



Entwicklungs- störung


Abklären, erkennen, vorsorgen

Informationen für Eltern mit
einem Sorgenkind



genetikum[®]

GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK



Entwicklungsstörungen haben oft genetische Ursachen

Was sind genetisch bedingte Störungen und Erkrankungen?

Genetisch bedingte Störungen und Erkrankungen sind nicht primär durch äußere Einflüsse (schwierige Geburt, Infektionen, Unfälle usw.) entstanden, sondern durch eine Veränderung des Genoms (Erbgut). Sie reichen von leichten Auffälligkeiten bis hin zu schwerwiegenden Behinderungen und Fehlbildungen. Viele der ursächlichen Veränderungen im Erbgut sind heute durch moderne human-genetische Untersuchungen (zum Beispiel: Chromosomenanalyse, array-CGH, molekulargenetische Untersuchungen) diagnostizierbar.

Genetische Diagnostik für mehr Sicherheit und Vertrauen

In der Kinderheilkunde ist die genetische Diagnostik heutzutage nicht mehr wegzudenken. Sie bietet die Möglichkeit, bisher nur schwer oder spät diagnostizierbare genetisch bedingte Erkrankungen früh und eindeutig nachzuweisen oder auszuschließen. Das ist deshalb von so großer Bedeutung, weil auf diese Weise frühzeitig mit einer eventuell spezifischen Therapie und mit der Förderung des Kindes begonnen werden kann. Und weil sich auf diese Weise für die Eltern bei der Familienplanung ein Wiederholungsrisiko abschätzen lässt.

Was die wenigsten Eltern wissen: Viele – darunter auch scheinbar zunächst „unwichtige“ – Symptome beim Kind können auf eine mögliche genetische Ursache hinweisen. Die häufigsten Symptome in der Kinderheilkunde (Pädiatrie), bei denen an eine genetische Ursache gedacht werden muss:

- ▷ mentale Retardierung (geistige Behinderung)
- ▷ körperliche und geistige Entwicklungsstörungen
- ▷ Klein- und Großwuchs
- ▷ neuromuskuläre Beeinträchtigungen
- ▷ Stoffwechselstörungen

Drei bis vier Prozent aller Neugeborenen werden mit einer genetisch (mit) bedingten Erkrankung, Fehlbildung oder Behinderung geboren. Zählt man Erkrankungen dazu, die erst später im Kindesalter auftreten, liegt der Anteil bei etwa zehn Prozent.



Entwicklungsstörung: Steckt ein Syndrom dahinter?

Syndromsprechstunde für Eltern

Ein Syndrom zu erkennen ist oft nicht leicht, da die einzelnen Symptome, insbesondere bei Kindern, sehr variabel sein können. Das Genetikum hat daher als besonderes Angebot Syndromsprechstunden eingerichtet: Hier können Eltern Kinder mit körperlichen, psychischen und geistigen Auffälligkeiten vorstellen und sich von unseren Fachmedizинern beraten lassen.

Krankheitsbilder mit einer genetischen Ursache

Als Syndrom bezeichnen Ärzte das gleichzeitige Vorliegen verschiedener Symptome (Krankheitszeichen), die einen ursächlichen Zusammenhang haben. Viele Syndrome werden durch eine Veränderung im Erbgut verursacht. Die Krankheitszeichen können die geistige und körperliche Entwicklung betreffen. Zusammengenommen ergeben sie in vielen Fällen ein Gesamtbild, das sich einem der bisher bekannten Syndrome mit genetischer Ursache zuordnen lässt.

Solche Syndrome sind zum Beispiel:

Das Fragile-X-Syndrom: Die betroffenen Kinder zeigen unter anderem eine Sprachentwicklungsverzögerung, motorische Defizite und es treten auch Verhaltensauffälligkeiten auf.

Das Prader-Willi-Syndrom: Die auffälligsten Symptome im Säuglingsalter sind ein verminderter Muskeltonus mit einer Trinkschwäche und Gedeihstörung. Später neigen diese Kinder zu einer unstillbaren Esslust mit einer sich entwickelnden Stammfettsucht. Häufig liegen auch eine Entwicklungsverzögerung und Verhaltensauffälligkeiten vor.

Das Turner-Syndrom: Ausschließlich Mädchen können betroffen sein. Primäres Symptom ist der Kleinwuchs, später kann eine ausbleibende Pubertätsentwicklung auf dieses Syndrom hinweisen. Die geistige Entwicklung ist unauffällig.

