
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

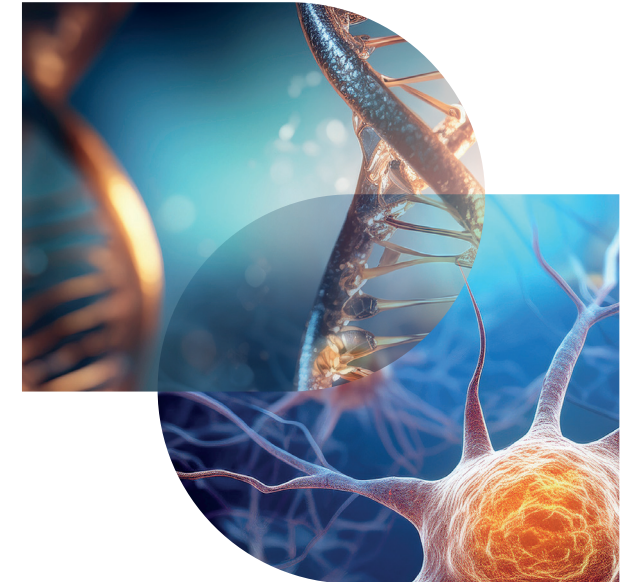
Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

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 neurologische Erkrankungen im Erwachsenenalter

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Erbliche neurologische Erkrankungen im Erwachsenenalter

Liebe Patientin, lieber Patient,

es gibt Krankheiten des Nervensystems, die durch chronische Schädigung oder Alterung bedingt sind und sich im Laufe des Lebens äußern. 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. Sofern die Ursache festgestellt werden kann, sind z.B. langjähriger Alkoholkonsum, Diabetes mit hohen Blutzuckerwerten, Autoimmun- oder andere chronische Erkrankungen wichtige Einflußfaktoren, selten kommen Umweltgifte in Frage.

Ein Teil dieser Erkrankungen kann genetisch bedingt sein, das heißt, von Geburt an sind neurologische Strukturen oder ist der Stoffwechsel in bestimmten Nervenzellen gestört, aber es kommt erst im Erwachsenenalter zu Einschränkungen. Für eine genetische Ursache spricht, wenn Eltern oder andere Angehörige ebenfalls und vor dem Rentenalter erkrankt sind. Es ist aber auch möglich, dass eine erbliche Veränderung neu auftritt, d.h. die Familienanamnese ist unauffällig. Beispiele:

- Polyneuropathien (z.B. motorisch-sensorische Neuropathie, Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung)
- Muskeldystrophien, Myopathien
- Spastische Paraparesen
- Ataxien (u.a. spinozerebelläre Ataxie)
- Parkinson-Erkrankungen (z.B. early-onset, vor 50 Lj.)
- Amyotrophe Lateralsklerose (z.B. vor dem 60 Lj.)
- Alzheimer-Demenz („early-onset“, vor 60 Lj.)
- Neurodegenerative Erkrankungen (u.a. Mb. Huntington, Frontotemporale Demenz, Creutzfeldt-Jakob)

Bedeutung für Sie selbst

- Genaue Einordnung der Diagnose - Betroffene zu erkennen!
- Welche klinischen Symptome sind zu erwarten (ggf. andere Organsysteme)?
- Gibt es krankheitsspezifische Therapien* oder symptomatische Behandlungen? Können Hilfen ohne zeitliche Einschränkungen verordnet werden? Welche Maßnahmen sind sinnvoll (u.a. vorzusorgen, z.B. bezüglich einer Erwerbsminderung, Arbeitsunfähigkeit oder Pflegegrad)?
- Ist die Symptomatik vererbbar - und wenn ja mit welchem Erbgang?

*Für einige neurologische/neurogenerative Erkrankungen sind genetische Untersuchungen bzgl. der symptomorientierten Behandlung relevant (sog. pharmakogenetische Analysen, z.B. ApoE-Test für die Lecanemab-Behandlung) oder bei ALS Klärung der Behandlungsoptionen (u.a. SOD1-Genanalyse und evtl. C9orf72, FUS, TDP43, AR oder SMN1).

Bedeutung für die Familie/evtl. Nachkommen

Angehörige können sich bei Nachweis einer erblichen Erkrankung in der Familie vorausschauend („prädiaktiv“) untersuchen lassen, ob sie Anlageträger sind oder nicht, und z.B. mit der geeigneten Berufswahl, Lebensführung und in der eigenen Familienplanung vorsorgen. Vor einer prädiaktiven Diagnostik ist die Beratung durch eine Fachärztin/ einen Facharzt für Humangenetik nach dem Gendiagnostik-Gesetz vorgeschrieben. Eine psychotherapeutische Begleitung ist in vielen Fällen empfohlen.

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 einen Beratungstermin haben, Bringen Sie bitte folgende Unterlagen mit:

- Befunde und Informationen über klinische Symptome (Arztbrief)
- Informationen über die Familie
- Krankenkassenskarte
- Überweisungsschein Nr. 6 mit klinischen Angaben/ Verdachtsdiagnosen

Für einen Laborauftrag über Ihren behandelnde/n Neurologen/in benötigen wir:

- Einverständniserklärung mit Angaben zu klinischen Symptomen und zur Familie
- (s. Labor Dr. Fenner Genetische-EVK-2025_2008_af.pdf oder für Pharmakogenetik (Anforderung-fuer-haeufige-molekulargenetische-Parameter_2025_2008_af.pdf)
- Material: 2,7 ml EDTA-Blut (kleines EDTA-Röhrchen)
- Überweisungsschein Nr. 10 mit klinischen Angaben/ Verdachtsdiagnosen

Wie schnell wird das Laborergebnis fertig?

- Exomdiagnostik: 6-8 Wochen
- Pharmakogenetische Analysen pro Stufe ca. 1- 2 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