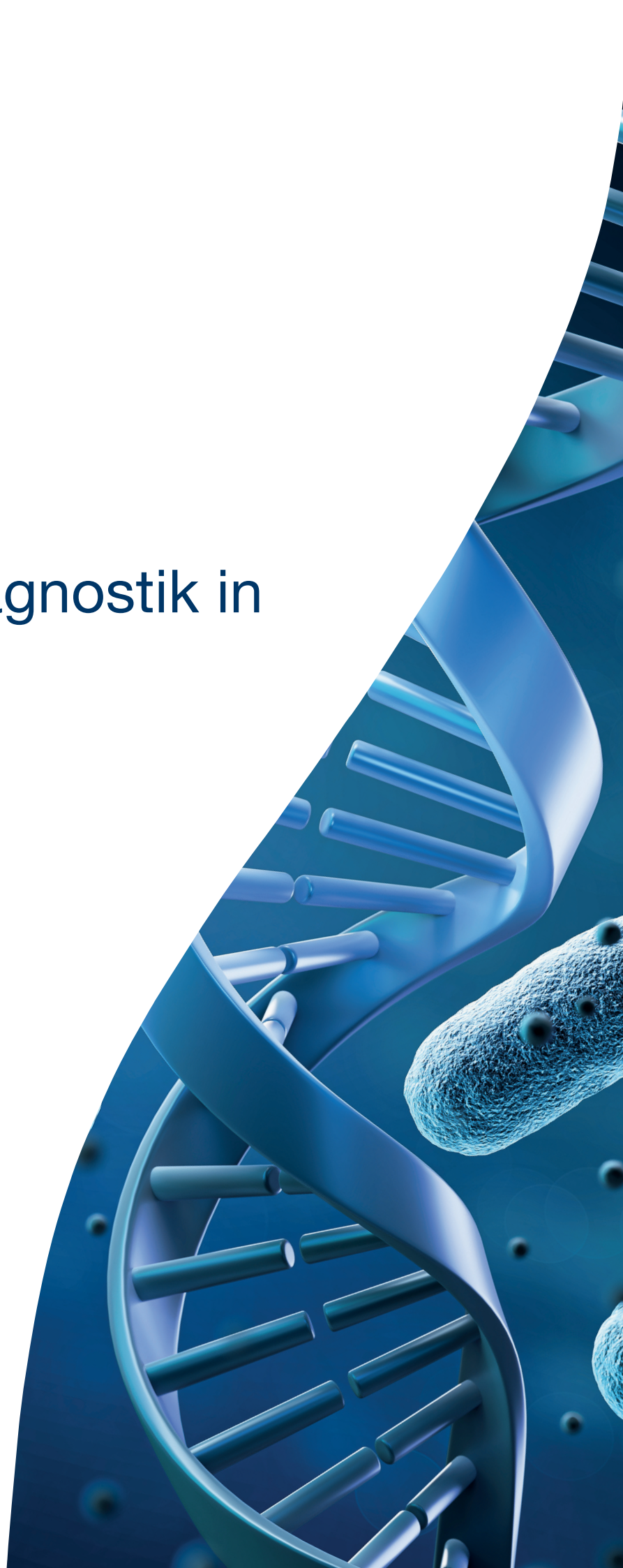


Genetische Diagnostik in der Neurologie



Genetische Erkrankungen frühzeitig erkennen

Im Fachbereich der Neurologie zeigt sich nahezu das gesamte Spektrum genetisch bedingter Erkrankungen. Diese reichen von strukturellen und funktionellen Fehlbildungen über komplexe Syndrome bis hin zu Erkrankungen, die sich erst im höheren Lebensalter manifestieren. Der Neurologie kommt dabei eine zentrale Rolle beim Erkennen einer möglichen genetischen Disposition sowie bei der Einleitung weiterführender genetischer Diagnostik zu. Für Betroffene und ihre Angehörigen ist eine frühzeitige und präzise Diagnose von großer Bedeutung. Sie erlaubt nicht nur eine gezielte Therapie, sondern auch die Entwicklung individueller Behandlungsstrategien. Häufig eröffnet sie auch die Möglichkeit einer prädiktiven Testung bei bislang nicht erkrankten Familienmitgliedern.