Haben Sie eine Frage, wünschen Sie genauere Informationen zu unserer Syndromsprechstunde? Rufen Sie uns an oder schicken Sie uns eine Mail
Telefon:
0731 – 98 49 00
E-Mail:
info@genetikum.de



Entwicklungsstörung:

Was fehlt unserem Kind?

Veränderungen im Erbgut:

Wie kann es dazu kommen?

Veränderungen im Erbgut können neu entstehen oder von den Eltern ererbt sein. Bei der Bildung von Eizellen und Spermien in den Keimdrüsen (Eierstöcke und Hoden) können Fehler auftreten. Solche Veränderungen können ganze Chromosomen (z. B. Trisomien) oder bestimmte Abschnitte von Chromosomen (Mikrodeletions- oder -duplikationssyndrome) betreffen, es können aber auch einzelne Basen oder die Basenabfolge (Einzelgendefekte) in der Erbsubstanz verändert sein. Solche Veränderungen können bei der Keimzellbildung neu entstehen und sind dann nicht ererbt. Liegt bei den Eltern jedoch bereits eine Veränderung im Erbgut vor, kann diese auf die Kinder vererbt werden. So können auch Eltern, die selbst von einer Krankheit nicht betroffen sind, diese ihrem Kind vererben, wenn sie Anlageträger sind. Das Kind erkrankt dann, wenn es von beiden Elternteilen dieselbe Veränderung ererbt (Rezessive Erkrankung).

Wir suchen mit Ihnen nach Ursachen und helfen bei Entscheidungen

Eine verzögerte kognitive, sprachliche und soziale Entwicklung beim Kind kann zwar viele Ursachen haben, doch sollte in den meisten Fällen auch eine genetische Ursache in Betracht gezogen werden. Ein Teil der betroffenen Kinder weist so deutliche Merkmale auf, dass es möglich ist, die Behinderung einem bekannten Syndrom zuzuordnen. Solche Merkmale können Klein- oder Großwuchs sein, Epilepsie, Herzfehler, Fehlbildungen, Gesichtsauffälligkeiten, Verhaltensauffälligkeiten, muskuläre Störungen. Mit Hilfe der genetischen Diagnostik lässt sich dann klären, ob das vermutete Syndrom tatsächlich vorliegt.

Bei den meisten betroffenen Kindern aber lassen sich zunächst keine zusätzlichen Auffälligkeiten feststellen, oder die Symptome sind nicht sehr spezifisch. Das liegt daran, dass die Grenzen zwischen einer syndromalen und einer nicht-syndromalen Behinderung sehr fließend sind oder die charakteristischen Merkmale des Syndroms erst später im Leben auftreten. Auch in diesen Fällen können mit Hilfe der modernen humangenetischen Diagnostik Ursachen für die Entwicklungsstörung nachgewiesen beziehungsweise ausgeschlossen werden.

Humangenetische Leistungen inklusive der genetischen Beratung sind Kassenleistungen und werden bei gegebener Indikation über Überweisungs- oder Krankenschein abgerechnet.



Entwicklungsstörung: Welche Verfahren bringen Klarheit?

Veränderungen im Erbgut: Wo liegt der Fehler?

Bei den sogenannten Einzelgendefekten ist im Erbgut ein einziges Gen, also ein Teil der auf der DNA gespeicherten Erbinformation, durch eine Mutation verändert. Dazu gehören zum Beispiel das Fragile-X-Chromosom und die Stoffwechselstörung Mukoviszidose. Bei den sogenannten „Mikrodeletions- und -duplikationssyndromen“ können mehrere Gene im Erbgut betroffen sein. Beispiele sind das Prader-Willi-Syndrom und das Katzenschrei-Syndrom.

Die Gene kommen „unter die Lupe“

Welche Untersuchungsverfahren nötig sind, um mögliche genetische Veränderungen aufzuspüren, hängt von der jeweiligen Ausgangssituation ab – und davon, ob bereits der Verdacht auf ein bestimmtes Syndrom besteht oder, im Gegenteil, die Krankheitszeichen des Kindes unklar sind. Besonders häufig kommen die folgenden Untersuchungsverfahren zum Einsatz:

Die Chromosomenanalyse – mit ihrer Hilfe werden Auffälligkeiten in der Anzahl und groben Struktur der Chromosomen (die Träger der Gene) bestimmt.

Die Fish-Analyse und die **MLPA-Analyse** erlauben es, auch kleinere Chromosomen-Veränderungen zu erkennen, die mit der normalen Chromosomenanalyse nicht zu erkennen sind.

