

## ■ UMFASSENDES VERSORGUNGSKONZEPT

Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum ist eine inhabergeführte Praxis und ein Labor für Humangenetik mit Sitz in München und bietet Patienten sowie ihren betreuenden Ärzten ein weitreichendes Versorgungskonzept. Zusätzlich zu dem hier aufgeführten Schwerpunkt, können die Humangenetiker/Innen des MGZ Sie in vielen weiteren Bereichen (Pädiatrie, Onkologie, Neurologie, Dermatologie, etc.) unterstützen.

*Neben der Überweisung eines Patienten zur genetischen Sprechstunde ist die Zusendung einer Blut- oder Speichelprobe an das MGZ auch direkt möglich.*

## ■ ORGANISATORISCHES

### ► Veranlassung einer genetischen Diagnostik

Die Veranlassung einer genetischen Diagnostik unterliegt bei vorliegenden Symptomen (diagnostische Fragestellung) lediglich einem Arztvorbehalt und belastet nicht das Laborbudget. Sie können dafür unser spezielles Anforderungsformular »DERMATOLOGIE / ZAHNHEILKUNDE« nutzen. Dies sowie weitere Informationen finden Sie unter: [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

### ► Konsiliarischer Austausch

Gerne stehen wir Ihnen für weitere Fragen vor, während und nach der Beurteilung Ihrer Patienten oder der durchgeführten Diagnostik zur Verfügung. Sie erreichen unser ärztliches Team telefonisch unter 089 / 30 90 886 - 0 oder per Email an: [anne.behnecke@mgz-muenchen.de](mailto:anne.behnecke@mgz-muenchen.de)

### ► Terminvergabe für Ihre Patienten

Humangenetische Beurteilung Ihrer Patienten und Ratsuchende bieten wir in unserer Spezialsprechstunde Dermatologie am Standort München. Termine können telefonisch unter 089 / 30 90 886 - 0 vereinbart werden. Weitere Informationen finden Sie unter [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

### ► Abrechnung

Humangenetische Untersuchungen werden bei gesetzlich Versicherten nach Kapitel 11 abgerechnet und belasten nicht Ihr Laborbudget.

Ist ein Patient privat versichert, lassen wir Ihnen vor Beginn der Diagnostik einen entsprechenden Kostenvoranschlag zur Einreichung bei der privaten Krankenversicherung zukommen. Die Kostenübernahme muss vor Start der Analyse dem MGZ vorliegen.

### ► Hinweise bei Zusendung einer Probe

Die Blut- oder Speichelproben können ungekühlt und auf dem regulären Postweg gesendet werden. Alternativ bieten wir einen Kurierservice an. Die notwendigen Untersuchungsmaterialien können kostenfrei online bestellt werden:

[www.mgz-muenchen.de/probeneinsendung](http://www.mgz-muenchen.de/probeneinsendung)

## ■ INFORMATIONSMATERIAL

Auf unserer Internetseite finden Sie umfangreiches Informationsmaterial sowohl zu weiteren klinischen Themen als auch zu organisatorischen Hinweisen. Hier können Sie auch alle benötigten Unterlagen und Versandmaterialien (Anforderungsbögen, EDTA-Blutröhrchen, Speichelabnahmeset und Transportbehälter) kostenfrei anfordern.

Besuchen Sie uns unter [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

Für einen konsiliarischen Austausch steht Ihnen Frau **Dr. med. Anne Behnecke** gerne zur Verfügung ([anne.behnecke@mgz-muenchen.de](mailto:anne.behnecke@mgz-muenchen.de), Tel.: 089 / 30 90 886 - 0).



Prof. Dr. med. Elke Holinski-Feder  
PD Dr. med. Angela Abicht  
Fachärztinnen für Humangenetik

Dr. med. Stefanie Balg<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Kerstin Becker<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Anne Behnecke<sup>1,2</sup>  
PD Dr. med. Isabel Diebold<sup>1,2,4</sup>  
Dr. med. Christian Gebhard<sup>2,6</sup>  
Pia Hauffa<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Yvonne Müller-Koch<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Teresa Neuhann<sup>1,2</sup>  
Katharina Ponnath<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Silja Robling<sup>1,2,3</sup>  
Brigitte Schönfeld<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Miriam Stampfer<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Verena Steinke-Lange<sup>1,2</sup>  
Dr. med. Dieter Wolf<sup>2,6</sup>

<sup>1</sup> Fachärztin für Humangenetik  
<sup>2</sup> in Anstellung  
<sup>3</sup> Fachärztin für Innere Medizin, am MGZ nicht praktizierend  
<sup>4</sup> Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, am MGZ nicht praktizierend  
<sup>5</sup> in Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik  
<sup>6</sup> nicht ärztlich tätig

## MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder  
PD Dr. med. Angela Abicht  
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München

Tel. +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax +49 (0)89 / 30 90 886 - 66  
[info@mgz-muenchen.de](mailto:info@mgz-muenchen.de) | [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)



Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang.



Medizinisch Genetisches Zentrum

Fachinformation

► GENETISCH BEDINGTE ERKRANKUNGEN VON HAUT HAAREN UND ZÄHNEN

Sehr geehrte Frau Kollegin,  
sehr geehrter Herr Kollege,

die Dermatologie hat auf den ersten Blick nur wenige Berührungspunkte mit der Humangenetik. Dabei spielt die klinische dermatologische Mitbeurteilung einzelner fachbezogener Aspekte bei der Diagnosestellung u.a. von **erblichen Bindegewebs-** und **Gefäßkrankungen**, **Neurokutanen Krankheitsbildern**, **erblichen Tumorerkrankungen** und auch **komplexen Fehlbildungs-Syndromen** schon lange eine wichtige Rolle. Hinzu kommen **Verhornungsstörungen**, **Pigmentauffälligkeiten** und **Hautveränderungen** in Kombination mit **Nagel-**, **Zahn-** und **Haarauffälligkeiten**, deren genetische Ursachen in den letzten Jahren zunehmend entschlüsselt werden konnten.

Wir freuen uns mit Ihnen zusammenzuarbeiten.

Ihr MGZ-Team

#### ■ BEI WELCHEN PATIENTEN IST EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG SINNVOLL?

- ▶ Verhornungsstörungen der Haut
- ▶ Blasenbildungen der Haut
- ▶ Pigmentauffälligkeiten der Haut und Schleimhäute: Hypo- oder Hyperpigmentierung
- ▶ Auffällige Textur der Haut und des Bindegewebes, Aspekt der überschüssigen Haut
- ▶ Überdehnbarkeit der Haut, auffällige Narbenbildung, Gelenküberstreckbarkeit, -luxationen
- ▶ Haarstruktur-Anomalien
- ▶ Atrichie, Hypotrichose
- ▶ Anomalien der Finger-/Zehennägel, ggf. auch in Kombination mit Gelenküberstreckbarkeit, -luxationen
- ▶ Verminderte Fähigkeit zu schwitzen / Hypohidrose
- ▶ Kutane Neoplasien (Malignes Melanom, Basalzell-Karzinome), v.a. wenn gehäuft in der Familie, in jungem Alter oder wiederholt bzw. in Kombination mit anderen Tumorerkrankungen auftretend
- ▶ Oben genannte Besonderheiten in Kombination mit weiteren klinischen Auffälligkeiten, z.B. Entwicklungsstörung bei Kindern, und dem Verdacht auf eine zugrundeliegende syndromale Grunderkrankung

#### ■ HAUT UND HAUTANHANGSGEBILDE

Unter dem Begriff **Genodermatosen** versteht man Erbkrankheiten der Haut (und Hautanhangsgebilde), deren Ätiologie in den letzten Jahren, auch dank der neuen Sequenzieretechniken, zunehmend geklärt werden konnte.

Hierzu gehört zum einen die Gruppe der Verhornungsstörungen, die **Ichthyosen**. Diese werden klinisch unter Berücksichtigung von Art und Verteilung der Hautschuppen, der Beteiligung anderer kutaner oder extrakutaner Strukturen, aber auch dem Erkrankungsalter und dem Erbgang in verschiedene Unterformen unterteilt. Eine wesentliche Unterscheidung ist dabei, ob es sich um eine nicht-syndromale Ichthyosis oder eine Verhornungsstörung im Rahmen einer zugrundeliegenden syndromalen Grunderkrankung handelt. Während bei letzteren für die Patienten oftmals andere Leitsymptome im Vordergrund stehen, sind bei den nicht-syndromalen Formen vor allem die **Ichthyosis vulgaris**, die **X-gebundene Ichthyosis**, die Gruppe der **autosomal rezessiv erblichen Ichthyosen (ARCI)** wie zum Beispiel der **Lamellären Ichthyosis (LI)**, der **Harlekin Ichthyosis (HI)** und die **Congenitale Ichthyosiforme Erythrodermie (CIE)** zu nennen. Auch bei der **Epidermolytischen Hyperkeratose** ist inzwischen eine molekulargenetische Diagnostik möglich.

Die **Epidermolysis bullosa** ist gekennzeichnet durch eine erhöhte Brüchigkeit der Haut mit Bildung intraepidermaler Blasen und Erosionen, entweder spontan oder nach einem Trauma wie auch Hitze oder Reibung. Die Unterteilung in **Epidermolysis bullosa simplex (EBS)** oder auch **Epidermolysis bullosa junktionaler Typ (JEB)** erfolgt elektronenmikroskopisch, abhängig von der Lage der Blasen. Hinzukommen können eine Nageldystrophie, atrophe Narben, Milien, überschießendes Granulationsgewebe, aber auch von außen nicht sichtbare Blasen im Bereich von Organmembranen. Zudem gibt es weitere spezifische Unterformen, die mit Formen einer Kardiomyopathie, einer Pylorusatresie oder einer Muskeldystrophie einhergehen. Insbesondere bei Neugeborenen kommen neben der Epidermolysis bullosa zahlreiche weitere Erkrankungen in Betracht, die es differentialdiagnostisch auszuschließen gilt, weshalb eine genetische Diagnostik sinnvoll ist.

