

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG
MOLEKULARGENETIK
ZYTOGENETIK



Pränatale Trio-Exom Diagnostik

bei auffälligem Ultraschall

Verstehen – Entscheiden – Unterstützen





Wann ist eine pränatale Trio-Exom Diagnostik sinnvoll?

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und schwere Komplikationen in der Schwangerschaft kommen eher selten vor. In jeder Schwangerschaft besteht jedoch ein Risiko für Fehlbildungen und angeborene Erkrankungen beim ungeborenen Kind.

Etwa 5-7% aller Neugeborenen in Deutschland weisen unterschiedliche Fehlbildungen auf, die häufig frühzeitig im Rahmen von gynäkologischen Vorsorgeuntersuchungen während der Schwangerschaft erkannt werden, wie Organfehlbildungen (z. B. Herz oder Gehirn), Wachstumsstörungen oder Skelettveränderungen.

Ob ein auffälliger Ultraschall eine genetische Ursache hat, kann nur durch verschiedene genetische Untersuchungen geklärt werden. Eine genetische Untersuchung mit sehr hoher Aufklärungsrate ist die **pränatale Trio-Exom Diagnostik**.

Was ist eine pränatale Trio-Exom Diagnostik?

Die pränatale Trio-Exom Diagnostik ist eine genetische Untersuchung, die beim ungeborenen Kind während der Schwangerschaft gemacht werden kann. Dabei wird nach genetischen Veränderungen gesucht, welche die Auffälligkeiten im Ultraschall erklären könnten.

„Trio“ bedeutet: Es werden die Gene von drei Personen untersucht:

- ❖ dem ungeborenen Kind
- ❖ der Mutter
- ❖ dem Vater

So kann besser erkannt werden, ob eine Veränderung neu aufgetreten ist oder von einem Elternteil vererbt wurde.



Wie wird die Untersuchung durchgeführt?

Aufklärung und Einverständnis

- ❖ Die Untersuchung ist freiwillig und sollte nur nach genetischer Beratung in unserer Sprechstunde erfolgen.

Probenentnahme

- ❖ Ungeborenes Kind: Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) oder Plazenta-Punktion (Chorionzottenbiopsie)
- ❖ Mutter: EDTA-Blutprobe
- ❖ Vater: EDTA-Blutprobe

Laboranalyse

- ❖ Mittels der hochmodernen *Next Generation Sequencing* Methode werden die Abschnitte der DNA untersucht, die für Eiweiße (Proteine) wichtig sind – die Gesamtheit dieser Abschnitte wird Exom genannt.
- ❖ Die Analyse sucht gezielt nach krankheitsrelevanten Veränderungen.

Auswertung der Laborergebnisse

- ❖ Hochqualifizierte NaturwissenschaftlerInnen vergleichen die Gene des ungeborenen Kindes mit denen der Eltern.
- ❖ So kann besser erkannt werden, ob eine Veränderung neu aufgetreten ist oder von einem Elternteil vererbt wurde.

Erstellung eines medizinischen Befunds

- ❖ Nach 2-3 Wochen liegt der Befund vor.
- ❖ Der Befundbericht beinhaltet eine Interpretation der Laborergebnisse.

Genetische Beratung

- ❖ Im Anschluss erhalten Sie eine Beratung durch unsere hochqualifizierten Ärztinnen und Ärzte, die mit Ihnen gemeinsam besprechen, was der Befund bedeutet und welche weiteren Schritte möglich oder nötig sind.
- ❖ Sie erhalten Unterstützung bei allen wichtigen Entscheidungen.
- ❖ So können die weitere Schwangerschaft, Geburt und mögliche gezielte Behandlungen des Neugeborenen frühzeitig und besser geplant werden.

Was muss ich noch wissen?

- ❖ Die pränatale Trio-Exom Diagnostik ist eine genetische Untersuchung mit sehr hoher Aufklärungsrate.
- ❖ Die Analyse ist schnell. Nach 2-3 Wochen liegt der Befund vor.
- ❖ Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen und den privaten Krankenkassen übernommen.
- ❖ Die Analyse unterliegt dem Gendiagnostikgesetz – Ihre Daten sind streng geschützt.
- ❖ Ein unauffälliges Ergebnis schließt eine Erkrankung nicht sicher aus.



Wie und wo kann ich einen Termin buchen?

- ❖ Sie können sich von Ihrem behandelnden Arzt direkt zu uns überweisen lassen oder auch selbst direkt einen Termin zur genetischen Beratung mit uns vereinbaren.
- ❖ Wir sind telefonisch erreichbar im Zeitraum Mo-Fr, 10-12 Uhr.
- ❖ **Für Terminanfragen nutzen Sie gerne das Termin-Kontaktformular auf unserer Homepage unter „Termin buchen“.**

Die DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR ist gut erreichbar im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

Genetische Beratung & Terminvergabe
T 040 43 29 26 43 · F 040 43 29 26 78
Kundenbetreuung & Service
T 040 43 29 26 65

MIT DEM AUTO
Richtung Hamburg Centrum, Hamburg Messe

PER FERNBAHN
Bis Hauptbahnhof oder Bahnhof Dammtor, dann S-Bahn bis Sternschanze, ab dort fünf Minuten Fußweg

PER U-/S-BAHN
U3 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg
S11, S21, S31 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

PER BUS
Linien 15 · 181 Weidenallee oder Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR
Dr. Usha Peters
Dr. Saskia Kleier
Dr. Astrid Preuß
Altonaer Str. 61-63 · 20357 Hamburg
kontakt@dna-diagnostik.hamburg
dna-diagnostik.hamburg

