

Nehmen Sie mit uns Kontakt auf

Humangenetische Beratung und Labordiagnostik an den SYNLAB Standorten:

Freiburg	Tel. +49 761 896454-0
Jena	Tel. +49 3641 5074-0
Mannheim	Tel. +49 621 42286-0
München	Tel. +49 89 548629-0

Humangenetische Beratung für Patienten bei SYNLAB auch in:

Baden-Baden	Tel. +49 761 896454-0
Bad Nauheim	Tel. +49 6032 9112-0
Karlsruhe	Tel. +49 721 8933450
Kehl-Kork	Tel. +49 761 896454-0
Leverkusen	Tel. +49 214 37424221
Lörrach	Tel. +49 761 896454-0

Humangenetische Beratung für Patienten in Kooperation mit Frau Dr. med. Birgit Schulze in:

Frankfurt	Tel. +49 69 2979987
Kaiserslautern	Tel. +49 631 5704360

Für bestimmte Fragestellungen sind genetische Beratungen auch im Rahmen einer [Videosprechstunde](#) möglich.

Kundenbetreuung Humangenetik:

Dr. rer. nat. Priska Binner - Kardio-Lipidgenetik
Tel. +49 151 1843 0295 / priska.binner@synlab.com

Dr. rer. nat. Roman Kazmin - Onkologie / NIPT
Tel. +49 160 9910 3630 / roman.kazmin@synlab.com

Dipl. Biochem. Sarah Schulz - Praxisberatung Südwest
Tel. +49 151 1526 5211 / sarah.schulz@synlab.com

Unser Service

- Humangenetische Beratung für Patientinnen und Patienten bzw. betroffene Familien
- Umfassendes Analysespektrum
- Präzise molekulargenetische Analytik, individuell abgestimmt auf die klinische Fragestellung
- Differenzierte Datenauswertung und sorgfältige Beurteilung der genetischen Varianten
- Valide, verständliche Befunde
- Beratungsservice für behandelnde Ärztinnen und Ärzte
- Vermittlung von Kontakten zu Selbsthilfegruppen und Beratungsstellen
- Fortbildungsangebote der SYNLAB Akademie zu aktuellen Themen in der Kinderheilkunde
www.synlab.de/akademie

SYNLAB 

SYNLAB Holding Deutschland GmbH

Gubener Straße 39
86156 Augsburg
Germany
Tel. +49 821 52157-0
Fax +49 821 52157-125
www.synlab.de

© SYNLAB Holding Deutschland GmbH Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und falsche Preisangaben. Änderungen bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht. Keine Verwendung ohne ausdrückliche Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 02/2021

SYNLAB 

**GENETISCHE DIAGNOSTIK
IN DER PÄDIATRIE**

2021a-00-Genetische_Diagnostik_Pädiatrie

**Kluge Diagnostik.
Richtige Entscheidung.**

Genetische Erkrankungen frühzeitig erkennen

Im Fachbereich der Pädiatrie wird nahezu das gesamte Spektrum an genetisch bedingten Erkrankungen apparent. Von den angeborenen strukturellen bzw. funktionellen Fehlbildungen, komplexen Syndromen bis hin zu später manifesten Erkrankungen, die sich bereits in der Jugend zeigen können. Der Pädiatrie kommt dabei eine zentrale Rolle beim Erkennen einer erblichen Disposition und bei der Einleitung einer genetischen Abklärung zu. Für betroffene Patientinnen/Patienten und deren Angehörige ist eine frühzeitige sichere Diagnose von entscheidender Bedeutung. So können rechtzeitig passende Therapien und Behandlungsstrategien eingeleitet und eine optimierte Versorgung gewährleistet werden.

Symptome in der Pädiatrie, bei welchen eine genetische Ursache in Betracht gezogen werden sollte:

- Fehlbildungen und/oder Dysmorphiezeichen
- Körperliche und geistige Entwicklungsstörungen
- Wachstumsstörungen (Klein- bzw. Großwuchs)
- Neuromuskuläre Erkrankungen (Epilepsien, Ataxien)
- Stoffwechselerkrankungen
- Isoliert auftretende Symptome z.B. Hörstörungen, Nierenfehlfunktionen, Herzrhythmusstörungen.

