



LABOR STABER

Informationen für Einsender

# Leistungsspektrum Humangenetik



# Molekulargenetische Diagnostik

Ziel der molekulargenetischen Diagnostik ist es, Veränderungen der DNA in einzelnen Genen festzustellen bzw. auszuschließen, die lichtmikroskopisch nicht nachweisbar sind. Besteht der klinische Verdacht auf das Vorliegen eines bestimmten Gendefektes, kann eine molekulargenetische Untersuchung erfolgen. In unserem Labor werden medizinisch-genetische Fragestellungen aus den folgenden Bereichen bearbeitet:

- erbliche Tumorerkrankungen (z.B. familiärer Brustkrebs, familiärer Darmkrebs)
- erbliche Herzerkrankungen (z. B. Kardiomyopathie)
- erbliche Herzrhythmusstörungen (z.B. LQTS, Brugada)
- erbliche Bindegewebserkrankungen (z.B. Marfan, EDS)
- Hämatologie und Gerinnungsstörungen
- Reproduktionsgenetik
- erbliche Stoffwechselerkrankungen (z.B. MODY, familiäre Hypercholesterinämie, Morbus Wilson, hereditäre Pankreatitis)
- Syndromdiagnostik
- Abstammungsgutachten (Vaterschaftsanalysen)

Für die meisten molekulargenetischen Analysen wird standardgemäß die „Next generation sequencing“ (NGS)-Diagnostik angewendet. Mittels dieser Hochdurchsatzsequenzierung kann eine Vielzahl von Genen gleichzeitig analysiert werden. NGS wird daher insbesondere für erbliche Erkrankungen eingesetzt, für die Mutationen in verschiedenen Genen verantwortlich sein können (heterogene Erkrankungen), wie zum Beispiel für erbliche Tumorerkrankungen. Für diese Fragestellungen bieten wir NGS Paneldiagnostiken an, welche die jeweiligen assoziierten Gene enthalten.

Dadurch werden krankheitsverursachende Mutationen schneller, umfassender und kostengünstiger

identifiziert, als dies mit einer konventionellen Sanger-Sequenzierung möglich wäre.

Bei einem konkreten Verdacht kann weiterhin eine gezielte Einzelgenanalyse mittels Sanger-Sequenzierung angefordert werden.

## Genetische Beratung

Eine humangenetische Beratung wird unter anderem empfohlen bei:

- familiär gehäuft auftretenden Krebserkrankungen
- Erstdiagnose einer Tumorerkrankung vor dem 50. Lebensjahr
- erblich bedingten Stoffwechselerkrankungen wie monogenem Diabetes mellitus (MODY), Pankreatitis oder M. Wilson
- Bindegewebserkrankungen wie Marfan-Syndrom oder Ehlers-Danlos-Syndrom
- Kindern mit Entwicklungsauffälligkeiten oder Autismus
- Kindern mit Kleinwuchs oder Großwuchs
- erblichen Herzerkrankungen oder plötzlichem Herztod in der Familie
- wiederholten Fehlgeburten und/oder Totgeburt
- unerfülltem Kinderwunsch
- genetisch bedingten Fertilitätsstörungen
- Blutsverwandtschaft der Partner



### Ihre Ansprechpartnerin

**Dr. med. Saskia Herbst**  
Fachärztin für Humangenetik

# Zytopogenetische Diagnostik

Im Rahmen der zytopogenetischen Diagnostik werden die Chromosomen auf eventuell vorliegende Veränderungen untersucht. In unserem Labor werden Chromosomenanalysen aus Blut, Abortmaterial und Mundschleimhautzellen durchgeführt. Häufige Indikationen für eine mikroskopische Chromosomenanalyse sind unter anderem:

- Abklärung des klinischen Verdachts auf eine Chromosomenanomalie, z. B. Down-Syndrom
- Abklärung einer psychomotorischen Entwicklungsstörung und/oder Fehlbildungen
- Abklärung eines Kleinwuchses, z. B. zum Ausschluss eines Ullrich-Turner-Syndroms
- Abklärung habitueller Aborte oder eines unerfüllten Kinderwunsches
- Abklärung einer Fehlgeburt oder einer Totgeburt (Untersuchung des Abortmaterials)

Neben den genannten Fragestellungen bieten wir auch zu allen weiteren Themen der Humangenetik eine genetische Beratung an. Diese wird von Ihrer Krankenkasse bezahlt. Die im Rahmen der humangenetischen Beratung veranlasste Diagnostik belastet nicht das Laborbudget des veranlassenden Arztes.

