

Kenne dein Gen



**PRO RETINA
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen



Molekulare Diagnostik bei hereditären Netz- hautdystrophien

Informationen und Fakten
für Augenärzte und Ärzte

Wissen bündeln – zum Wohle des Patienten

Für behandelnde Ärztinnen und Ärzte sind hereditäre Netzhautdystrophien eine besondere Herausforderung.

Oft sind die diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen aufwendig und in der Routine der Arztpraxen wenig standardisiert.

Deshalb ist eine Zusammenarbeit zwischen Haus-, Augen- und anderen Fachärzten, Humangenetikern und Schwerpunktzentren essenziell für eine frühzeitige Diagnostik. Eine rasche klare Diagnose verkürzt den diagnostischen Weg für Patienten und hilft ihnen, Entscheidungen für ihre berufliche und private Lebensplanung frühzeitig auf einer klaren Basis zu treffen.

Mit den heute verfügbaren modernen Methoden molekulargenetischer Diagnostik kann bei der Mehrzahl der Patientinnen und Patienten die genetische Ursache gefunden werden. Die Erfolgsquote liegt – abhängig von der jeweiligen klinischen Diagnose – oft bei 70 %, mitunter sogar deutlich darüber.

Orientierung und Perspektiven durch molekulargenetische Diagnostik

Auch wenn heute noch kaum Therapien für Netzhautdystrophien zur Verfügung stehen, so ist die Kenntnis der Krankheitsursache die Grundlage für innovative Therapiemöglichkeiten und zukünftige Behandlungsstrategien.

Die genetische Diagnose beantwortet für Patienten sowie ihre Familienangehörigen z. B. folgende Fragen:

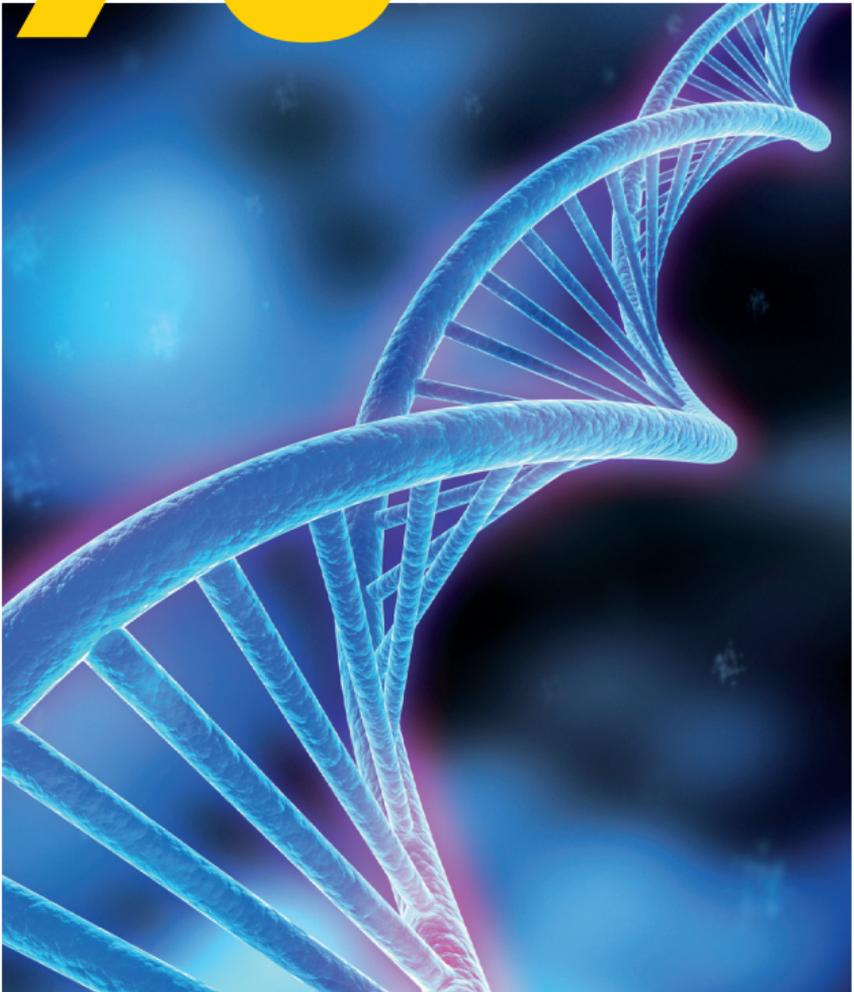
- Wie lautet die genaue Diagnose?
- Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko bei (zukünftigen) Kindern?
- Wer ist der richtige Ansprechpartner: außer dem Augenarzt auch weitere Fachärzte (bei Syndromen)?
- Gibt es sinnvolle prophylaktische Maßnahmen?
- Gibt es (gen-)therapeutische Ansätze?