Die genetische Ursache einer Erkrankung zu erkennen ist oft schwierig. Genetische Erkrankungen sind i.d.R. selten und von komplexer Symptomatik. Insbesondere bei syndromalen Erkrankungen ist eine korrekte Diagnosestellung oft nur interdisziplinär möglich.

Durch die großen Fortschritte im Bereich der molekulargenetischen Diagnostik ist es heute häufiger möglich, bereits im jungen Alter die richtige Diagnose zu stellen.

Wir verstehen uns als Ihr Partner für die genetische Diagnostik

Wir unterstützen Sie gerne bei der Planung und Durchführung einer genetischen Untersuchung. Nehmen Sie Kontakt mit uns auf. Viele Fragenstellungen können bereits im Rahmen eines Telefongesprächs erörtert werden.

Bei eindeutiger Indikation können Sie als Fachärztin/Facharzt selbst, mit oder ohne Rücksprache mit unseren ärztlichen Kollegen/Kolleginnen, eine Diagnostik direkt in einem unserer Labore veranlassen.

Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget des einsendenden Arztes.

Für komplexe, schwierige Fälle können Sie Ihre Patientinnen/Patienten gerne an eine unserer humangenetischen Sprechstunden zur Beratung überweisen.

Vorgehensweise

Beratung

Im Rahmen eines genetischen Beratungsgesprächs erfolgt zunächst eine ausführliche Anamnese der Patientin/des Patienten und der Eltern. Dabei werden auch Vorbefunde mit einbezogen. Nach Erhebung der Verdachtsdiagnose leitet die beratende Ärztin/der beratende Arzt, sofern sinnvoll und erwünscht, eine genetische Diagnostik ein.

Analytik

An unseren akkreditierten, genetischen Laborstandorten in Freiburg, Jena, Mannheim und München werden Analysen zu allen bekannten genetischen Erkrankungen durchgeführt. Die modernsten zytogenetischen und molekulargenetischen Verfahren sind dafür verfügbar. Die Standorte in Freiburg und München sind zudem staatlich zugelassene Zentren für Präimplantationsdiagnostik.

Ein hochqualifiziertes, wissenschaftliches und technisches Personal garantiert eine präzise Analytik, abgestimmt auf die jeweilige klinische Fragestellung.

- **Klassische Chromosomenanalyse:** Überprüfung auf numerische und strukturelle Aberrationen (z.B. Trisomien, Monosomien).
- **Array-CGH:** Untersuchung des gesamten Genoms auf kleinere Duplikationen oder Deletionen (z.B. Mikrodeletionssyndrome).
- **Einzelgen-Analyse:** gezielte Analyse eines bestimmten krankheitsursächlichen Gens (z.B. Stoffwechselerkrankungen wie Glykogenosen).
- **Multigenanalyse:** parallele Analyse aller Gene, welche mit einem klinischen Bild/einer klinischen Symptomatik vereinbar sind (z.B. Retinitis pigmentosa).
- **Whole Exome-Sequenzierung:** Analyse des gesamten Exoms, sofern das klinische Bild keine Begrenzung auf bestimmte Gene erlaubt (z.B. unspezifische geistige Behinderung).

Die bisherige Genehmigungspflicht für große Genanalysen/ Exome ist zum 01.01.2021 entfallen.

Bewertung und Befund

Von unserem Team aus erfahrenen Ärztinnen/Ärzten und Wissenschaftlerinnen/Wissenschaftlern werden die resultierenden Daten differenziert ausgewertet. Die gefundenen genetischen Varianten werden einer sorgfältigen Beurteilung unter Heranziehung der aktuellsten Erkenntnisse aus Medizin und Wissenschaft unterzogen.

In einem Befundbericht werden schließlich die Ergebnisse verständlich zusammengefasst und der Familie im Rahmen eines persönlichen Gesprächs erläutert.