

## ► PRESSEMELDUNG

### Viele Krankheiten sind genetisch bedingt

#### Spezialisten auf der Spur genetischer Erkrankungen

Mainz, 21.06.2021 (mm): Die Humangenetik ist eine noch recht junge Fachdisziplin in der Medizin und hat sich in den letzten Jahren zu einem zentralen klinischen Querschnittsfach entwickelt. Fachärzte für Humangenetik arbeiten im engen Austausch und Team mit wissenschaftlichen Mitarbeitern und Bioinformatikern zur Interpretation der im genetischen Labor gewonnenen Daten.

Humangenetiker arbeiten daran, genetisch bedingte Krankheiten in allen Bereichen und Fächern der Medizin zu diagnostizieren. Hierzu zählen beispielsweise Krebs-, Augen-, Nieren- oder Stoffwechselerkrankungen.

Durch den Einsatz genetischer Diagnostik kann oftmals eine spezifische Diagnose früh gestellt, der Krankheitsverlauf prognostiziert und eine gezielte Therapie eingeleitet werden. Dies unterstützt die optimale medizinische Betreuung des Patienten und hilft körperliche und seelische Folgen zu minimieren.

#### Was sind die Gründe für eine genetische Analyse

Das Spektrum menschlicher Erkrankungen ist breit und nicht selten liegt die Ursache in den Genen des Menschen. Für die den Patienten betreuenden Fachkollegen ist eine eindeutige Diagnose aufgrund unspezifischer Symptome und starker Überlappung verschiedener Indikationen häufig schwierig. Für die betroffenen Patienten ist dies dann meist mit einer jahrelangen Odyssee und unzähligen, teils unnützen Untersuchungen bei verschiedenen Ärzten verbunden.

Motive für eine genetische Diagnostik können der Verdacht auf das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung, Entwicklungsstörungen sowie Fehlbildungen, unerfüllter Kinderwunsch, Fragestellungen in der Schwangerschaft (z. B. bei erhöhtem Alter eines Elternteils oder auffälligen Ultraschallbefunden) oder eine familiäre Häufung von Tumorerkrankungen sein.

#### Beratung und Befundung durch klinische Genetiker (Fachärzte für Humangenetik)

Optimalerweise steht zu Beginn einer genetischen Analyse eine ausführliche Beratung im Rahmen einer fachärztlichen Sprechstunde bei einem/r Facharzt/in für Humangenetik. In einem ausführlichen Gespräch wird die genaue Krankengeschichte, auch in der erweiterten Familie, besprochen, Untersuchungsbefunde gesichtet und ggf. auch eine körperliche Untersuchung durchgeführt. Zudem werden patientenspezifische Fragen zu erblich bedingten Erkrankungen detailliert besprochen. Sowohl betroffene Patienten, (werdende) Eltern, aber auch verwandte Angehörige, die vielleicht selbst Anlageträger einer Erkrankung sein könnten, werden in diesem Rahmen hinsichtlich Diagnose, Vererbungsmuster (Weitervererbung) und möglicher Risiken ausführlich informiert und auf mögliche

Behandlungsoptionen und Therapien hingewiesen.

Die Beratung im Rahmen einer fachärztlichen Genetik-Sprechstunde soll für Patienten und Betroffene eine Entscheidungshilfe darstellen und es ihnen erleichtern, individuelle Krankheitsrisiken zu bewerten und sich ggf. auf sie einzustellen. Es bleibt dabei stets ganz die Entscheidung eines jeden einzelnen Patienten, welche Ergebnisse er zur Kenntnis nehmen möchte und welche Konsequenzen aus dem Beratungsgespräch gezogen werden. Falls sich im Beratungsgespräch der Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung erhärtet, ist oftmals eine weiterführende genetische Diagnostik sinnvoll. Der anschließende genetische Befund erläutert die genaue Ursache einer Krankheit und gibt Hinweise auf zukünftige Erkrankungsrisiken.

### **Die Humangenetik ist ein rasch wachsendes, zentrales Querschnittsfach in der modernen Medizin**

Die Humangenetik wird in allen Bereichen der Medizin immer wichtiger. Sie basiert auf den Säulen Diagnostik, klinische Krankheitsversorgung, Vorsorge und Forschung und beschäftigt sich damit, welche Krankheiten oder Anlagen durch Veränderungen im Erbgut des Menschen verursacht sind. In der Regel spielt auch die Frage des Wiederholungsrisikos innerhalb der Familie eine wichtige Rolle.

In der Medizinischen Genetik Mainz unter Leitung von Prof. Dr. med. Carsten Bergmann als Facharzt für Humangenetik, der seit über 20 Jahren in der Diagnostik, klinischen Sprechstunde und Forschung aktiv ist, arbeitet ein interdisziplinäres, hocherfahrenes 35-köpfiges Team aus Ärzten, Wissenschaftlern und technischen Mitarbeitern tagtäglich daran, Patienten und Einsender in allen Fragen der medizinischen Genetik zu unterstützen. Zum Leistungsspektrum der Einrichtung gehören sowohl die fachärztliche genetische Sprechstunde als auch die genetische Diagnostik.

