
Fachhumangenetiker (GfH)
Tel.: +49(0)40/30955- 431
Fax: +49(0)40/30955- 7441
Email: jkunz@fennerlabor.de



Dr. rer. nat. Sönke Arps
Fachhumangenetiker (GfH)
Tel.: +49(0)40/30955- 432
Fax: +49(0)40/30955- 7441
Email: sarps@fennerlabor.de

Molekulargenetik



Friederike Hein
Diplom Biologin
Tel.: +49(0)40/30955- 553
Fax: +49(0)40/30955- 676
Email: fhein@fennerlabor.de

Service

www.fennerlabor.de

Ausführliche Informationen zum Bereich Humangenetik und zum Gendiagnostikgesetz (GenDG) finden Sie auf unserer Homepage.

Terminvergabe zur Beratung

Sekretariat

Sprechzeiten: 9:00-13:00 Uhr, 15:00-18:00 Uhr
Tel.: 040 30955- 656, Fax: 040 30955 235
Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de
oder Online: www.fennerlabor.de

Anfahrt

Labor und Beratungsstelle: Bergstr. 14, 20095 Hamburg, nahe des Hauptbahnhofs zwischen Binnenalster und Mönckebergstraße.
Anfahrt mit Bus, U/S-Bahn: Jungfernstieg/Rathausmarkt, Anfahrt mit Pkw: Parkhaus in der Europapassage

Nebenbetriebsstelle Dr. med. E. Jessen:

Eppendorfer Landstraße 44, 20249 Hamburg
Tel.: 040/54754751, FAX: 040/54754752

Fahrdienst für Probenmaterial

Tel.: 040/30955-140

Dr. med. Claus Fenner
Dr. med. Thomas Fenner
Dr. med. Caroline Fenner
Dr. med. Daniel Lehnhoff
Dr. med. Ernst Krasemann
Dr. med. Ines Fenner
Prof. Dr. med. Holger-Andreas Elsner
Prof. Dr. med. Jörg Steinmann
Dr. med. Carmen Lensing
PD Dr. med. Moritz Hentschke
Dr. med. Ellen Jessen
Dr. med. Christiane Kling
Dr. med. Claudia Schnabel
Dr. med. Silvia Stobbe
Ursula Kahlke
Dr. med. Romy Brauer
Dr. med. Ines Zuther

In Kooperation mit:

Dr. rer. nat. Eckart Schnakenberg
Pharmako- und Toxikogenetik

Pathologie im Hause:

Praxis für Dermatologie und Pathologie
Dr. med. Hans-Joachim Günzl

Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | +49(0)40 30955- 0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Vers.002.02/2023-

Patienteninformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

Humangenetische Diagnostik & Beratung

 **FENNER**
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Über uns

Das MVZ Labor Dr. Fenner & Kollegen ist eine ärztlich geführte Laboreinrichtung mit langjähriger Erfahrung im Bereich der humangenetischen Diagnostik und Beratung. Wir bieten ein breites Spektrum cytogenetischer und molekulargenetischer Untersuchungen an, bei denen jeweils aktuelle Laborverfahren in hoher Qualität eingesetzt werden. Das gleichzeitige Angebot einer humangenetischen Beratung durch erfahrene Fachärzte für Humangenetik ermöglicht eine umfassende Patientenversorgung. Die Zusammenarbeit mit den zuweisenden Praxen sind uns ein besonderes Anliegen.

Genetische Labordiagnostik

Unser Leistungsspektrum umfasst über 500 Untersuchungen zu konstitutionellen und somatischen genetischen Veränderungen bei einer großen Zahl unterschiedlicher Erkrankungen.

Einige **Beispiele** sind nachfolgend aufgeführt. Detaillierte Informationen zu den einzelnen Untersuchungsparametern finden Sie auch auf unserer Homepage oder auf Anfrage.

