

A photograph of a female doctor with short white hair and glasses, wearing a white lab coat, smiling as she examines a baby. The baby is being held by a smiling woman with dark hair tied back. The scene is brightly lit, suggesting a clinical or hospital setting.

Entwicklungsstörungen und Seltene Erkrankungen beim Kind

Abklärung genetischer Ursachen

Stand März 2024

Entwicklungsstörungen haben oft eine genetische Ursache.

Die genetische Diagnostik ist daher in der Kinderheilkunde nicht mehr wegzudenken

Wenn bei Ihrem Kind eine genetisch bedingte Erkrankung vermutet wird, sind wir für Sie da. Eine genetische Untersuchung kann die Ursache der Erkrankung klären und wichtige Informationen über Therapiemöglichkeiten und Prognose geben. Zudem kann ein etwaiges Wiederholungsrisiko für dieselbe Erkrankung oder dasselbe genetische Syndrom bei weiteren Kindern eines Paares eingeschätzt und entsprechende vorgeburtliche Diagnosemöglichkeiten in folgenden Schwangerschaften besprochen werden. Bei einem unauffälligen Befund können hingegen bestimmte Ängste und Sorgen ausgeräumt werden.

Mit diesem Flyer informieren wir Sie darüber, für wen eine genetische Sprechstunde und Untersuchung sinnvoll ist, wie diese am genetikum ablaufen und weshalb diese für Sie und Ihre Familienangehörigen nützlich sein können. Außerdem erhalten Sie relevante Kontaktinformationen.



Weitere Informationen finden Sie auf unserer Homepage

1 - 3% aller Kinder und Jugendlichen weisen eine Entwicklungsverzögerung auf.

Für wen ist eine genetische Sprechstunde und Diagnostik sinnvoll?

Sollten Sie oder Ihr Kinderarzt Besonderheiten bei Ihrem Kind bemerken, kann eine genetische Abklärung sinnvoll sein. Häufige Symptome, bei denen an eine genetische Ursache gedacht werden sollte, sind u. a.

- Körperliche und geistige Entwicklungsstörungen
- Klein- und Großwuchs
- Neuromuskuläre Beeinträchtigungen
- Stoffwechselstörungen

Manchmal kann sich auch in der Familienvorgeschichte ein Verdacht auf eine genetische Erkrankung ergeben, v. a. beim gehäuften Auftreten von bestimmten Besonderheiten in einem Familienzweig.

Wie ist der Ablauf am genetikum?



Der erste Schritt: Die Sprechstunde am genetikum

Mit Ihrem Kinderarzt oder in unserer Syndrom-Sprechstunde wird anhand des Familienstammbaums und durch die körperliche Untersuchung gemeinsam mit Ihnen besprochen, ob eine genetische Untersuchung bei Ihrem Kind sinnvoll ist. Je nach individueller Fragestellung stehen verschiedene Untersuchungsmethoden zur Verfügung, über die Sie von den behandelnden Ärzten oder auch von unseren Ärzten am genetikum aufgeklärt werden. Eine Sprechstunde bei uns können Sie mit einer Überweisung Ihres Arztes wahrnehmen aber auch ohne Überweisung direkt einen Termin bei uns vereinbaren.



Der zweite Schritt: Die Untersuchung am genetikum

Für eine Abklärung der individuellen genetischen Fragestellung am genetikum genügt üblicherweise eine Blutprobe. Dabei reicht schon eine geringe Menge (1-2 ml) aus. Hieraus wird die Erbinformation (DNA) gewonnen. Dies kann dann auf Veränderungen untersucht werden. Die Blutentnahme kann auch von Ihrem betreuenden Arzt erfolgen, der dann das Blut an uns schickt. Teilweise kann es darüber hinaus auch sinnvoll sein, eine ergänzende Untersuchung bei den Eltern durchzuführen.



Der dritte Schritt: Ergebnismitteilung

Sollte bei Ihrem Kind keine krankheitsverursachende Veränderung nachgewiesen werden, können viele genetische Ursachen mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Wegen der Komplexität des Erbgutes ist es grundsätzlich aber nicht möglich alle genetischen Veränderungen auszuschließen.

Sollte bei Ihrem Kind eine auffällige genetische Veränderung nachgewiesen werden, besprechen wir mit Ihnen, welche Maßnahmen in diesem Fall sinnvoll sind. Eine Diagnosestellung bedeutet mehr Klarheit für Sie und für die Prognose Ihres Kindes. Zudem können möglicherweise frühzeitig geeignete Therapiemaßnahmen für Ihr Kind eingeleitet werden. Diese Erkenntnis kann auch für einen weiteren Kinderwunsch wichtig sein.

Die Kosten für die humangenetische Sprechstunde und Diagnostik werden von gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Privatversicherten Patienten (auch mit Beihilfe) stellen wir für die Abklärung der Kostenübernahme alle notwendigen Informationen zusammen.

Das genetikum ist ein spezialisiertes Facharztzentrum mit hochmodernem Labor.

Seit mehr als 30 Jahren beraten wir Menschen mit Erkrankungen, bei denen eine genetische Ursache festgestellt wurde oder für möglich gehalten wird.

Unser Anliegen ist es, ein kompetenter und einfühlsamer Ansprechpartner für Ratsuchende und deren Familien zu sein.

Wir stehen Ärzten und Kliniken in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik und Vorsorge für die optimale Betreuung und Behandlung ihrer Patienten zur Seite.



> 30

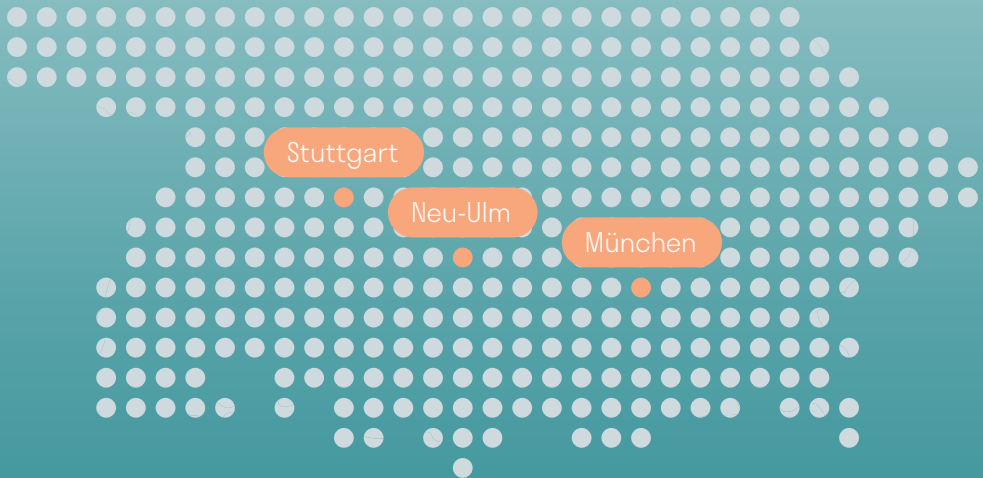
Jahre Erfahrung

> 115

Mitarbeiter

> 25.000

Befunde*



Unsere Standorte

Für eine persönliche genetische Sprechstunde stehen wir Ihnen an folgenden Standorten oder mit einer digitalen Sprechstunde zur Verfügung. Sprechen Sie uns gerne an:



Stuttgart

Lautenschlagerstr. 23
70173 Stuttgart
T 0711 36 086-0
E info@genetikum.de



Neu-Ulm

Wegenerstr. 15
89231 Neu-Ulm
T 0731 14 610-0
E info@genetikum.de



München

Sendlinger Str. 37
80331 München
T 089 69 31 92-0
E info@genetikum.de