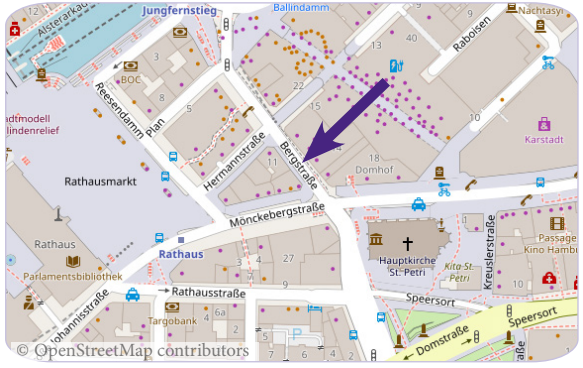
## Anfahrt zur Beratungsstelle

**Hauptstelle Innenstadt**
Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg
Nähe Hauptbahnhof (DB)
S- und U-Bahn- Haltestellen:
Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U2, U4
Rathaus: U3
Mit dem Auto:
Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

## Kontakt und Terminvergabe

**Sekretariat Humangenetik**
Tel.: 040/30955-656 | Fax: 040/30955-235
telef. Sprechzeiten: 09:00-13:00 Uhr | 15:00-18:00 Uhr
Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de
Terminverwaltung: www.doctolib.de
Homepage: www.fennerlabor.de

## Mein Termin:




Bergstraße 14, 20095 Hamburg

## Genetische Beratung

**Dr. med. Ellen Jessen**
FÄ für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung
Tel.: +49(0)40/30955-555
Email: ejessen@fennerlabor.de

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

**Dr. med. Ines Zuther**
FÄ für Humangenetik
Tel.: +49(0)40/30955-255
Email: izuther@fennerlabor.de

Dr. med. Claus Fenner
Dr. med. Thomas Fenner
Dr. med. Caroline Fenner
Dr. med. Daniel Lehnhoff
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 Zuthe
Dr. med. Ameli Mahlerr
Dr. med. Jonas Prause

**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 (40) 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Vers.001 09/2023

# Patienteninformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

## Exomanalyse

Umgang mit Zusatzbefunden

## Humangenetische Beratung und molekulargenetische Diagnostik

FENNER
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Nur wenige erbliche Krankheiten sind mit Veränderungen in einem einzelnen Gen korreliert. Abhängig von der klinischen Fragestellung ist häufig die Untersuchung einer Vielzahl von Genen im Rahmen einer mittels Hochdurchsatzsequenzierung („next-generation sequencing“, NGS) indiziert. Voraussetzung ist, wie bei anderen genetischen Untersuchungen auch, das schriftliche Einverständnis der Patienten/ Ratsuchenden. Die **Einverständniserklärung** wird während der genetischen Beratung gemeinsam mit dem humangenetischen Berater (Fachärzte für Humangenetik) ausgefüllt. Dabei muss über die Möglichkeit von **Zusatzbefunden** aufgeklärt werden.

Bei der NGS-Diagnostik werden große Mengen an DNA-Sequenzdaten erhoben, bei der vordefinierte Gene („Paneldiagnostik“) oder das klinische Exom (alle heute bekannten Gene mit Krankheitsrelevanz) erfaßt werden. Bei der Auswertung Exom-basierter Diagnostik wird auf Gene gefiltert, die für die Fragestellung relevant sind („virtuelles Panel“ bis zur Erweiterung auf alle Gene, bei denen krankheitsrelevante Veränderungen bekannt sind). Bei der Auswertung können genetische Ergebnisse sichtbar werden, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen klinischen Fragestellung stehen, d.h. einen genetischen Zusatzbefund darstellen.
*Der genetische Zusatzbefund steht in keinem Zusammenhang mit dem primären Untersuchungsziel und ist nicht intendiert bzw. nicht gewünscht.*

Sogenannte **unmittelbare Zusatzbefunde** sind unvermeidlich, wenn in einem definierten NGS-Panel Gene enthalten sind, die für mehrere/unterschiedliche Krankheitsbilder kodieren und werden berichtet.

Sogenannte **mittelbare Zusatzbefunde** bedürfen einer gesonderten Auswertung und sind unabhängig von der eigentlichen Indikation/Fragestellung, welche im Vorwege in der Beratung durch einen der Fachärzte für Humangenetik kommuniziert wird. Da es sich meist um eine sogenannte prädiktive Untersuchung handelt, d.h. die Ratsuchenden sind zum Beratungszeitpunkt nicht erkrankt, ist die humangenetisch-fachärztliche Aufklärung nach dem GenDG notwendig. Der Inhalt der Aufklärung bezieht sich auch drauf, dass es sich dabei um Erkrankungen oder Anlageträgerschaften handelt, die entweder behandelbar sind oder für die es eine gezielte Früherkennung gibt, sowohl für die Ratsuchenden oder die Patienten und die Familie. Es werden nur genetische Veränderungen, die nach ACMG Klassifikation wahrscheinlich pathogen = Klasse 4 oder pathogen = Klasse 5 bewertet werden berichtet. Orientierung bietet die Liste des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG SF v3.1, Liste Tabl. 1 Seiten 1409-1410, 2022).
Literatur: Rüping U et al, MedR (2022) 40: 663–667
Miller et al., Genetics in Medicine 2021 (23), 1381 ff.

Bei Minderjährigen oder betreuten Personen ist dies gesondert ausdrücklich mit den Eltern bzw. den Betreuern im Rahmen der humangenetischen Beratung zu besprechen.

Nur wenn das **schriftliche Einverständnis erteilt wird, werden diese Daten in einem Zusatzbefund mitgeteilt, entsprechend der Einverständniserklärung** nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG).

Ein **Heterozygoten-Screening** bei Kinderwunsch ist nicht Bestandteil einer klinischen Exomanalyse. Es handelt sich um einen gesonderten Auftrag und eine privat abzurechnede Leistung.

## Leistung des molekulargenetischen Labors:

- **Exom-basierte NGS-Analyse** mit ggf. erweiterter Auswertung nach Aufklärung und schriftlichem Einverständnis der Ratsuchenden/des Ratsuchenden
- Jährlich nehmen wir an Ringversuchen im Rahmen der Akkreditierung teil (DAkkS; die Exom-basierten Analysen sollen 2024 akkreditiert werden). Für akkreditierte Zentren sind die relevanten Urkunden auf unserer Homepage zugänglich.
- **Humangenetische Beratung** ist eine reguläre kassenärztliche Leistung.
- **Gesetzlich Versicherte:** Überweisungsschein Nr. 6 (nicht budgetrelevant) oder Abrechnung über Versichertenkarte. Bei nicht erkrankten Angehörigen/ Ratsuchenden ist für eine prädiktive Diagnostik eine Beratung durch einen der Fachärzte für Humangenetik nach GenDG vorgeschrieben.
- Einverständniserklärung unter https://www.fennerlabor.de/humangenetik/einsenderinformationen/Einwilligung nach GenDG

## Untersuchungsmethoden:

- **NGS** (Next Generation Sequencing, akkreditiert)
- **CNV** (Copy number variation)

**Untersuchungsdauer:** Regulär: ca. 12-16 Wochen

**Untersuchungsmaterial: ca. 2,7 ml EDTA-Blut** oder Wangenschleimhautabstriche (3-6 Tupfer)
(Abnahme– und Versandmaterial schicken wir Ihrer Praxis auf Anfrage gerne zu.)

## Anforderung molekulargenetischer Analysen:

Der Überweisungsschein Nr. 10 (nicht budgetrelevant) wird **für genetische Untersuchungen** benötigt.