### **Interdisziplinäre klinisch-genetische Medizin**

Neue Technologien und die fortschreitende Entwicklung moderner diagnostischer Möglichkeiten ermöglichen eine rasche und kosteneffiziente Identifizierung der genetischen Ursache eines Krankheitsbildes. Hieraus lassen sich zunehmend wegweisende neue und oftmals therapierelevante Erkenntnisse gewinnen.

Ein enger interdisziplinärer Austausch zwischen Fachkollegen ist für Prof. Dr. med. Carsten Bergmann für eine moderne patientenorientierte Medizin ganz zentral. „Eine genetische Sprechstunde und fachärztliche Beratung sind zwar initial ideal, es ist aber auch möglich eine Probenzusendung bei Verdacht auf eine genetische Erkrankung an unser Labor zur Diagnostik zu senden. Wir wollen eine interdisziplinäre klinisch-genetische Medizin anbieten – keine pure Analytik. Für uns steht der Patient und der sich aus der Diagnostik ergebende Mehrwert für die klinische Betreuung und Therapie im Mittelpunkt. Die Kombination der medizinischen Expertise unserer Humangenetiker gepaart mit klinischem Wissen und Verständnis für den Patienten und das jeweilige Krankheitsbild ist essentiell für eine moderne genombasierte Medizin und eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit. Wir legen größten Wert auf eine engagierte Kooperation mit ausgewiesenen Spezialisten, erfahrenen Fachärzten und klinischen Partnern. Wir beteiligen uns aktiv an einer Vielzahl verschiedener Forschungsprojekte, um neueste Erkenntnisse

unmittelbar und möglichst rasch in unsere Diagnostik und die klinische Anwendung übertragen zu können und so gemeinsam mit unseren Kollegen eine optimale Betreuung der Patienten voranzutreiben.“ unterstreicht Prof. Bergmann. „Durch modernste Sequenzieretechniken (Next Generation Sequencing/NGS) bieten wir Diagnostik auf höchstem Niveau, die eine Analyse einzelner Gen-Panels bis hin zu kompletten Genomen ermöglicht. Mit Hilfe innovativer Technologien können wir unseren Einsendern genetische Diagnostik für ein breites Spektrum verschiedenster Indikationsbereiche andienen. Hier bieten sich eine ganze Reihe weiterer Ansätze für interdisziplinäre Diskussionen über den Tellerrand der Humangenetik hinaus.“, so Carsten Bergmann.

### Medizinische Genetik Mainz

*Die Veröffentlichung des ersten menschlichen Genoms in den frühen 2000er Jahren legte die Grundlage für die Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen. Kurz darauf wurden Next Generation Sequencing (NGS)-Technologien entwickelt, die eine Analyse ganzer Genome ermöglichen. Die Kombination des entschlüsselten menschlichen Genoms und NGS ermöglichte erstmals eine rasche genomweite Analyse von Patienten und die Identifizierung krankheitsverursachender Varianten. Heute können Patienten mittels Sequenzierung oft innerhalb kürzester Zeit eine genetische Diagnose und darauf aufbauende moderne und personalisierte Behandlungsstrategien erhalten.*

Die Medizinische Genetik Mainz unter der Leitung von Prof. Dr. med. Carsten Bergmann steht mit jahrzehntelanger Erfahrung auf dem Gebiet der Humangenetik Kolleginnen und Kollegen aller Fachdisziplinen, Kliniken und anderen medizinischen Institutionen und Spezialzentren zur Verfügung. Die Einrichtung schätzt die enge und interdisziplinäre Zusammenarbeit und bietet Ärzten und Patienten mittels genetischer Diagnostik, fachärztlicher humangenetischer Beratung und flexiblen Sprechstunden eine optimale Diagnostik und klinische Betreuung.

Zur Diagnostik werden modernste und kosteneffiziente Verfahren wie das Next Generation Sequencing (NGS) eingesetzt. Das Methodenspektrum bedient alle medizinischen Indikationsbereiche und beinhaltet dabei sowohl spezifische Einzelgenanalysen als auch verschiedenste Gen-Panelanalysen und das Whole Exome Sequencing (WES).

Darüber hinaus ist man bei der Medizinischen Genetik in Mainz auch wissenschaftlich in der klinischen Forschung genetisch bedingter Erkrankungen sehr aktiv. Eigene Studien werden unter anderem durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) und das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert und die Forschungsergebnisse regelmäßig publiziert und auf internationalen Tagungen präsentiert.

#### **Kontakt:**

Martina Mussel  
Medizinische Genetik Mainz  
Haifa-Allee 38 | 55128 Mainz | Germany  
martina.mussel@medgen-mainz.de  
www.medgen-mainz.de

**Info Link:**

Weitere Informationen unter: [www.medgen-mainz.de](http://www.medgen-mainz.de)

**Dateiservice:**

Die in diesem Dokument enthaltenen Text- und Bilddateien stehen Ihnen honorarfrei in druckfähiger Qualität für die hier formulierte Meldung zur Verfügung, bitte fragen Sie diese gerne an [martina.mussel@medgen-mainz.de](mailto:martina.mussel@medgen-mainz.de).

**Datei 1:** Logo Medizinische Genetik Mainz



**Datei 2:** Foto Prof. Dr. med. Carsten Bergmann

