

# Genetische Diagnostik in der Pädiatrie



# Genetische Erkrankungen frühzeitig erkennen

Erste Symptome einer genetischen Erkrankung treten häufig im Kindesalter auf. Dies gilt für angeborene strukturelle bzw. funktionelle Fehlbildungen, komplexe Syndrome bis hin zu spät manifestierenden Erkrankungen. Der Pädiatrie kommt daher eine zentrale Rolle beim frühen und rechtzeitigen Erkennen einer erblichen Erkrankung 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 Dismorphiezeichen
- körperliche und geistige Entwicklungsstörungen
- Wachstumsstörungen (Klein- bzw. Großwuchs)
- neuromuskuläre Erkrankungen (Epilepsien, Ataxien)
- Stoffwechselerkrankungen
- isoliert auftretende Symptome: z.B. Hörstörungen, Nierenfunktionsstörungen, 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 und so eine für die Familie sehr belastende „Odyssee“ bis zur Diagnosefindung deutlich zu verkürzen.

# 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 Fragestellungen können bereits im Rahmen eines Telefongespräches erörtert werden. Bei eindeutiger Indikation können Sie als Fachärztin/Facharzt selbst, mit oder ohne Rücksprache mit unseren ärztlichen Kolleginnen/Kollegen, eine Diagnostik direkt in einem unserer Labore veranlassen.

**Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget der einsendenden Ärztin/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 Beratungsgespräches erfolgt zunächst eine ausführliche Anamnese der Patientin/des Patienten und der Eltern. Dabei werden auch Vorbefunde mit einbezogen. Im Anschluss kann die genetische Diagnostik eingeleitet werden.

### **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.

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

- Klassische Chromosomenanalyse mit Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH): Überprüfung auf numerische und strukturelle Aberrationen (z.B. Trisomien, Monosomien, Mikrodeletionen)
- Array-CGH: Untersuchung des gesamten Genoms auf kleinere Duplikationen oder Deletionen (z.B. Mikrodeletionssyndrome)
- Einzelgenanalyse: 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
- Whole-Exome-Sequenzierung: Analyse des gesamten Exoms, sofern das klinische Bild keine Begrenzung auf bestimmte Gene erlaubt (z.B. unspezifische geistige Entwicklungsstörung mit oder ohne Autismus/ADHS)

**Humangenetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget und werden von der Krankenkasse übernommen.**

### **Bewertung und Befund**

Die resultierenden Daten werden von unserem Team aus erfahrenen Ärztinnen/Ärzten und Wissenschaftlerinnen/Wissenschaftlern 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.

# Unser Service

- Humangenetische Sprechstunden für pädiatrische Krankheitsbilder
- Humangenetische Beratung unter Berücksichtigung von Familienanamnese, vorliegenden Befunden und klinisch-genetischer Untersuchung
- Umfassendes Analysespektrum
- Molekulargenetische Analytik, abgestimmt auf die klinische Fragestellung
- Differenzierte Datenauswertung und sorgfältige Beurteilung der genetischen Varianten
- Verständliche Befunde
- Beratungsservice für behandelnde Ärztinnen und Ärzte
- Vermittlung von Kontakten zu Selbsthilfegruppen und Beratungsstellen
- Beratung per Videosprechstunde bei bestimmten Fragestellungen
- Fortbildungsangebote der SYNLAB Akademie zu aktuellen Themen in der Kinderheilkunde ([www.synlab.de/akademie](http://www.synlab.de/akademie))

© SYNLAB Holding Deutschland GmbH.

Die Inhalte erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit und dienen ausschließlich dem Zweck der Information und Weiterbildung. Konsultieren Sie bei gesundheitlichen Fragen oder Beschwerden stets die Ärztin oder den Arzt Ihres Vertrauens. 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 06/2025

## **SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH**

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase

Dr. med. Eva Wohlleber

Heinrich-von-Stephan-Straße 5 | 79100 Freiburg

T +49 761 896454-0

kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com

### **Weitere Beratungsstellen:**

- Baden-Baden
- Kehl-Kork
- Lörrach

## **SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim GmbH**

Dr. med. Friedrich Cremer

Dr. med. Oliver Brandau

Harrlachweg 1 | 68163 Mannheim

T +49 621 42286-0

humangenetik-mannheim@synlab.com

### **Weitere Beratungsstellen:**

- Karlsruhe, T +49 721 8933450  
in Kooperation mit Frau Dr. med. Birgit Schulze in:
- Frankfurt a. M., T +49 69 7979987
- Kaiserslautern, T +49 631 5704360

## **SYNLAB MVZ Humangenetik München GmbH**

Dr. med. Dr. rer. nat. Claudia Nevinny-Stickel-Hinzpeter

PD Dr. med. Stephan Niemann

Anastasia Gazou

Lindwurmstraße 23 | 80337 München

T +49 89 548629-0

humangenetik-muenchen@synlab.com

## **SYNLAB Praxis für Humangenetik Heidelberg**

Dr. med. Sabine Hentze

Brückenstraße 21 | 69210 Heidelberg

T +49 621 8227-42

humangenetik-heidelberg@synlab.com

## **SYNLAB Praxis für Humangenetik Jena**

Dr. med. Antje Hering

Dr. med. Solveig Schulz

Ernst-Ruska-Ring 17 | 07745 Jena

T +49 3641 5074-23

humangenetik-jena@synlab.com

## **SYNLAB MVZ Leverkusen GmbH**

Dr. med. Mercede Sina-Boemers

Paracelsusstraße 13 | 51375 Leverkusen

T +49 214 37424-394

mercede.sina-boemers@synlab.com

## **Kundenbetreuung**

E-Mail: kundenbetreuung.humangenetik@synlab.com