Namensgebend für die **Ektodermale Dysplasie** ist das Äußere Keimblatt (Ektoderm), aus dem sich in der Embryogenese unter anderem Zähne, Schweißdrüsen, Haut und Haare entwickeln. Die Beteiligung jener Strukturen im Sinne einer Hypodontie, Hypotrichose, Hypohidrose und ggf. Nageldystrophie in Abwesenheit weiterer systemischer Merkmale kennzeichnet die **HED (Hypohidrotische Ektodermale Dysplasie)**. Ursächlich für diese nicht-syndromale Form der Ektodermalen Dysplasie sind Mutationen in Genen, die im Rahmen einer Genpanel Diagnostik analysiert werden können. Die molekulargenetische Diagnosesicherung ermöglicht den Ausschluss eines syndromalen Krankheitsbildes und die adäquate Weiterbetreuung der betroffenen Personen und Familien.

#### ■ HAARE

Das Wachstum der Haare ist durch einen dreiphasigen Zyklus gekennzeichnet. Wie lange ein Haar wächst und die Dauer der anschließenden Ruhephase sind genetisch festgelegt. Unter **Atrichie** versteht man die angeborene Haarlosigkeit, unter **Hypotrichose** eine verminderte Körperbehaarung aufgrund mangelnden Haarwuchses oder eines krankheitsbedingten Verlustes der Haare. Dieser kann generalisiert oder umschrieben sein und mit (z.B. Typ Marie-Unna) oder ohne Haarschaftveränderungen (z.B. Hypotrichosis simplex) einhergehen. Hier, wie auch bei spezifischen Haarstruktur-Anomalien (z.B. **Monilethrix**, **Woolly Hair**) steht inzwischen ebenfalls eine molekulargenetische Diagnostik in Form einer Genpanel-Analyse zur Verfügung.

#### ■ BINDEGEWEBE

Neben den hereditären Bindegewebserkrankungen, wie dem **Marfan-Syndrom** oder dem **Ehlers-Danlos Syndrom** mit seinen verschiedenen Unterformen, ist hier die **Cutis laxa** zu nennen. Diese ist charakterisiert durch die überschüssig wirkende Haut mit der verstärkten Faltenbildung und gegebenenfalls progeroide Aspekte und stellt insbesondere durch die auch intrafamiliär sehr variabel ausgeprägte kardiopulmonale, neurologische, Gefäß- und Augenbeteiligung ein mitunter sehr schweres Krankheitsbild dar. Aufgrund der großen Heterogenität, der klinisch nicht immer sicher zu differenzierenden Unterformen und der differentialdiagnostischen Überlegungen ist hier ebenfalls eine Genpanel-Diagnostik sinnvoll.

#### ■ ZÄHNE

Die **Zahnentwicklung** erfolgt nach einem genetisch determinierten Muster und ist multifaktoriell beeinflusst. Inzwischen ist eine große Zahl von Genen bekannt, die auf die verschiedenen Schritte und den Aufbau der Zahnstrukturen Einfluss nehmen. Die Nichtanlage von Zähnen des bleibenden Gebisses zählt zu einer der häufigsten Anomalien des Menschen. Bei der Zahnagenesie kann eine unterschiedliche Anzahl von Zähnen betroffen sein (**Oligodontie**, **Hypodontie**). Sie kann isoliert aber auch syndromal, d.h. gemeinsam mit einer Anzahl von skelettalen oder organischen Fehlbildungen, einer Entwicklungsstörung und dysmorphologischen Auffälligkeiten einhergehen.

**Strukturanomalien** der Zähne sind eine Herausforderung in Diagnostik und Therapie. Dysplasien können erworben aber auch genetisch bedingt sein. Letztere betreffen den Schmelz (**Amelogenesis imperfecta, AI**) oder das Dentin (**Dentinogenesis imperfecta, DI**) von Milch- und bleibendem Gebiss oder beides. Bei der AI (Prävalenz ca. 1:4000 in Nordeuropa) ist das Schmelzbildungsorgan betroffen, was neben ästhetischen Problemen zu einem Verlust der vertikalen Abstützung führt. Bei der DI dagegen (Prävalenz ca. 1:8000) ist die Dentin-Schmelz-Verbindung gestört. Die DI liegt meist isoliert vor, wird aber auch bei verschiedenen syndromalen Grunderkrankungen (z.B. bei der Osteogenesis imperfecta) in unterschiedlicher Ausprägung beobachtet. Nicht-syndromale Dentinbildungsstörungen sind sehr heterogen, d.h. ursächlich können Mutationen in verschiedenen Genen sein.