Wer trägt die Kosten?

Die humangenetischen Leistungen werden bei gesetzlich versicherten Patienten von der Krankenkasse übernommen. Für Privatpatienten ist vorab die Anfrage einer Kostenübernahmeerklärung bei ihrer privaten Krankenversicherung sinnvoll, gerne sind wir hierbei behilflich.

Wir sind für Sie da

Wir ermöglichen zeitnahe Termine im Rahmen unserer genetischen Sprechstunde und beantworten Ihnen gerne erste Fragen im Vorfeld einer Terminvergabe.

Unsere Empfehlung

Dieser Flyer bietet Ihnen erste allgemeine Informationen. Bitte sprechen Sie auf jeden Fall mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

Unsere Empfehlung
Vorbefunde Ihrer behandelnden Fachärzte sind für die genetische Sprechstunde äußerst hilfreich. Bitte stellen Sie uns Ihre Untersuchungsbefunde schon vor dem Beratungstermin zur Verfügung.

Vereinbaren Sie einen Termin

Liebe Patientin, lieber Patient,
die Limbach Gruppe bietet fachärztliche humangenetische Beratung an derzeit neun Standorten in Deutschland an. Vereinbaren Sie einen Beratungstermin in Ihrer Nähe:

Berlin
MVZ Humangenetik
Limbach Berlin
www.mvz-humangenetik-limbach-berlin.de

Ingolstadt
Limbach Genetics
MVZ Humangenetik München
Standort Ingolstadt
www.genetik-muenchen.de

Leipzig
Praxis für Humangenetik
www.genetik-praxis.de

München
Limbach Genetics
MVZ Humangenetik München
www.genetik-muenchen.de

Ulm
MVZ Humangenetik Ulm
www.humangenetik-ulm.de

Frankfurt
MVZ Humangenetik
Berner Straße
www.laborarztpraxis.de/startseite/humangenetik

Karlsruhe
MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen
www.laborvolkmann.de

Mainz
Medizinische Genetik Mainz
www.medgen-mainz.de

Passau
Limbach Genetics
MVZ Humangenetik München
Standort Passau
www.genetik-muenchen.de

Medizinische Genetik Mainz

Medizinische Genetik Mainz
Haifa-Allee 38 | 55128 Mainz
www.medgen-mainz.de

LIMBACH GRUPPE

Herausgeber: © Limbach Gruppe SE – 12/2021_V1

Augenerkrankungen

Molekulargenetische Diagnostik bei erblich bedingten Augenerkrankungen

Warum ist die genetische Untersuchung bei erblichen Augenerkrankungen wichtig?

Erbliche Augenerkrankungen sind häufig, allein von Netzhauterkrankungen wie der Retinitis pigmentosa, der Achromatopsie oder der Zapfen-Stäbchen-Dystrophie sind in Deutschland mehr als 75.000 Patienten betroffen.

Darüber hinaus können auch andere Strukturen des Auges wie die Hornhaut, Linse oder der Sehnerv verändert sein. Auch Kurz- und Weitsichtigkeit können eine genetische Ursache haben. Die Ausprägung einer einzelnen Erkrankung kann sehr variabel sein und es gibt starke Überlappungen der verschiedenen Krankheitsbilder, was die genaue klinische Diagnosestellung oft erschwert.