Gut zu wissen!

Nach § 7 GenDG darf eine diagnostische genetische Untersuchung von jeder Ärztin/jedem Arzt beauftragt werden. Humangenetische Analysen belasten nicht das Budget der Ärztin bzw. des Arztes.

Mögliche Indikationen für eine genetische Abklärung in der Neurologie:

- strukturelle ZNS-Fehlbildungen
- Leukodystrophien
- neuromuskuläre Erkrankungen
- Ataxien, insb. progredient oder familiär gehäuft
- familiär gehäufte neurodegenerative Erkrankungen (z. B. Parkinson-Syndrom, ALS)
- familiär gehäufte neurokognitive Störungen
- neurovaskuläre Erkrankungen unklarer Ätiologie
- Epilepsien mit frühem Beginn (< 65. Lebensjahr) oder Therapieresistenz

Präzise Diagnostik für Ihre Fragestellung

Unser qualifiziertes wissenschaftliches und technisches Team garantiert eine präzise Analytik, abgestimmt auf die jeweilige Fragestellung. Unser Angebot umfasst das gesamte Spektrum der humangenetischen Diagnostik, unter anderem:

- klassische Chromosomenanalyse: Diagnostik numerischer und struktureller Aberrationen
- Array-CGH: Untersuchung des gesamten Genoms auf kleinere Duplikationen oder Deletionen (z. B. Mikrodeletionssyndrom)
- MLPA: Nachweis von Kopienzahlveränderungen in spezifischen Genen (z. B. *DMD*-Gen-MLPA in Kombination mit Einzelgenanalyse bei V. a. Muskeldystrophie Typ Duchenne)
- Einzelgenanalysen: gezielte Analyse eines bestimmten krankheitsursächlichen Gens (z. B. *SCN1A*-Gen bei V. a. Dravet-Syndrom)
- Multigenanalysen: parallele Analyse aller Gene, die mit einem klinischen Bild vereinbar sind (z. B. bei V. a. hereditäre spastische Paraplegie)
- Repeat-Analysen: Nachweis von Nukleotidexpansionserkrankungen (z. B. myotone Dystrophie Typ 1)
- Whole-Exome-Sequenzierung: Analyse des gesamten Exoms, sofern das klinische Bild keine Eingrenzung auf bestimmte Gene erlaubt (z. B. bei unspezifischer neurokognitiver Störung)

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 Ärztin/Arzt selbst, mit oder ohne Rücksprache mit unseren ärztlichen Kolleginnen/Kollegen, eine Diagnostik direkt in einem unserer Labore veranlassen.

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

Bewertung und Befund

Die aus der Untersuchung resultierenden Daten werden von unserem Team aus erfahrenen Ärztinnen und Ärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern differenziert ausgewertet. Die gefundenen genetischen Varianten werden einer sorgfältigen Beurteilung unter Einbeziehung der aktuellen Erkenntnisse aus Medizin und Wissenschaft unterzogen.

In einem Befundbericht werden schließlich die Ergebnisse verständlich zusammengefasst. Sollten Ihre Patientinnen und Patienten es wünschen, erläutern wir die erhobenen Befunde gerne in einem ausführlichen Beratungsgespräch.

Beauftragung genetischer Diagnostik

- Für gesetzlich versicherte Patientinnen und Patienten wird ein Laborüberweisungsschein (Muster 10) mit Verdachtsdiagnose und Indikation benötigt.
- Probenmaterial: 3–5 ml EDTA-Blut für molekulargenetische Untersuchungen bzw. 3–5 ml Li-Heparin-Blut für Chromosomenanalysen
- Das Probenmaterial sowie der Überweisungsschein müssen mit Namen und Geburtsdatum der Patientin bzw. des Patienten gekennzeichnet sein.

