

Laborfachinformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

Next-Generation-Sequencing (NGS)

Stellenwert des Laborverfahrens

In den vergangenen Jahren wurden verschiedene Hochdurchsatz-Systeme zur DNA-Sequenzierung entwickelt, die unter dem Begriff **Next-Generation-Sequencing (NGS)** zusammengefasst werden. Diese Technologie basiert auf der parallelen Sequenzierung von Millionen einzelner DNA-Fragmente, die im Rahmen von umfassenden Genanalysen wesentlich kostengünstiger sind als andere Methoden (u.a. Sanger-Sequenzierung). Unser Labor kann für Praxen und andere Einrichtungen der Patientenversorgung sowie kooperierende Laboratorien eine moderne und akkreditierte Diagnostik anbieten. Sie erleichtert die Bestätigung eines klinischen Verdachts und die Differentialdiagnostik; seltene Formen werden mit hoher Wahrscheinlichkeit ebenfalls erfaßt. Gleichzeitig bedeuten NGS-Verfahren eine wesentliche Zeitersparnis bis zur Beantwortung der medizinischen Fragestellung. Eine zügige Analyse von Mutationen (pathogenen Genvarianten) wird zunehmend auch therapeutisch relevant. **Laborverfahren:** Für die Diagnostik von genetisch heterogenen Erkrankungen oder Syndromen nutzen wir unterschiedliche Techniken auf NGS-Basis (Paneldiagnostik, klinische Exom-Kits. Im Einzelfall werden ergänzend eine MLPA (Multiplex ligation dependent probe amplification) zur Erfassung von Deletionen/ Duplikationen eines Gens sowie Sanger-Sequenzierung z.B. zur Absicherung unklarer Sequenzbefunde eingesetzt.

Diagnostik von angeborenen (Keimbahn-) Mutationen

Die Kenntnis, ob eine erbliche oder nicht erbliche Erkrankung vorliegt, ist für viele ratsuchende Patienten/-innen, die klinische Betreuung und die Beratung der Nachkommen und Verwandten wichtig, u.a. bzgl. der Nachsorge, Früherkennung oder erweiterter klinischer Maßnahmen.

Es besteht die Möglichkeit, Blutproben von Patienten direkt an das Labor zu schicken oder die Patienten oder Angehörigen zur genetischen Beratung zu überweisen. Dann übernehmen wir auch die Erläuterung von Befunden und beraten die Patienten zu den möglichen Konsequenzen für die Lebensplanung. Das zusammenfassende Gutachten erhält ggf. einen Vorschlag für die langfristige Versorgung der Patientin/ des Patienten.

Untersuchungsbeispiele einer sogenannten Panel-Diagnostik, ggf. WES sind:

- Erbliche Tumorneigung (z.B. Brust-Eierstockkrebs, erbliche Polyposis-Syndrome)
- Hereditäre neurologische Erkrankungen (Heredotaxien, Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung/HMSN)
- Myopathien, erbliche Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien
- Erbliche Bindegewebserkrankungen (Ehlers-Danlos-Syndrome und Differentialdiagnosen)
- Augenerkrankungen (Retinitis pigmentosa)
- Hörstörungen
- Verdacht auf syndromale Entwicklungsstörungen bei Kindern

Therapierelevanz (Beispiel)

PARP-Inhibitoren wurden nicht nur bei Ovarialkarzinom (serös-high grade) eingeführt. Auch bei Mamma-, Pankreas- und Prostatakarzinom sind sie bei Nachweis einer angeborenen BRCA1- oder BRCA2- Mutation oder erblichen Mutation in einem anderen Gen, die mit der DNA-Reparatur interveniert (Homologe Rekombinations-Defizienz, HRD), eine zusätzliche Option zur Erhaltungstherapie. Sie setzen eine Untersuchung auf die HRD-relevanten Gene aus einer Blutprobe voraus.

Informationen für Einsender

Anforderung molekulargenetischer Analysen

- Überweisungsschein Nr. 10 mit Angabe der Fragestellung, ggf. Differentialdiagnose
- Einverständnis-Erklärung in genetische Diagnostik nach Gendiagnostik-Gesetz
- Genetische Diagnostik ist nicht budgetrelevant
- Untersuchungsmaterial für die Molekulargenetik: EDTA-Blut (Erwachsene 2-7 ml, Säuglinge und Kleinkinder: 0,5-1 ml), evtl. Mundschleimhautabstriche
- Abnahme- und Versandmaterial schicken wir Ihrer Praxis auf Anfrage gern zu.

Überweisung zur genetischen Beratung

- Überweisungsschein Nr. 6, bitte aussagekräftige Vorbefunde oder Arztberichte mitgeben
- Terminvergabe über das Sekretariat oder die/den Berater(in) möglich
- Die genetische Beratungsleistung ist eine Regelleistung der Krankenversicherungen

Kooperationspartner

- Akkreditierte Zentren können die relevanten Urkunden unseres Labors gern anfordern.

Das **Formular zur Einverständniserklärung** finden Sie auch zum Download auf unserer Homepage:

www.fennerlabor.de/ Menü/ Humangenetik/ Service und Downloads

Die **Labor-Fachinformationen** sowie **Patientenflier** können Sie auch als gedruckte Versionen über unser Sekretariat anfordern.

Kontakt

Bei Rückfragen, oder wenn Sie eine Kooperation wünschen, stehen wir gern zur Verfügung. Die Termine zur genetischen Beratung können mit dem Sekretariat Humangenetik oder den genetischen Berater vereinbart werden.

Sekretariat Humangenetik

Frau Jansen-Perböll und Kolleginnen

Tel.: +49(0)40 30955- 656

Fax.: +49(0)40 30955- 235

email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de

homepage : <https://www.fennerlabor.de>

Ansprechpartner

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



Dr. med. Ellen Jessen

Ärztliche Leitung Labor Molekulargenetik
Tel.: +49(0)40 547547- 51
Fax: +49(0)40 547547- 52
Email: ejessen@fennerlabor.de



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