

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG
MOLEKULARGENETIK
ZYTOGENETIK



Amyotrophe Lateralsklerose

Verstehen – Entscheiden – Unterstützen





Amyotrophe Lateralsklerose – Was ist das?

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine schwere, bislang unheilbare Erkrankung des Nervensystems, bei der es zu einem fortschreitenden Verlust von Nervenzellen im Gehirn und Rückenmark kommt. Infolge der Degeneration dieser Nervenzellen wird die Signalübertragung zum Muskel gestört. Die Muskelkraft und Beweglichkeit von Händen, Armen und Beinen, des Rumpfes und auch der Zunge nehmen ab, und es kommt zu einem kontinuierlichen Abbau der Muskulatur bis hin zur Muskellähmung. ALS tritt typischerweise im mittleren bis späten Erwachsenenalter auf.

Typische Symptome der ALS sind:

- ❖ Muskelschwäche
- ❖ Muskelabbau
- ❖ zunehmende Bewegungseinschränkung
- ❖ Muskelzucken
- ❖ erhöhte Muskelspannung
- ❖ Schluckstörungen
- ❖ Verlust der Sprechfähigkeit
- ❖ Schwäche der Atemmuskulatur

Wann ist eine genetische Diagnostik sinnvoll?

Etwa 5–10% aller ALS-Erkrankungen sind genetisch bedingt. Eine der genetisch bedingten Formen einer ALS wird durch pathogene Veränderungen im *SOD1*-Gen verursacht. Seit 2024 ist das Medikament Qalsody für die Behandlung der *SOD1*-assoziierten ALS zugelassen. Es kann das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamen, insbesondere wenn es frühzeitig eingesetzt wird.

Eine genetische Diagnostik kann helfen:

- ❖ die Ursache der Erkrankung zu erkennen
- ❖ unnötige Untersuchungen zu vermeiden
- ❖ eine gezielte Therapie zu planen
- ❖ Klarheit und Sicherheit zu geben
- ❖ das Wiederholungsrisiko abzuschätzen

Wie wird die Untersuchung durchgeführt?



Aufklärung und Einverständnis

- ❖ Die Untersuchung ist freiwillig. Vor der Analyse muss eine Aufklärung des Patienten gemäß GenDG erfolgen.
- ❖ Ein diagnostischer Auftrag kann durch jeden behandelnden Arzt beauftragt werden. Die genetische Diagnostik belastet nicht das Labor-Budget des behandelnden Arztes.
- ❖ Eine Untersuchung und Risikoeinschätzung von gesunden Angehörigen bzw. eine pränatale Diagnostik sollte erst nach einer ausführlichen humangenetischen Beratung veranlasst werden.

Probenentnahme

- ❖ EDTA-Blutprobe (2 ml)

Laboranalyse

- ❖ Mittels hochmoderner Methoden wie z.B. der Next Generation Sequencing Methode wird nach krankheitsrelevanten Veränderungen gesucht.

Auswertung der Laborergebnisse

- ❖ Hochqualifizierte Naturwissenschaftler:innen analysieren die Laborergebnisse.

Erstellung eines medizinischen Befunds

- ❖ Der Befundbericht beinhaltet eine Interpretation der Laborergebnisse.

Genetische Beratung

- ❖ Bei einem auffälligen Befund erhalten Sie im Anschluss 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 Patientinnen und Patienten gezielter unterstützt werden.

Was muss ich noch wissen?

- ❖ 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.

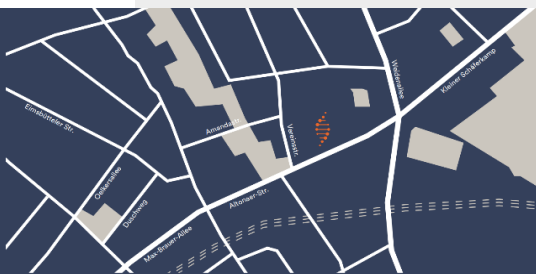


Wie und wo kann ich einen Termin buchen?

- ❖ 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 QR-Code scannen oder Termin-Kontaktformular auf unserer Homepage unter „Termin buchen“ nutzen.



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

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

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

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR

Dr. Usha Peters

Dr. Saskia Kleier

Dr. Astrid Preuß

Altonaer Str. 61-63 · 20367 Hamburg

kontakt@dna-diagnostik.hamburg

dna-diagnostik.hamburg

