
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

Hauptstelle Innenstadt
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

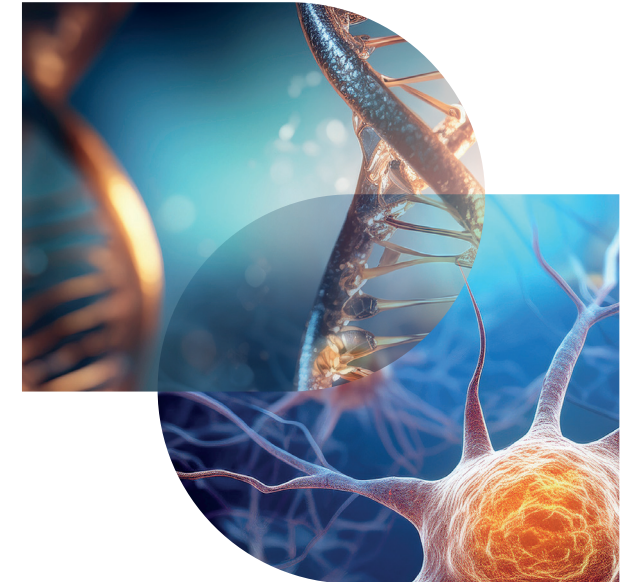
Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

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
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Patienteninformation



Erbliche neurodegenerative Krankheiten bei Erwachsenen

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Erbliche („hereditäre“) neurodegenerative Krankheiten bei Erwachsenen

Liebe Patientin, lieber Patient,

Neurodegenerative Krankheiten sind durch chronische Schädigung oder Alterungsprozesse in den Zellen bedingt. Sie können das zentrale Nervensystem (Gehirn, Rückenmark) und/ oder die peripheren Nervenbahnen (Nerven im Körper, z.B. zu den Muskeln oder der Haut) betreffen und zu langsam voranschreitenden Beschwerden führen. Nicht immer ist eine Klärung der Ursache möglich, aber Vitamin-B12-Mangel, langjähriger Alkoholkonsum, Diabetes mit hohen Blutzuckerwerten, Autoimmun- oder andere chronische Erkrankungen sind wichtige Einflußfaktoren. Ein Teil der Erkrankungen wird durch angeborene Gendefekte des Nervenzell-Stoffwechsels verursacht.

Für eine genetische Ursache spricht, wenn Eltern oder andere Angehörige ebenfalls betroffen sind oder die Krankheit ungewöhnlich früh aufgetreten ist. Es spricht jedoch nicht dagegen, wenn man mit der Diagnose der/ die Einzige in der Familie ist.

Die Multiple Sklerose (MS) kommt häufig vor und ist nicht genetisch bedingt, aber sie kann mit anderen neurologischen Krankheiten verwechselt werden. Dies sollte z.B. geprüft werden, wenn bei mehreren Angehörigen einer Familie eine MS diagnostiziert wurde.

Die Verdachtsdiagnose wird in der Regel von einer Neurologin/ einem Neurologen gestellt. Die Bestätigung und Bestimmung der genauen Diagnose erfolgt durch die genetische Analyse.

Bei Nachweis einer erblichen Erkrankung kann ein Vorsorgeplan erstellt werden, der in manchen Fällen auch die Untersuchung anderer Organe, zum Beispiel des Herzens, beinhaltet. Therapeutische Maßnahmen, Mobilitäts- und sonstige Hilfen können ohne zeitliche Befristung verordnet werden. Es ist leichter vorzusorgen, z.B. bezüglich einer Erwerbsminderung, Arbeitsunfähigkeit oder Pflegegrad. Ein gezieltes Aufhalten oder Heilung der Krankheit ist bisher nur in einzelnen Fällen möglich.

Für Angehörige ist die Klärung des Erbgangs wichtig. Sie können sich bei Nachweis einer genetischen Krankheit in der Familie vorausschauend („prädiktiv“) untersuchen lassen, ob sie Anlageträger sind oder nicht, und z.B. mit der geeigneten Berufswahl, Lebensführung und in der eigenen Familienplanung vorsorgen.

Welche Fragen kann eine genetische Diagnostik klären

- genaue Einordnung der Diagnose
- Sind auch in anderen Organen Symptome zu erwarten?
- Gibt es Risiken durch die Krankheit?
- Gibt krankheitsspezifische Therapien?
- Ist die Symptomatik vererbbar – und wenn ja mit welchem Erbgang?

Beispiele mit möglicher genetischer Grundlage

- Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie (HMSN, Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung, CMT)
- Hereditäre spastische Paraparese (HSP, spastische Paraplegie SPG)
- Spinozerebelläre Ataxie (SCA)
- Parkinson-Erkrankung (z.B. early-onset, unter 50 Jahren)
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS unter 50-60 Jahren)
- Frontotemporale Demenz (FTD)
- Alzheimer-Demenz („early-onset“, unter 60 Jahren)
- Huntington-Erkrankung
- Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung (Prionerkrankung, CJD)

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“ auf Exom-Basis).

Benötigt wird eine Einverständniserklärung nach GenDG und Blutprobe (ca. 2 ml EDTA). Details zu Menge und Versand für Ihre Praxis s. Homepage. Keine Budgetbelastung.

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).

Wenn Sie 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: 4 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