

Genetische Diagnostik in der Allgemeinmedizin



Genetische Erkrankungen frühzeitig erkennen

Genetische Erkrankungen sind in der Allgemeinbevölkerung unterdiagnostiziert. Das Spektrum reicht dabei von erblichen Stoffwechselstörungen über Tumorerkrankungen und einzelne Fehlbildungen bis hin zu komplexen syndromalen Erkrankungen mit Beteiligung mehrerer Organ-systeme. Die Allgemeinmedizin hat eine zentrale Rolle, da sie meist die erste Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten ist. Sie übernimmt nicht nur die erste Einschätzung der Ursachen, sondern auch die Einleitung weiterführender genetischer Diagnostik. Zudem koordiniert sie die interdisziplinäre Zusammenarbeit und begleitet die Patientinnen und Patienten im weiteren Verlauf – etwa bei der Therapieplanung und psychosozialen Unterstützung.

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.

In unseren Laboren für Humangenetik garantieren wir mit einem hochqualifizierten wissenschaftlichen und technischen Team 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 (z. B. bei V. a. Klinefelter-Syndrom)
- Einzelgenanalysen: gezielte Analyse eines bestimmten krankheitsursächlichen Gens (*HFE*-Gen-Analyse bei V. a. Hämochromatose)
- Multigenanalysen: parallele Analyse aller Gene, die welche mit einem klinischen Bild vereinbar sind (z. B. bei zystischen Nieren- oder Lebererkrankungen)
- Whole-Exome-Sequenzierung: Analyse des gesamten Exoms, sofern das klinische Bild keine Eingrenzung auf bestimmte Gene erlaubt (z. B. unspezifische Symptome bei mehreren Familienmitgliedern)

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 Telefongesprächs 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.

Falls gewünscht, 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.

Mögliche Indikationen für eine genetische Abklärung in der Allgemeinmedizin:

- unklare laboranalytische oder hämatologische Auffälligkeiten, z. B. erhöhte Transaminasen; Hämolyseparameter
- metabolische Auffälligkeiten, z. B. Fettstoffwechselstörungen (z. B. familiäre Hypercholesterinämie), Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels
- kardiale Erkrankungen, z. B. Arrhythmiesyndrome (z. B. Long-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom), Kardiomyopathien, plötzlicher Herztod in der Familienanamnese, thorakale Aortenaneurysmen und -dissektionen
- endokrinologische Erkrankungen, z. B. Glukosestoffwechselstörungen (z. B. MODY), seltene Formen von Hypo- oder Hyperthyreosen
- isolierte Fehlbildungen einzelner Organe oder Strukturen, ohne Syndromdiagnose
- unklare geistige Behinderung oder Entwicklungsverzögerung, insb. bei fehlender oder länger zurückliegender genetischer Abklärung
- familiär gehäuft auftretende Erkrankungen, z. B. neurologische Erkrankungen (z. B. Epilepsien, neurodegenerative Erkrankungen), Tumorerkrankungen

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 MODY-Diabetes:

27-jährige Patientin, guter Allgemeinzustand sowie schlanker Ernährungszustand: gesund, Vorstellung im Rahmen des Gesundheits-Check-ups (< 35 Jahre):

- Familienanamnese: Schwester und Mutter mit Diabetes-mellitus-Erkrankung, Erstmanifestation jeweils vor dem 35. Lebensjahr
- laborchemische Analyse: Nüchternblutglukose: 128 mg/dL, HbA1c: 7,2 % → Erstdiagnose Diabetes mellitus
- humangenetische Abklärung bei familiär gehäuftem Auftreten sowie jungem Erkrankungsalter: Nachweis einer pathogenen Variante des *GCK*-Gens, im Verlauf auffällige Testung bei betroffenen Familienmitgliedern
- Konsequenz: medikamentöse antidiabetische Therapie nicht allgemein empfohlen, Insulintherapie im Rahmen einer möglichen Schwangerschaft; mikrovaskuläre Folgeerkrankungen selten
- prädiktive Testung von Angehörigen

Fallbeispiel familiäre Hypercholesterinämie:

29-jährige Patientin, guter Allgemeinzustand sowie schlanker Ernährungszustand: keine Vorerkrankungen, Vorstellung im Rahmen des Gesundheits-Check-ups (< 35 Jahre):

- Familienanamnese: Vater mit Myokardinfarkt im Alter von 43 Jahren, Großmutter väterlicherseits mit bekannt stark erhöhten Cholesterinwerten; keine weiteren wesentlichen Vorerkrankungen in der Kernfamilie
- laborchemische Analyse: Gesamtcholesterin: 298 mg/dL, LDL-Cholesterin: 212 mg/dL, Triglyzeride: normal, Lp(a): normal → Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie (FH)
- humangenetische Abklärung bei auffälliger Lipiddiagnostik in jungem Alter sowie bei positiver Familienanamnese (4 Punkte gemäß DUTCH-LIPID-CLINIC-NETWORK-KRITERIEN → FH möglich): Nachweis einer pathogenen Variante des *LDLR*-Gens (autosomal-dominant vererbte FH), im Verlauf: genetische Testung der betroffenen Familienmitglieder, Bestätigung der Diagnose bei Vater und Großmutter
- Konsequenzen/Management: Beginn einer primärprophylaktischen lipidsenkenden Therapie (Ziel LDL < 100 mg/dL bzw. Reduktion um mind. 50 % des Ausgangswerts), konsequente Lebensstilmaßnahmen (Ernährung, Bewegung), kardiovaskuläres Risikoscreening und regelmäßige Verlaufskontrollen bei Hinweis auf erhöhtes Risiko für vorzeitige Atherosklerose und Folgeerkrankungen (Framingham bzw. weitere Risikoklassifikationen bei FH nicht anwendbar)
- prädiktive Testung von Angehörigen: Empfehlung zur genetischen Beratung und prädiktiven Testung von Geschwistern und Kindern zur frühzeitigen Diagnosestellung und Prävention

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