- Zudem ist eine schriftliche Einwilligung der Patientin bzw. des Patienten oder der gesetzlichen Vertretung erforderlich (Gendiagnostikgesetz).
- Alle Formulare können Sie telefonisch, per E-Mail oder auf unserer Website anfordern.
- Für die genetische Sprechstunde wird ein Überweisungsschein für Mit- und Weiterbehandlung (Muster 6) benötigt.
- Humangenetische Analysen belasten nicht das Budget der Ärztin bzw. des Arztes.
- Nach § 7 GenDG darf eine diagnostische genetische Untersuchung (Patientin/Patient selbst betroffen) von jeder Ärztin/jedem Arzt beauftragt werden.

Sie haben Fragen bezüglich der Beauftragung oder des GenDGs? Sie wünschen eine individuelle Beratung für sich und Ihr Team? Gerne bieten wir Ihnen die Möglichkeit eines persönlichen Besuchs durch unsere Kundenbetreuung an: kundenbetreuung.humangenetik@synlab.com

Fallbeispiel Migräne

Anamnese:

Vorstellung einer 28-jährigen Patientin, Migräne mit ausgeprägter Aurasymptomatik (u. a. brachiocrurale Hemiparese sowie Kribbelparästhesien rechts, Flimmerskotome), ca. 2 Attacken/Monat, Erstmanifestation vor 5 Jahren, Frequenz der Attacken aktuell zunehmend; keine Vorerkrankungen

Familienanamnese:

2 gesunde Kinder; 32-jähriger Bruder: gesund; 26-jährige Schwester: gleichartige Migräne seit der Jugend; Mutter: gesund; Vater: Migräne mit visueller Aura, Erstmanifestation ca. 30. Lebensjahr

Diagnostik:

neurologische Untersuchung bei Beschwerdefreiheit: horizontaler Nystagmus; weiterer Neurostatus: unauffällig; Bildgebung: cMRT: unauffällig

Ergebnis der exobasierten Paneluntersuchung:

pathogene Variante (Klasse 5) des *CACNA1A*-Gens; *CACNA1A*-assoziierte familiäre hemiplegische Migräne somit gesichert; Erbgang: autosomal-dominant

Konsequenzen:

- Therapieversuch mit Acetazolamid zusätzlich zu Migräne-Stufentherapie
- Vermeidung von Überdiagnostik, u. a. bei verbesserter Einordnung der im Verlauf auftretenden Symptomatik
- (prädiktive) Testung weiterer Familienmitglieder möglich

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
humangenetik-freiburg.synlab.de

Weitere Beratungsstellen:

- Baden-Baden
- Kehl-Kork
- Lörrach
- Konstanz

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
humangenetik-mannheim.synlab.de

Weitere Beratungsstellen:

- Karlsruhe T +49721 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
humangenetik-muenchen.synlab.de

Weitere Beratungsstellen:**SYNLAB MVZ Bad Nauheim**

In der Hub 5 | 61231 Bad Nauheim
T +49 6032 9112-0
badnauheim@synlab.com

SYNLAB Praxis für Humangenetik Heidelberg

Dr. med. Sabine Hentze
Brückenstraße 21 | 69210 Heidelberg
T +49 621 8227-42
humangenetik-heidelberg@synlab.com
humangenetik-heidelberg.synlab.de

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
humangenetik-jena.synlab.de

MVZ SYNLAB Leverkusen GmbH

Dr. med. Mercede Sina-Boemers
Paracelsusstraße 13 | 51375 Leverkusen
T +49 214 37424-394
mercede.sina-boemers@synlab.com

Kundenbetreuung:

kundenbetreuung.humangenetik@synlab.com



<https://humangenetik.synlab.de>

SYNLAB 

© 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 04/2026

SYNLAB Holding

Deutschland GmbH
August-Wessels-Str. 13
86156 Augsburg, Germany
T +49 821 52157-0
F +49 821 52157-125
info@synlab.com
www.synlab.de