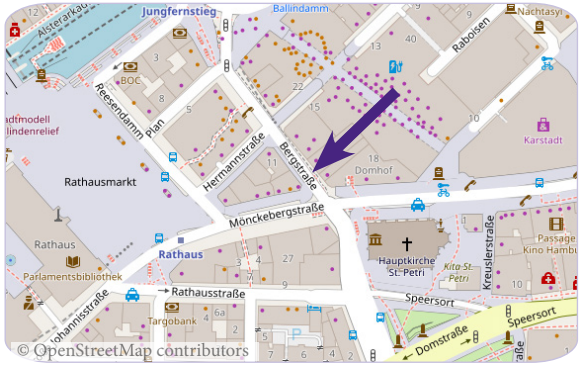
Anfahrt zur Beratungsstelle

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 Zuther
Dr. med. Ameli Mahler
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

Genetische Diagnostik bei Kindern mit Entwicklungsverzögerung

FENNER
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Kinder haben nach der Geburt große Aufgaben: sie wachsen, lernen viele Bewegungen, das Sprechen, Sprache zu verstehen und sich in ihre Familie und andere Gruppen einzufügen. Jedes Kind bringt dabei seine eigenen Stärken mit und braucht Unterstützung, um auch die Schwächen ausgleichen zu lernen.
Manchmal reicht die Unterstützung der Familie nicht aus, und die Kinder brauchen gezielte Förderung. Sie ist in den ersten 5 Lebensjahren besonders wichtig. Wenn die Förderung nicht ausreicht oder wenn zusätzliche Probleme bestehen (z.B. Wachstumsstörungen, Lernschwäche, auffälliges Verhalten, Epilepsie, angeborene Auffälligkeiten oder Fehlbildungen), kann eine angeborene genetisch bedingte Krankheit die Ursache sein.

Ziel und Grenzen der genetischen Diagnostik

In der Genetik wird nach einer Veränderung in einem einzelnen Gen oder Chromosom gesucht, die das Krankheitsbild erklären kann. Bei etwa 50% der auffälligen Kinder kann derzeit eine genetische Veränderung festgestellt werden.
Eine genetische Diagnose führt nicht zur Heilung des Kindes. Ziele sind jedoch:

- Eine Abschätzung der Prognose und der notwendigen Förderung, auch nach dem 18. Geburtstag
- Hinweise auf weitere Symptome (z.B. Nierenfehlbildungen) oder mögliche Begleitkrankheiten rechtzeitig zu erkennen
- Maßgeschneiderte Vorsorge und medikamentöse Therapie (zunehmend auch Gen-spezifisch)
- Vernetzung über Selbsthilfegruppen, Information zu spezialisierten Behandlungszentren und ggf. Forschungsgruppen
- Andere Diagnostik (z.B. des Stoffwechsels), die mit Blutentnahmen, sonstigen Untersuchungen und Krankenhausaufenthalten verbunden sein kann, kann teilweise vermieden werden.
- Klärung der Wiederholungswahrscheinlichkeit in der Familie bei weiterem Kinderwunsch und Fragen der vorgeburtlichen Diagnostik

Ablauf

Zwei Vorgehensweisen sind möglich:

- In der Kinderarzt-Praxis wird eine Blutprobe abgenommen, bei Auffälligkeiten folgt eine genetische Beratung in unserer Sprechstunde, und Sie erhalten ein Gutachten.

ODER

- Kind und Eltern werden an die humangenetische Sprechstunde zur Beratung und Blutentnahme überwiesen. Das Ergebnis wird besprochen und Sie bekommen ein genetisches Gutachten für sich selbst und die KinderärztInnen.

Wenn Sie einen Termin zur humangenetischen Beratung haben

Im Gespräch müssen viele Fragen beantwortet werden. Damit Ihr Kind nicht ungeduldig wird, BITTE mitbringen:

- **Wichtige Arztberichte** bitte VOR DEM TERMIN auch an unser Sekretariat senden
- **Sonstige Unterlagen**: Überweisungsschein, Mutterpass und das gelbe Untersuchungsheft
- **Stammbaum**: Bitte bereiten Sie sich auf Fragen zur Familiengeschichte bis zu Ihren Großeltern und Cousins/ Cousinen Ihres Kindes vor.
- **Alleinerziehende**: Beleg über das alleinige Sorgerecht oder die Vollmacht des Partners/ der Partnerin. Bei gemeinsamem Sorgerecht können wir nur dann eine genetische Diagnostik durchführen, wenn beide Eltern beraten sind und eingewilligt haben.
- **Material**: Erforderlich sind meist 2 Blutproben (mindestens 1-2ml), manchmal reichen auch ein Blutstropfen oder ein Abstrich aus der Mundschleimhaut aus.