

Wir stellen uns vor

congenics ist ein Medizinisches Versorgungszentrum für Humangenetik mit angeschlossenen zytogenetischen und molekulargenetischen Laboren.

In unseren zentral gelegenen Praxisräumen in Osnabrück sowie in unserer Zweigstelle in Aurich bieten wir für unsere Patienten/innen Sprechstunden zur humangenetischen Beratung an.

Die angeschlossenen Labore für Zytogenetik und Molekulargenetik sind auf die Diagnostik erblicher Erkrankungen spezialisiert und decken das diagnostische Spektrum der Humangenetik vollständig ab. Modernste Analysemethoden, durchgeführt durch qualifizierte Biologen/innen und technische Mitarbeiter/innen gewährleisten eine hohe Qualität und Kompetenz. Hierzu unterziehen wir uns regelmäßig externen Qualitätskontrollen durch akkreditierte Anbieter. Die klinische Bewertung der Ergebnisse erfolgt in enger Zusammenarbeit mit unseren Fachärzten/innen für Humangenetik.

Medizinische Einrichtungen können unsere Laborleistungen unabhängig von einer humangenetischen Beratung in Anspruch nehmen. Bei uns finden Sie kompetente Ansprechpartner/innen für alle klinischen und differentialdiagnostischen Fragestellungen. Als bekanntes Einsenderlabor arbeitet diagenos in langjähriger Partnerschaft mit Facharztpraxen, Krankenhäusern und Sozialpädiatrischen Zentren zusammen.

Standorte



congenics

MVZ Humangenetik

Caprivistraße 30
D-49076 Osnabrück
Telefon: 0541-432761
Fax: 0541-80019905
Mail: info@diagenos.com

Zweigstelle:

Ubbo-Emmius-Klinik
Wallinghausener Straße 12
D-26603 Aurich
Telefon: 04941-6978510



Familiäre Hypercholesterinämie

Genetische Diagnostik

Was ist die Familiäre Hypercholesterinämie?

- Angeborene, erbliche Fettstoffwechselstörung verursacht durch genetische Veränderungen
- Gekennzeichnet durch sehr hohe LDL-Cholesterinwerte
- Eine der häufigsten vererbten Erkrankungen in Deutschland
Häufigkeit 1:250 – 1:500
- > 90% der Betroffenen bleiben bisher undiagnostiziert
- Veränderungen auf der mütterlichen und väterlichen Genkopie führen zu sehr schweren Formen der Erkrankung

Symptome der Familiären Hypercholesterinämie

- Familiär gehäuft vorkommende, sehr hohe LDL-Cholesterinwerte (Erwachsene >190 mg/dL, Kinder >155 mg/dL im Serum)
- Cholesterinablagerungen in der Haut und Sehnen
- Weiße, ringförmige Trübung am Rand der Iris
- Herzinfarkt in jungem Alter

Die genetische Bestätigung der Familiären Hypercholesterinämie ist für eine frühzeitige und rechtzeitige Behandlung der Betroffenen entscheidend.

Wann ist eine genetische Diagnostik sinnvoll?

Genetische Analyse zur Diagnosesicherung bei ≥ 3 Punkte

Klinische Kriterien für die Diagnose der Familiären Hypercholesterinämie	
Kriterium	Punkte
Familienanamnese	
Verwandter 1. Grades mit vorzeitiger koronarer Herzkrankheit (KHK, Frauen <60 Jahren, Männer <55 Jahren) oder Verwandter 1. Grades mit LDL-Cholesterin >95. Perzentile	1
Verwandter 1. Grades mit Sehnenxanthomen und/oder Arcus cornealis oder Kinder <18 Jahren mit LDL-Cholesterin > 95. Perzentile	2
Klinische Anamnese	
Patient mit vorzeitiger KHK	2
Patient mit vorzeitiger zerebrovaskulärer oder peripherer vaskulärer Erkrankung	1
Ärztliche Untersuchung	
Sehnenxanthome	6
Arcus cornealis <45 Jahren	4
LDL-Cholesterin	
≥ 330 mg/dl (8,5 mmol/L)	8
250-329 mg/dl (6,5-8,4 mmol/L)	5
190-249 mg/dl (5,0-6,4 mmol/L)	3
155-189 mg/dl (4,0-4,9 mmol/L)	1
Genetik	
Ursächliche Veränderungen in den Genen LDLR, APOB oder PCSK9	8
Klinische Diagnose	
Sichere FH	>8
Wahrscheinliche FH	6-8
Mögliche FH	3-5
Unwahrscheinlich	<3

Wie kann eine genetische Untersuchung bei diagenos beauftragt werden?

- Anforderungsschein auf www.diagenos.com mit Unterschrift von Patient/in und Arzt/Ärztin
- Falls Befunde vorhanden, bitte beifügen
- Labor-Überweisungsschein #10 (rot) für gesetzlich Versicherte
- Privat versicherte Patienten/innen erhalten nach Probeneingang einen Vertrag zur Einreichung bei der Krankenkasse
- 2 ml EDTA –Blut, beschriftet mit vollständigem Namen und Geburtsdatum
- EDTA-Blute mehrerer Patienten/innen können gesammelt und bis zu vier Wochen bei 4°C gelagert werden
- Probenversand ungekühlt im gepolsterten Umschlag per Post

Untersuchungsdauer

- 2 - 6 Wochen

Kosten

Humangenetische Laborleistungen unterliegen grundsätzlich nicht der Budgetierung.

Was ist bei einem auffälligen genetischen Befund zu tun?

Neben der Behandlung des/der Patienten/in zur Senkung der LDL-C sollte auf die Erbllichkeit der Erkrankung und das stark erhöhte Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen weiterer Familienmitglieder hingewiesen werden. Bei einem auffälligen Befund bieten wir dem/der Patient/in und seinen/ihren Familienmitgliedern eine humangenetische Beratung an. Gesunde Familienangehörige können sich gemäß Gendiagnostikgesetz erst nach einer humangenetischen Beratung genetisch untersuchen lassen.

Wir stehen Ihnen gerne unter der Tel. 0541-432761 für weitere Fragen zur Verfügung.