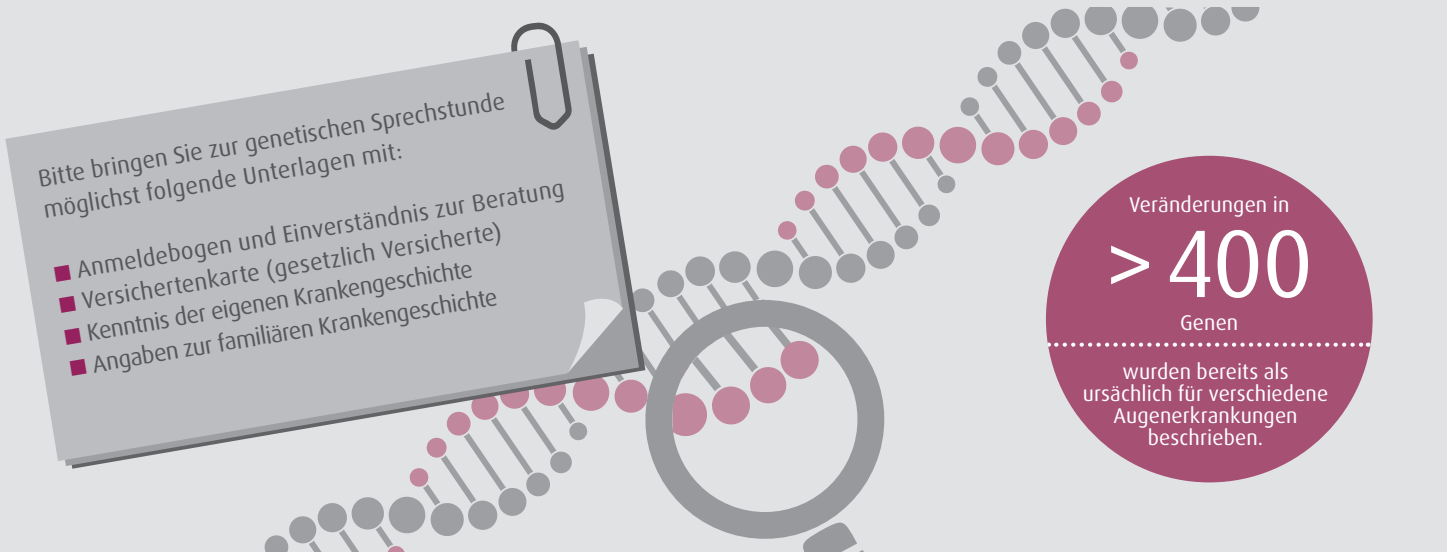
Unsere Kenntnisse über die Ursachen von Augenerkrankungen haben in den letzten Jahren rapide zugenommen. Ein und dasselbe Krankheitsbild kann mehrere genetische Ursachen haben (wie z. B. im Falle der Retinitis pigmentosa und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie). Mehr als 400 verschiedene Gene konnten bereits mit unterschiedlichen Augenerkrankungen in Verbindung gebracht werden.

Eine Analyse dieser Gene im Rahmen einer genetischen Diagnostik ermöglicht meist die klare molekulare Zuordnung der Symptomatik zu einer spezifischen Erkrankungsform.

Bei einigen genetisch bedingten Augenerkrankungen bieten sich bereits gezielte Therapieoptionen an. Eine frühzeitige, gesicherte Diagnosestellung ist für Betroffene somit von immenser Bedeutung und trägt auch zur Einschätzung von Prognose und Krankheitsverlauf bei. Mit Kenntnis der genetischen Ursache einer Augenerkrankung kann auch das Erkrankungsrisiko weiterer Familienmitglieder präzise benannt werden.

Wann ist eine humangenetische Untersuchung oder Beratung sinnvoll?

Eine humangenetische Abklärung von Augenerkrankungen ist vor allem dann sinnvoll, wenn bei Ihnen selbst die Vermutung einer erblichen Augenerkrankung besteht. Eine Verdachtsdiagnose sollte zuvor durch bildgebende Verfahren und Funktionsdiagnostik von einem Augenarzt gestellt worden sein. Auch wenn in Ihrer Familie bereits eine genetisch bedingte Netzhauterkrankung vorliegt oder vermutet wird und/oder eine genetische Veränderung bekannt ist, kann eine genetische Diagnostik sinnvoll sein.

Genetische Veränderungen in den ursächlichen Genen können im Erbgut der im Blut enthaltenen Zellen nachgewiesen werden. Mit unseren individuell auf die jeweilige persönliche klinische Fragestellung abgestimmten Analysen können wir für jeden Ratsuchenden eine optimal angepasste genetische Diagnostik realisieren. Hierfür verwenden wir in unseren Laboren moderne und kosteneffiziente Verfahren wie z. B. Next Generation Sequencing (NGS).

Unsere erfahrenen ärztlichen und wissenschaftlichen Mitarbeiter führen eine umfassende Interpretation der erhobenen Daten durch und erstellen für Sie und Ihren Arzt klar strukturierte Befunde.