Fertilitätsstörungen

im Rahmen der assistierten Reproduktion:

- Chromosomenuntersuchung (Karyotypisierung)
- Deletion des Azoospermiefaktors (AZF)
- kongenitale Aplasie des Vas deferens (CBAVD, CUAVD)
- FISH an Spermien bei V.a. Meiosestörung sowie bei Translokations- und Inversionsträgern*
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI)

Pränatale Diagnostik

- Nicht-invasive Pränatale Testung (NIPT)*, Screening auf Aneuploidien (Trisomie 13, 18, 21, X, Y u.a.) sowie Strukturaberrationen (z.B. Mikrodeletion 22q11.2) aus mütterlichem Blut ab der 10. SSW
- Invasive Pränataldiagnostik (z.B. Chorionzotten, Fruchtwasser): Molekulargenetische Untersuchung (in der Regel basierend auf dem Befund der Eltern)

Pädiatrische Genetik

- Karyotypisierung bei V.a. chromosomal bedingte Erkrankung oder angeborene Entwicklungsstörung
- Molekularcytogenetische Analysen (FISH): SHOX-assoziiierter Kleinwuchs, 22q11.2-DiGeorge-Syndrom u.a. Schnell Diagnostik auf Trisomie 13, 18, 21, XY, Mosaik (z.B. nach der Geburt)
- Array-CGH-Diagnostik bei mentaler Retardierung, Autismus und/oder multiplen Fehlbildungen
- FMR1-Repeatanalyse (Autismus, fragiles X-Syndrom)
- Gen/ Panelanalyse bei sonstigem spezifischem Syndromverdacht
- Trioexom-Analyse (Beauftragung im Rahmen einer Stufendiagnostik bei entsprechender Befundlage)
- Genetisch bedingte Innenohr-Schwerhörigkeit/ Taubheit

Immungenetik

- Familiäres Fiebersyndrome (fam. Mittelmeerfieber u.a.)
- HLA-Krankheitsassoziationen

Neurogenetik

- Heredoataxien, Leukodystrophien
- Hereditäre Polyneuropathien (HMSN/ Charcot-Marie-Tooth-Erkrankungen)
- Muskeldystrophien/ Myotonien, spinale Muskelatrophie
- Neurodegenerative Erkrankungen bei Erwachsenen (familiäre Alzheimer-Erkrankung, Chorea Huntington, CADASIL)
- Maligne Hyperthermie
- Mitochondriopathien

Tumorgenetik

- Familiäre Tumorsyndrome (erblicher Brust- und/oder Eierstockkrebs, Darmkrebs, Pankreaskarzinom u.v.a.m.)
- Nachweis somatischer/ tumorassoziierter Anomalien bei Leukämien und Lymphomen (Cyto- und Molekulargenetik)

Sonstige fachärztliche Fragestellungen (Beispiele)

- Familiärer Diabetes mellitus
- Cystische Fibrose, Alpha-1-Antitrypsinmangel (A1AT)
- Erbliche Fettstoffwechselstörungen
- Adrenogenitales Syndrom

- Cardiomyopathie (hypertroph/ dilatativ), Long-QT-Syndrom (z.B. Brugada)
- Erbliche Bindegewebserkrankungen (Marfan-, Ehlers-Danlos-, Loeys-Dietz-Syndrom)
- Lungenzysten, rezidivierender Spontanpneumothorax (z.B. A1AT, Birt-Hogg-Dubé-Syndrom)
- Erbliche zystische Nierenerkrankungen (ADPKD)
- Idiopathische HyperCKämie
- Retinitis pigmentosa, LHON

Pharmako-/Toxikogenetik

- Pharmako-/Toxikogenetik
- Entgiftungsstörungen*
- Cytochrom P450-Gene*
- 5-FU-Unverträglichkeit (DPYD-Gen)

*(keine Kassenleistungen)

Genetische Beratung

Die Vielzahl der heute bekannten Gene und die zur Verfügung stehenden genetischen Laboruntersuchungen ermöglichen es für eine zunehmende Zahl an Erkrankungen eine Einordnung vorzunehmen oder Verdachtsdiagnosen zu sichern. Darüber hinaus gibt es zunehmend gezielte Therapieansätze auf genetischer Grundlage, so dass das Ergebnis auch für die Therapie relevant sein kann.

Die Beratungsgespräche sollen individuelle Fragen beantworten und eine Unterstützung im Rahmen einer persönlichen Auseinandersetzung mit einer erblich (mit)bedingten Erkrankung oder einem medizinischen Problem liefern. Ggf. können eine Weiterbehandlung und/oder optimierte Vorsorgeuntersuchungen besprochen werden. Die Beratungsgespräche dauern ca. 1 Stunde. Das Ergebnis kann bei einem weiteren Termin besprochen werden. Im Anschluss wird ein ausführliches Gutachten inkl. Laborbefunde erstellt.

Humangenetische Beratungen und die meisten Laboruntersuchungen sind reguläre PKV- und GKV-Leistungen (ggf. Überweisungsformular Nr. 6 für die Humangenetische Beratung und Überweisungsformular Nr. 10 für die spezifische Labordiagnostik).