



Medizinisch Genetisches Zentrum

Patienteninformation



**GENETISCHE DIAGNOSTIK  
BEI HÖRSTÖRUNGEN**

## Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Hörstörungen stellen mit einer Inzidenz von 1:500-1:1000 eine der häufigsten angeborenen Beeinträchtigungen bei Neugeborenen dar. Das klinische Spektrum reicht von einer angeborenen Schwerhörigkeit oder Taubheit bis zu einer im Laufe der Kindheit oder auch erst im höheren Lebensalter auftretenden Hörminderung. Zu unterscheiden sind isolierte Formen und Hörstörungen im Rahmen einer syndromalen Grunderkrankung, bei denen zusätzliche Auffälligkeiten wie eine Beeinträchtigung der motorischen oder kognitiven Entwicklung bzw. eine Mitbeteiligung weiterer Organsysteme zu beobachten sind.

Einschränkungen des Hörvermögens können vielfältige Ursachen haben – infektiöse, metabolische, toxische, traumatische und auch genetische Faktoren sind bekannt. Ziel ist es, Kinder mit einer Hörminderung frühestmöglich zu identifizieren, um sie durch Einsatz entsprechender Hilfsmittel von Beginn an bestmöglichst zu unterstützen und ggf. zusätzlich notwendige regelmäßige Kontrolluntersuchungen weiterer Organsysteme (z.B. Augen, Nieren oder Herz) einzuleiten. Wird bei einem Kind eine Hörstörung diagnostiziert, so ist, insbesondere in den ersten Lebensmonaten, von klinischer Seite nicht sicher vorhersagbar, ob es sich um eine isolierte oder möglicherweise syndromale Hörminderung handelt. Hier kommt der genetischen Diagnostik entscheidende Bedeutung zu.

### ■ GENETISCHE URSACHEN

Bei etwa 30 - 50 % der Kinder mit angeborener Hörminderung wird von einer genetischen Ursache ausgegangen (hereditäre Schwerhörigkeit/Taubheit). In der Mehrzahl (ca. 70 %) handelt es sich um nicht-syndromale Formen der Hörminderung.

Eine Vielzahl unterschiedlicher Gene (>175) wird inzwischen mit genetisch bedingten Formen der Hörstörungen

in Verbindung gebracht. Pathogene Varianten in jenen Genen unterscheiden sich jeweils bezüglich der Häufigkeit des Vorkommens, des Erbgangs und der möglichen krankheitsassoziierten zusätzlichen Symptome. Dank der großen technologischen Fortschritte der letzten Jahre können diese Gene inzwischen zeitgleich und vergleichsweise rasch mittels Next Generation Sequencing auf das Vorliegen einer ursächlichen Sequenzveränderung hin untersucht werden.

## ■ VERERBUNG

Die einer hereditären Hörstörung zugrundeliegenden genetischen Veränderungen können bei betroffenen Personen neu entstanden oder von einem oder auch beiden Elternteilen vererbt worden sein. Abhängig von dem beteiligten Gen sind autosomal-dominante, autosomal-rezessive, X-chromosomale und mitochondriale Erbgänge bekannt. Erst der molekulargenetische Nachweis der ursächlichen Genveränderung erlaubt eine sichere Aussage zur Vererbung und einer möglicherweise erhöhten Wiederholungswahrscheinlichkeit für Nachkommen oder andere Verwandte sowie ggf. die gezielte Testung weiterer Angehöriger.

## ■ ABLAUF DER GENETISCHEN SPRECHSTUNDE

Nach der telefonischen Terminvereinbarung erhalten Sie vom Sekretariat zunächst weitere Informationen bezüglich organisatorischer Aspekte und weiterer notwendiger Unterlagen im Hinblick auf Ihren Besuch am MGZ. Ein Überweisungsschein Ihres niedergelassenen Arztes ist nicht notwendig. Im Vorfeld des Termins zugesandte Befunde ermöglichen die Vorbereitung der Ärzte auf Ihre individuelle Fragestellung. Entsprechend werden zunächst die in den anderen Fachdisziplinen erhobenen Befunde gesichtet. Insbesondere die HNO-ärztlichen Befunde und bei Kindern auch die kinderärztlichen Befundberichte (U-Heft,

