
Ihre Ansprechpartner



Dr. med. Ellen Jessen
Fachärztin für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung



Dr. med. Christiane Kling
Fachärztin für Allgemeinmedizin,
Fachärztin für Humangenetik



Dr. med. Jonas Helbig
Arzt in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

Anfahrt zur Beratungsstelle

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

Ihr Kontakt zu uns

Humangenetik
Bergstr. 14 | 20095 Hamburg

Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

Telefonische Sprechzeiten:
09:00–13:00 Uhr | 15:00–17:00 Uhr



Labor Dr. Fenner und Kollegen MVZ GmbH
Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0
www.fennerlabor.de

Patienteninformation



Erbliche Hautkrankheiten

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Erbliche Hautkrankheiten

Liebe Patientin, lieber Patient,

Veränderungen der Haut können eine Reaktion auf äußere Reize und Schädigungen sein, wie Infektionen oder Sonnenbrand. Andere sind Ausdruck einer Hautkrankheit, wie allergische Ekzeme, Verhornungsstörungen und Hautkrebs. Darüber hinaus gibt es Veränderungen, die eine ernste körperliche Krankheit anzeigen, obwohl sie selbst oft harmlos sind.

Genetisch bedingte syndromale Krankheiten sind unter den Hautkrankheiten selten, aber sehr vielfältig. Die Hautmerkmale können angeboren sein oder im Laufe des Lebens entstehen. Auffällig kann zum Beispiel eine verstärkte Empfindlichkeit auf Sonnenlicht, Neigung zu Bläschen, Verhornung oder eine Überdehnbarkeit der Haut und Gelenke sein. Ungewöhnliche Flecken oder Knötchen, zum Beispiel im Gesicht, eine Neigung zu bestimmten Tumoren oder neurologischen Krankheiten anzeigen. Etwa 400 genetische Hautkrankheiten („Genodermatosen“) sind beschrieben, die von erfahrenen Hautärztinnen und -ärzten anhand ihres Erscheinungsbildes und zusätzlicher Symptome eingeordnet werden können.

Wenn Sie oder Ihr Kind auffällige Hautveränderungen zeigen, deren Ursache nicht einfach erklärt werden kann, ist es darum ratsam, mit Ihrem Kinderarzt/Hausarzt Rücksprache wegen einer Überweisung in eine Hautarzt-Praxis zu bitten.

Eine genetische Diagnostik wird empfohlen, wenn der Verdacht auf eine genetische Hauterkrankung besteht..

Welche Fragen kann eine genetische Diagnostik klären helfen?

- Genaue Einordnung der Diagnose
- Sind auch in anderen Organen Symptome zu erwarten?
- Gibt es gesundheitliche Risiken durch die Krankheit?
- Entwurf eines Vorsorgeplans zum Schutz vor Folgekrankheiten

- Gibt krankheitsspezifische Therapien?
- Ist die Krankheit vererbbar – und wenn ja mit welchem Erbgang?
- Ggf. Vorschläge zur vorgeburtlichen Diagnostik bei Kinderwunsch

Was ist genetische Diagnostik und wie wird sie durchgeführt?

Die Diagnostik beinhaltet eine Untersuchung der Erbsubstanz (DNA). In der Regel werden aus Blutzellen mehrere Gene auf einmal analysiert (sog. „Panel-Analysen“ mittels Exom-basierter NGS-Technik), um alle möglichen genetischen Ursachen für ein Krankheitsbild zu erfassen. Eine Hautbiopsie kann ggf. hierdurch vermieden werden.

Benötigt wird eine Blutprobe (ca. 1-2 ml EDTA); in Ausnahmefällen kann eine erste genetische Diagnostik auch an einem Mundschleimhaut-Abstrich versucht werden.

Details zu Menge und Versand für Ihre Praxis s. Homepage. Wenn Sie selbst erkrankt sind, kann Ihr/e behandelnde/r Ärztin/ Arzt die Analyse veranlassen oder Sie zur humangenetischen Beratung überweisen, die im Labor Dr. Fenner möglich ist (bitte mit Überweisung Nr. 6).

Beispiele

Pigmentarmut der Haut und Haare, Sehstörungen

- Okulokutaner Albinismus

Viele Milchkafee-Flecken

- Neurofibromatose Typ 1, RASopathien u.a.

Ungewöhnliche Sommersprossen, auch in der Mundschleimhaut

- erbliches Tumorsyndrom (Carney-Komplex)
- Peutz-Jeghers-Syndrom)

Erbliche Neigung zu Hautkrebs (Melanom)

- verschiedene Tumorsyndrome

Palmoplantare Keratose

- Olmsted-Syndrom, Therapie: Erlotinib

Verhornungsstörung der Haut

- Ichthyosis (verschiedene Formen mit unterschiedlichem Schweregrad)

Bläschenbildung (schmerzhaft mit Infektionsrisiko)

- Epidermolysis bullosa

Haarwuchs vermindert, fehlende Zahnanlagen

- Ektodermale Dysplasie

Lichtschäden der Haut schon in der Kindheit

- Fanconi-Anämie, Xeroderma pigmentosum

Überdehnbarkeit der Haut/ Gelenke

- Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom

Wenn Sie für sich selbst oder mit Ihrem Kind einen Beratungstermin haben, bringen Sie bitte folgende Unterlagen mit:

- Befunde und Informationen zur Familie (bis zu den Großeltern/ Cousins/Enkeln)
- Krankenkassenkarte, Überweisungsschein Nr. 6/ Nr. 10, wenn Ihre Praxis die Beratung oder Labordiagnostik empfiehlt (extrabudgetär)
- Angaben Ihrer Ärztin/ Ihres Arztes: (Verdachts-) Diagnose, Befunde. Gene festzulegen ist nicht erforderlich, die zur Klärung sinnvollen Gene/ Panels werden in der Humangenetik zugeordnet
- Auch ohne Überweisung steht die Beratung allen offen und wird von der Krankenversicherung übernommen
- Für das Erstgespräch werden 60 Minuten eingeplant
- Wenn Sie verhindert sein sollten, bitten wir um rechtzeitige Terminabsage oder -verschiebung

Wie schnell wird das Laborergebnis fertig?

- Exomdiagnostik: 8 bis 12 Wochen
- Analyse einer bekannten familiären Genvariante (Mutation): 3 Wochen

Abschluss der Beratung

- Befundbesprechung nach Vereinbarung, ggf. per Video
- Übermittlung des genetischen Laborbefunds
- Gutachten zum Inhalt der Beratung, Ihrem persönlichen Erkrankungsrisiko und zur Planung der Vorsorge und Früherkennung