Der Weg zur molekulargenetischen Diagnostik

Jeder Arzt kann eine molekulargenetische Diagnostik zur ursächlichen Abklärung der Netzhautdystrophie eines Patienten veranlassen. Anders verhält es sich bei prädiktiver Diagnostik, also potenziell vorhersagender Gentestung bei (noch) Gesunden – eine jedoch extrem seltene Fragestellung bei Netzhauterkrankungen.

70

bis zu 70 Prozent aller
Netzhautdystrophien
können molekulargenetisch
diagnostiziert werden



Das ist für die diagnostische Abklärung wichtig:

- Füllen Sie den Anforderungsbogen aus (z. B. Betroffene in der Familie, genaue klinische Diagnose, weitere Symptome). Diese Angaben helfen dem untersuchenden Labor.
- Lassen Sie den Patienten die Einverständniserklärung unterschreiben. Das schreibt das Gendiagnostikgesetz vor. Sie findet sich i. d. R. auf dem Anforderungsbogen des Labors.

- Bei gesetzlich krankenversicherten Patienten:
 - Die molekulargenetische Diagnostik ist eine Kassenleistung.
 - Muster-10-Überweisungsschein. Es ist keine Ausnahmekennziffer erforderlich.
 - Das Budget des veranlassenden Arztes wird nicht belastet.
 - Genehmigung seitens der Krankenkasse ist nicht mehr erforderlich für Durchführung auch sehr umfassender Analysen (ehem. „große Mutationssuche“)!
- Bei privat krankenversicherten Patienten: Klären Sie die Kostenübernahme vor der Diagnostik über einen Kostenvoranschlag des Labors.
- Material: EDTA-Blut. Beschriften Sie die Blutprobe eindeutig und schicken Sie diese ungekühlt per Post.
- Der Befund geht an Sie, nicht an den Patienten. Ziehen Sie zur Erläuterung des Befundes und zur Beratung einen Facharzt für Humangenetik hinzu. Nur im Zuge der humangenetischen Beratung sollte dem Patient der Befund erläutert und ausgehändigt werden.



Unterstützen

Sie unsere Arbeit
mit einer Spende



Experten zur genetischen Beratung

Sie haben Fragen zur molekular-genetischen Diagnostik?
Im Adressverzeichnis genetischer Beratungseinrichtungen finden Sie Fachärzte für Humangenetik, die qualifizierte genetische Beratung anbieten (<https://gfhev.de/>).

Auf der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) finden Sie auch Experten, die sich wissenschaftlich mit dem Thema beschäftigen (<https://www.gfhev.de//de/forschung/sensorik.html>).



Das Patientenregister der PRO RETINA

Um die Forschung für Therapien zu verbessern, hat PRO RETINA ein kostenloses Patientenregister eingerichtet. Dieses Register soll Patientinnen und Patienten den Zugang zu klinischen Studien erleichtern sowie Forscherinnen und Forschern bei der Rekrutierung von Patienten helfen.

Mit der Registrierung im PRO RETINA-Patientenregister können Ihre Patientinnen und Patienten ihre Chancen erhöhen, an klinischen Studien zur Therapiefindung bei Netzhauterkrankungen teilzunehmen.

Bildnachweis: Thomas X. Stoll



Autor:

Prof. Dr. med. Hanno J. Bolz
Direktor des Senckenberg
Zentrums für Humangenetik
in Frankfurt am Main



Herausgeber

PRO RETINA Deutschland e. V.
Selbsthilfevereinigung von Menschen mit
Netzhautdegenerationen

1. Auflage, Stand 05/2021

Redaktion: PRO RETINA Deutschland

Gefördert durch

AOK
Die Gesundheitskasse.

BUNDESVERBAND

PRO RETINA Deutschland e. V.

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

**Forschung fördern
Krankheit bewältigen
selbstbestimmt leben**

Sie möchten unsere Arbeit unterstützen?

Spendenkonto

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Steuer-Nr.: 205/5767/3067



Hier erhalten
Sie weitere
Infos zum
Thema!



Jetzt scannen
und via GiroCode
spenden