Die array-CGH – bei dieser molekulargenetischen Untersuchungsmethode wird im Gegensatz zur FISH- und MLPA-Analyse das gesamte Genom auf kleine Chromosomenstückverluste bzw. Chromosomenzugewinne untersucht. Dieses Verfahren eignet sich ganz besonders, wenn die Symptome des Kindes unklar sind und noch keinem spezifischen Krankheitsbild zugeordnet werden können.

Die Sequenzanalyse dient der gezielten Identifizierung von bekannten und unbekanntem Mutationen in den einzelnen Genen auf der Ebene der einzelnen Basenbausteine.

Mit einer **Gen-Panel-Diagnostik** oder einer **Exom-Sequenzierung** können eine Vielzahl von Genen in einem Ansatz untersucht werden.

Für die humangenetische Diagnostik reicht eine Blutprobe (1-2 ml) des Kindes aus. Diese kann von Ihrem behandelnden Arzt abgenommen und an uns eingeschickt werden. Sie kann aber auch im Genetikum abgenommen werden.



Genetische Beratung: Das brauchen wir von Ihnen

Unser Anliegen ist es, Ihnen ein kompetenter und einfühlsamer Partner zu sein – in einer Situation, in der Sie Klarheit über die Entwicklungsstörung Ihres Kindes bekommen möchten. Gemeinsam mit Ihnen wollen wir herausfinden, welche Untersuchungen in Ihrem individuellen Fall nötig sind. Liegt das Ergebnis vor, beraten wir Sie über Therapiemöglichkeiten und Fördermaßnahmen. Und wir helfen Ihnen, ein eventuelles Wiederholungsrisiko abzuwägen, wenn Ihre Familienplanung noch nicht abgeschlossen ist.

Bereits vor dem vereinbarten Gesprächstag sollten uns alle Befundberichte Ihres behandelnden Arztes vorliegen. Hilfreich sind auch Fotos des Kindes bzw. von anderen Familienmitgliedern, bei denen eine mentale Retardierung oder Fehlbildungen bestehen.



Genetische Beratung: Wir sind für Sie da!

Im **genetikum** – einem spezialisierten Facharztzentrum – werden Sie von erfahrenen und menschlich kompetenten Ärzten und Ärztinnen beraten.

So vereinbaren Sie Ihren Termin

Die meisten unserer Patienten und Patientinnen werden von ihrem behandelnden Arzt direkt zu uns überwiesen. Sie können aber auch selbst einen Termin mit uns vereinbaren – per Telefon oder per E-Mail. In jedem Fall sollten Sie sich für das Erstgespräch ein bis zwei Stunden Zeit nehmen.

Unsere Ärzte, ihre Ansprechpartner

(Von links nach rechts)

Dr. med. Karl Mehnert
Dr. med. Gabriele du Bois
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn
Helena Böhler-Rabel
Dr. med. Silke Hartmann
Dr. med. Eva Rossier
Dr. med. Sonja Schuster
Prof. Dr. med. Horst Hameister
PD Dr. med. Wolfram Klein
Prof. Dr. med. Gholamali Tariverdian
Dr. med. Maren Wenzel
Dr. med. Anna Lena Burgemeister
Dr. med. Verena Pfaff

Wir sind kompetente Partner für Sie und Ihre Familie

Das **genetikum** ist ein spezialisiertes Facharztzentrum mit hochmodernem Labor. Seit mehr als 25 Jahren beraten wir Menschen mit Erkrankungsbildern, bei denen eine genetische Ursache eindeutig festgestellt wurde oder für möglich gehalten wird. Wir sind Ansprechpartner für Ärzte und Kliniken in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik und Vorsorge. Mehr als 200 000 Untersuchungen bestätigen die Zuverlässigkeit unserer labortechnischen Arbeit.

Für den Besuch unserer Syndromsprechstunde und eine persönliche genetische Beratung stehen wir Ihnen an den folgenden Standorten zur Verfügung:

- Neu-Ulm** Wegenerstraße 15
89231 Neu-Ulm
Telefon 0731 - 98 49 00
- Stuttgart** Lautenschlagerstraße 23
70173 Stuttgart
Telefon 0711 - 22 00 92 30
- München** Weinstraße 11
80333 München
Telefon 089 - 24 20 76 70
- Singen** Virchowstraße 10c
78224 Singen
Telefon 07731 - 99 56 231
- Prien** Hochriesstraße 21
83209 Prien
Telefon 08051 - 96 32 767



V4/2016-02

www.genetikum.de

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien