

## 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 gerne einen Termin in Ihrer Nähe

### Berlin

MVZ Humangenetik  
Limbach Berlin  
Tel.: +49 30 8872900-00

### Darmstadt

Medizinische Genetik  
Darmstadt  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Frankfurt

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Frankfurt  
Tel.: +49 69 669003-367

### Gießen

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Frankfurt  
Zweigpraxis Gießen  
Tel.: +49 641 96986830

### Leipzig

Praxis für Humangenetik  
Tel.: +49 341 99398491

### München

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Tel.: +49 89 6250288-0

### Dachau

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Dachau  
Tel.: +49 89 6250288-0

### Bremen

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Bremen  
Tel.: +49 421 346 743-40

### Freiburg

MVZ Clotten Oltmannsstraße  
Zweigpraxis Humangenetik  
Tel.: +49 761 389272-0

### Karlsruhe

MVZ Labor PD Dr. Volkmann  
und Kollegen  
Tel.: +49 721 850000

### Landau

Limbach Genetics  
MVZ Medizinische Genetik Mainz  
Zweigpraxis Landau  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Mainz

Limbach Genetics  
MVZ Medizinische Genetik Mainz  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Ingolstadt

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Ingolstadt  
Tel.: +49 841 993698-01

### Passau

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Passau  
Tel.: +49 851 988663-0



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

LIMBACH GRUPPE

## 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.

Bitte bringen Sie zur genetischen Sprechstunde möglichst folgende Unterlagen mit:

- Anmeldebogen und Einverständnis zur Beratung
- Versicherungskarte (gesetzlich Versicherte)
- Kenntnis der eigenen Krankengeschichte
- Angaben zur familiären Krankengeschichte

Veränderungen in  
**> 400**  
Genen

wurden bereits als  
ursächlich für verschiedene  
Augenerkrankungen  
beschrieben.