Vor jeder humangenetischen Diagnostik sollte und bei pränatalen oder prädiktiven Analysen muss laut Gendiagnostikgesetz § 10 eine genetische Beratung angeboten werden.



## Humangenetische Sprechstunden

Wir bieten humangenetische Sprechstunden nach Vereinbarung in unserer Praxis in **Regensburg** und in **Weiden** (Kliniken Nordoberpfalz AG, Klinikum Weiden, Kinderklinik, Söllnerstr. 16, 92637 Weiden) an.

Die Terminvergabe für alle Sprechstunden erfolgt Montag bis Freitag zwischen 08:00 und 14:00 Uhr unter der Regensburger Telefonnummer **0941-9468220**.

Bitte bringen Sie zur genetischen Beratung relevante Vorbefunde und bei Kindern das gelbe Untersuchungsheft mit.

Bei gesetzlich versicherten Patienten werden zur genetischen Beratung ein Überweisungsschein (Muster 6) und/oder die Versichertenkarte benötigt. Für genetische Untersuchungen ist ein Laborüberweisungsschein (Muster 10) erforderlich. Fast alle zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen und die genetischen Beratungen sind freie, nicht budgetierte Leistungen. Ausnahmen finden Sie in unserer Broschüre „Ausnahmekennziffern“ unter

[www.labor-staber.de/ausnahmekennziffern](http://www.labor-staber.de/ausnahmekennziffern)



Gerne schicken wir Ihnen Versandmaterial und die notwendigen Anforderungsformulare für unsere verschiedenen Labordiagnostiken zu.

Das komplette Leistungsspektrum sowie alle Formulare finden Sie auf unserer Homepage unter **[www.genetik-regensburg.de](http://www.genetik-regensburg.de)**



LABOR STABER

## Medizinisches Versorgungszentrum für Humangenetik

MVZ Dr. Staber & Kollegen GmbH

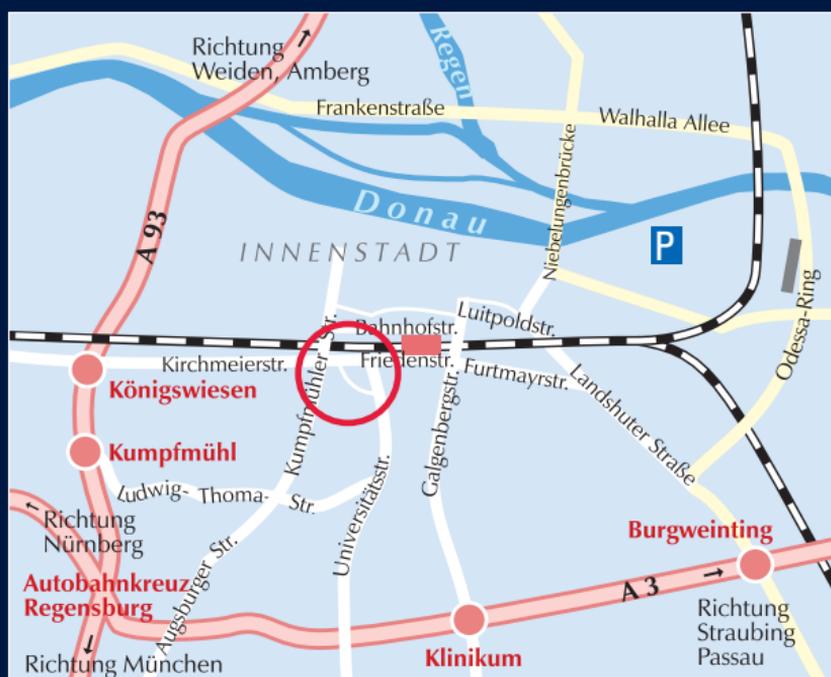
Bischof-von-Henle-Straße 2a  
93051 Regensburg

T: 0941 946822-0

F: 0941 946822-43

E: [genetik@labor-staber.de](mailto:genetik@labor-staber.de)

[www.genetik-regensburg.de](http://www.genetik-regensburg.de)



### Öffnungszeiten:

Mo-Do:

8:00 bis 16:00 Uhr

Freitag:

8:00 bis 14:00 Uhr

Kostenlose Parkplätze am Haus für 2,5 Stunden.