Pädaudiologie-Befunde) sind hierbei von Interesse. Im Zentrum steht dann zunächst eine ausführliche Erfragung von der eigenen Krankengeschichte (Anamnese) unter Berücksichtigung auch weiterer möglicherweise bekannter Krankheitsbilder in der Familie (Familienanamnese). In Zusammenschau mit den klinischen Befunden wird dann im Detail mit den Personen bzw. der Familie besprochen, ob eine genetische Diagnostik angezeigt ist und welche Konsequenzen sich hieraus für die Betroffenen oder auch die Angehörigen ergeben würden. Die Kosten für medizinisch indizierte genetische Analysen werden in der Regel von den Gesetzlichen Krankenkassen übernommen, im Fall einer Privaten Krankenversicherung wird zuvor ein Kostenvoranschlag zur Einreichung bei der Krankenversicherung erstellt. Erst wenn diese Aspekte geklärt und eine umfassende Aufklärung erfolgt sind und auch das schriftliche Einverständnis der betroffenen Personen (oder Eltern) vorliegt, wird die genetische Diagnostik (in der Regel an einer Blutprobe) veranlasst. Die Bearbeitungszeit der genetischen Labordiagnostik ist abhängig von Art und Umfang der Untersuchungen und kann bis zu einigen Wochen dauern. Sobald die Untersuchungsergebnisse vorliegen, werden diese im Detail mit den Patienten telefonisch oder im Rahmen eines erneuten Termins am MGZ besprochen und ein ausführlicher Befundbericht erstellt.

## ■ 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 Ärzte in vielen weiteren Bereichen (Pädiatrie, Onkologie, Neurologie, Dermatologie, etc.) unterstützen. Neben der persönlichen Vorstellung eines Patienten in der genetischen Sprechstunde ist die Zusendung einer Blutprobe an das MGZ auch direkt durch die betreuenden Ärzte möglich. Genauere Informationen hierzu finden Sie umseitig.

## ■ HINWEISE FÜR BETREUENDE ÄRZTE

### Veranlassung einer genetischen Diagnostik

Die Veranlassung einer genetischen Diagnostik unterliegt bei vorliegenden Symptomen (diagnostische Fragestellung) lediglich einem Arztvorbehalt und kann von den betreuenden Ärzten grundsätzlich auch ohne vorherige Vorstellung in der genetischen Sprechstunde veranlasst werden.

Neben dem Untersuchungsmaterial (meist EDTA-Blut) wird ein Anforderungsformular mit der Einwilligung und ein Laborüberweisungsschein mit dem Auftrag benötigt. Die humangenetische Untersuchung belastet nicht das Laborbudget.

Das Anforderungsformular und alle Informationen für die Einsendung finden Sie unter: [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

### Terminvergabe für Patienten

Humangenetische Beurteilung von Patienten und Ratsuchenden bieten wir in erster Linie in unserer Spezialsprechstunde HNO am Standort München an. **Termine können telefonisch unter 089 / 30 90 886 - 0 vereinbart werden.** Gegebenenfalls ist auch eine entsprechende Vorstellung an einer unserer Zweigstellen möglich.

Weitere Informationen finden Sie unter [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

### Konsiliarischer Austausch

Für einen konsiliarischen Austausch vor, während und nach der Beurteilung der Patienten oder der durchgeführten Diagnostik stehen Ihnen das ärztliche Team des MGZ und insbesondere **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

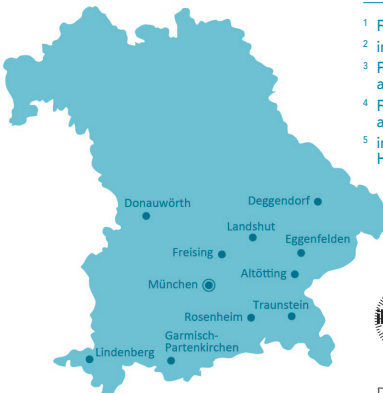


PD Dr. med.  
Angela Abicht



Dr. med.  
Teresa Neuhann  
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>  
Dr. med. Carolina Courage<sup>2</sup>  
Prof. Dr. med. Isabel Diebold<sup>1,2,4</sup>  
Dr. med. Antonia Ebert<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Christian Gebhard<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Pia Hauffa<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Sarah Kim-Hellmuth<sup>2,5</sup>  
Dr. med. Yvonne Müller-Koch<sup>1,2</sup>  
Dr. med. 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. Maximilian Witzel<sup>2,4,5</sup>  
Dr. med. Dieter Wolf<sup>2,5</sup>



- <sup>1</sup> Facharzt für Humangenetik
- <sup>2</sup> in Anstellung
- <sup>3</sup> Facharzt für Innere Medizin, am MGZ nicht praktizierend
- <sup>4</sup> Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, am MGZ nicht praktizierend
- <sup>5</sup> in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik



Deutsche  
Akkreditierungsstelle  
D-ML-13242-01-00

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

## MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder  
PD Dr. med. Angela Abicht  
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB, 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 | www.mgz-muenchen.de