

Mol. Diagnostik



**PRO RETINA  
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen  
mit Netzhautdegenerationen

# Die Molekular- genetische Diagnostik

In 5 Schritten zum Befund

# Warum ist die molekulargenetische Diagnostik bei vererb- baren Netzhauterkrankungen so wichtig?

Eine erblich bedingte Netzhaut- oder Sehbahnerkrankung kann eine, mitunter aber auch sehr viele genetische Ursachen haben. Das ist beispielsweise bei Retinitis pigmentosa (RP) oder Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) der Fall. Durch eine diagnostische genetische Untersuchung können Sie Aufschluss über die molekulare Ursache erhalten.

Bei erblich bedingten Netzhauterkrankungen, die auf nur eine Genveränderung zurückzuführen sind, wie RP oder ZSD, können die Ursachen in circa 70 % der Fälle ermittelt werden. Auch das untersuchende Labor und die angewandte Methode beeinflusst das Ergebnis.

Ist die zugrundeliegende Genveränderung bekannt, kann der Betroffene gezielt für seine Erkrankung zur Verfügung stehende Behandlungs- und Therapieoptionen nutzen. Die Kenntnis des spezifischen Gendefekts erhöht die Chance, an einer Studie teilzunehmen, wenn dies gewünscht ist.

Wichtig ist auch, dass Familienangehörige eines Betroffenen eine gezielte Untersuchung angeboten werden kann, um ihr Krankheitsrisiko zu ermitteln.

# Wer sollte eine Untersuchung durchführen?

Wenn Sie bereits eine klinische Diagnose einer erblichen Netzhauterkrankung erhalten haben, können Sie eine genetische Untersuchung durchführen lassen. Wurde Ihnen eine molekulargenetische Untersuchung zur Diagnostik empfohlen, entscheiden nur Sie, ob diese durchgeführt wird.

Allerdings kann man das Wissen um das Ergebnis einer molekulargenetischen Diagnostik nie mehr rückgängig machen. Insbesondere Menschen, die nicht erkrankt sind, sollten sich genau überlegen, ob sie wissen möchten, dass sie erkranken könnten. **Nicht jeder, der einen genetischen Defekt trägt, erkrankt auch.** Nutzen und Gefahren des Ergebnisses einer molekulargenetischen Diagnostik sind immer gründlich abzuwägen.

---



Wenn Sie noch keine gesicherte Diagnose haben, z. B. Angehöriger sind, ist eine Beratung beim Humangenetiker ein sinnvoller erster Schritt.

# Wer sollte eine Untersuchung durchführen?

Wenn Sie bereits eine klinische Diagnose einer erblichen Netzhauterkrankung erhalten haben, können Sie eine genetische Untersuchung durchführen lassen. Wurde Ihnen eine molekulargenetische Untersuchung zur Diagnostik empfohlen, entscheiden nur Sie, ob diese durchgeführt wird.

Allerdings kann man das Wissen um das Ergebnis einer molekulargenetischen Diagnostik nie mehr rückgängig machen. Insbesondere Menschen, die nicht erkrankt sind, sollten sich genau überlegen, ob sie wissen möchten, dass sie erkranken könnten. **Nicht jeder, der einen genetischen Defekt trägt, erkrankt auch.** Nutzen und Gefahren des Ergebnisses einer molekulargenetischen Diagnostik sind immer gründlich abzuwägen.

---



Wenn Sie noch keine gesicherte Diagnose haben, z. B. Angehöriger sind, ist eine Beratung beim Humangenetiker ein sinnvoller erster Schritt.



Blutproben im Probenständer

## **Vorteile einer molekulargenetischen Untersuchung:**

- Sie kann eine klinische Verdachtsdiagnose absichern.
- Sie ist Voraussetzung für eine Prognose; diese hat gegebenenfalls Einfluss auf die weitere Lebensplanung.
- Je nach genetisch gesicherter Diagnose können die Betroffenen von einer gezielten medizinischen Betreuung und Behandlung profitieren.
- Viele klinische Studien/Gentherapien setzen voraus, dass man die individuelle Genveränderung kennt.
- Nur ein genetischer Befund kann klären, wie die Krankheit vererbt wird. Das ist wichtig, um Risiken für Verwandte oder (zukünftige) Kinder zu kennen.

# 5 Schritte zum molekulargenetischen Befund:

- 1** Gehen Sie zum zur Ärzt\*in/ Augenärzt\*in oder Humangenetiker (Liste der Humangenetiker online unter [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de))
- 2** Ihr Arzt/ Ihre Ärztin klärt Sie über Möglichkeiten, Chancen und Risiken einer genetischen Untersuchung auf. Eine unterschriebene Einverständniserklärung, den Aufklärungsbogen und den Überweisungsschein „Muster 10“ sendet der Arzt/ die Ärztin an ein gendiagnostisches Labor. Das Budget des Arztes wird nicht belastet. (Details unter [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)).
- 3** Die Blutabnahme und das Einsenden der Probe an das Labor erfolgt durch den Arzt/ die Ärztin.
- 4** Gegebenenfalls nimmt das Labor zur Kostenübernahme der Krankenkasse mit Ihnen Kontakt auf.
- 5** Das Ergebnis wird dem Arzt/ der Ärztin, der die Untersuchung angeordnet hat, zugestellt. Die Erläuterung der Ergebnisse muss durch einen Facharzt/ eine Fachärztin für Humangenetik erfolgen.

# Weitere Informationen rund um die Genetik

finden Sie in der PRO RETINA-Broschüre „Genetik und Vererbung“. Diese vermittelt einen Überblick über Vererbungsformen, Gendiagnostik und Therapiestudien der erblichen Netzhauterkrankungen.

Weitere Infos außerdem auf  
**[www.kenne-dein-gen.de](http://www.kenne-dein-gen.de)**

## Das Patientenregister der PRO RETINA

Um die Forschung für Therapien zu verbessern, haben wir ein kostenloses Patientenregister eingerichtet. Dieses Register soll Patientinnen und Patienten den Zugang zu klinischen Studien erleichtern und Forschenden bei der Rekrutierung von Patientinnen und Patienten helfen.

Mit der Registrierung im PRO RETINA-Patientenregister können Sie die Chancen erhöhen, an klinischen Studien zur Therapiefindung bei Netzhauterkrankungen teilzunehmen.

**[www.pro-retina.de/patientenregister](http://www.pro-retina.de/patientenregister)**

# **PRO RETINA Deutschland e. V.**

Mozartstr. 4-10

53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

 Instagram @durchblicke

 Facebook @proretina

 X @ProRetinaDE

 LinkedIn pro-retina-deutschland-e-v-



## **Sie können unsere Arbeit unterstützen**

- durch eine Fördermitgliedschaft
- durch Spenden

Spendenkonto

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Steuer-Nr. 205/5783/3312

Für die Unterstützung danken wir:



Die Gesundheitskasse.

**BUNDESVERBAND**