

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG
MOLEKULARGENETIK
ZYTOGENETIK



Entwicklungsverzögerung beim Kind

-

Trio-Exom Diagnostik

Verstehen – Entscheiden – Unterstützen



Wann ist eine Trio-Exom Diagnostik sinnvoll?



Viele Kinder entwickeln sich etwas langsamer als andere – in Sprache, Motorik oder im Lernen. In den meisten Fällen besteht kein Grund zur Sorge, da diese Kinder Verzögerungen schnell aufholen. Etwa 1-2 % aller Kinder im Vorschulalter zeigen jedoch eine globale Entwicklungsverzögerung oder deutliche Auffälligkeiten in einem oder mehreren Entwicklungsbereichen.

Spezifische Bereiche sind v.a.:

- ❖ Sprachentwicklungsstörung
- ❖ Motorische Entwicklungsstörung
- ❖ Intelligenzminderung
- ❖ Autismus-Spektrum-Störung

Bei Kindern mit moderater bis schwerer Entwicklungsverzögerung lässt sich häufig eine genetische Ursache nachweisen. Mit modernen Methoden wie der Trio-Exom-Diagnostik steigt die Aufklärungsrate noch einmal deutlich an.

Eine genetische Diagnostik kann helfen:

- ❖ die Ursache der Entwicklungsverzögerung zu erkennen
- ❖ unnötige Untersuchungen beim Kind zu vermeiden
- ❖ eine gezielte Förderung oder Therapie zu planen
- ❖ den Eltern Klarheit und Sicherheit zu geben
- ❖ das Wiederholungsrisiko abzuschätzen

Was ist eine Trio-Exom Diagnostik?

Die Trio-Exom Diagnostik ist eine Untersuchung, bei der nach genetischen Veränderungen gesucht wird, welche die Entwicklungsverzögerung beim Kind erklären könnten.

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

- ❖ dem 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 nach genetischer Beratung in unserer Sprechstunde erfolgen.

Probenentnahme

- ❖ Kind: EDTA-Blutprobe oder Wangenschleimhaut
- ❖ 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 Laboreergebnisse

- ❖ Hochqualifizierte Naturwissenschaftler:innen vergleichen die Gene des 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

- ❖ Der Befundbericht beinhaltet eine Interpretation der Laboreergebnisse.

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.
- ❖ So können gezielte Förderungen oder Therapien frühzeitig und besser geplant werden.

Was muss ich noch wissen?

- ❖ Die Trio-Exom Diagnostik ist eine genetische Untersuchung mit sehr hoher Aufklärungsrate.
- ❖ Die Kosten der Beratung/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 und 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



V1: Coverbild: www.istockphoto.com