

Newsletter Special

für Mitglieder

17.05.2024

Sonderausgabe



MEDICOVER
GENETICS

Ihr Partner für
genetische Diagnostik
& Beratung

Die Kosten für die humangenetischen Leistungen nach Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) bleiben aktuell bei der Ermittlung des praxis-individuellen Fallwertes - und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte - unberücksichtigt.

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

nicht nur in der Onkologie, sondern auch in einer Vielzahl anderer klinischer Fächer ist das Erkennen genetischer Erkrankungen ein möglicher Schlüssel zur Verbesserung der klinischen Versorgung unserer Patientinnen und Patienten.

Wichtig zu berücksichtigen ist für uns, dass vor einer genetischen Untersuchung eine humangenetische Beratung gesetzlich vorgeschrieben ist (vgl. Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2010, Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) vom RKI). Diese kann über anerkannte 72h- Fortbildungen erworben werden.

Ihr Dr. Joachim van Gellecom

ENDOKRINOLOGISCHE ERKRANKUNGEN

in der diabetologischen Schwerpunktpraxis

In den letzten 25 Jahren hat die humangenetische Diagnostik in nahezu allen Fachgebieten der Medizin immer mehr an Bedeutung gewonnen. Auch in der Endokrinologie haben vor allem die erheblichen Fortschritte bei Sequenzierungstechnologien (Next Generation Sequencing (NGS)) zu einem besseren Einblick in die molekulargenetischen Grundlagen vieler endokrinologischer Erkrankungen geführt. Dadurch wurden nicht nur die diagnostischen Möglichkeiten stark erweitert (z. B. Gen-Panel-Analysen, Whole Exome/Genome Sequencing), sondern auch die Entwicklung von neuen Therapieansätzen ermöglicht. Für Patienten und oftmals auch für deren Angehörige kann eine genetische Diagnose wichtige diagnostische, prognostische und therapeutische Implikationen haben:

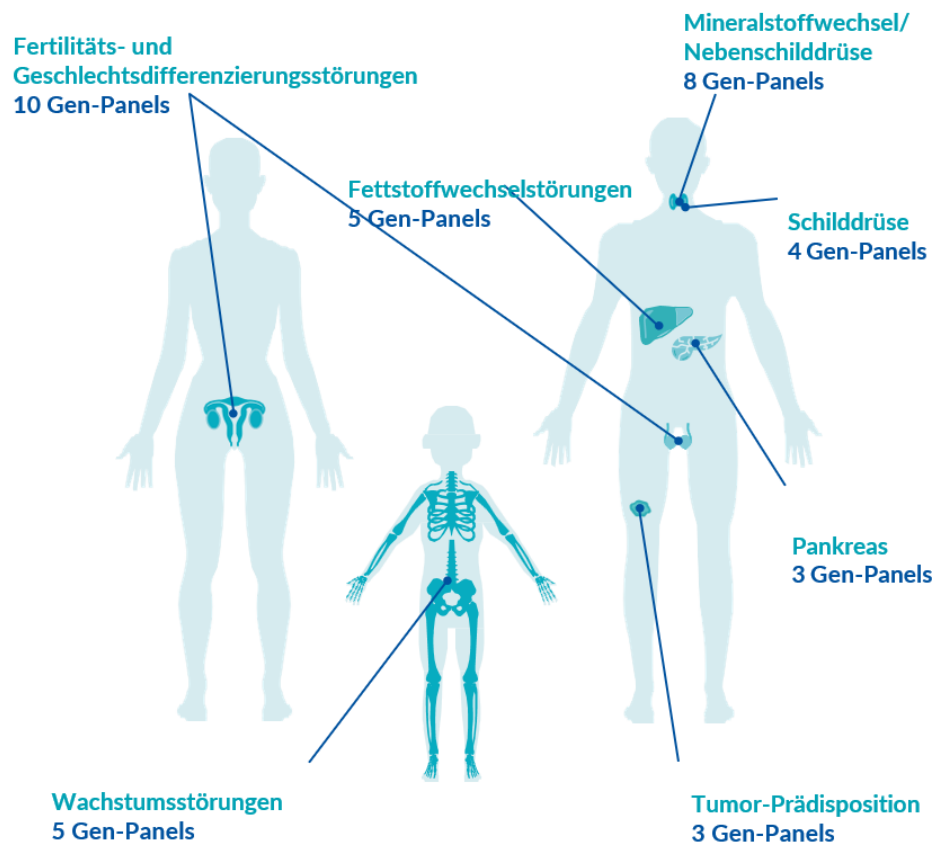
- Durchführung von engmaschiger Überwachung zur Früherkennung
- Therapieentscheidungen
- Prognose des Krankheitsverlaufs
- Klärung von diagnostischen Unsicherheiten und dadurch Vermeidung von zusätzlichen Untersuchungen und Behandlungen
- Linderung von Ängsten / Unsicherheiten beim Patienten
- Prädiktive Untersuchung von Blutsverwandten, wodurch eine frühzeitige Behandlung bzw. Vorsorgeuntersuchungen ermöglicht werden oder die Anlageträgerschaft ausgeschlossen werden kann
- Beratung von Paaren bei Kinderwunsch, Schwangerschaft und pränataler Diagnostik

Die genetische Diagnostik im Bereich der Endokrinologie stellt aufgrund der Vielzahl von verschiedenen Erkrankungen und Syndromen sowie der anspruchsvollen molekulargenetischen Analyseverfahren eine Herausforderung dar. Unsere Expertise bei der Diagnostik von genetisch bedingten endokrinologischen Erkrankungen beruht auf jahrelanger Erfahrung in der Diagnostik und Beratung von Patienten bezüglich dieser Krankheitsbilder. Die Kenntnis über Penetranz und klinischen Expressivität sowie der zugrundeliegenden Vererbungsmodi sind dabei von großer Bedeutung, um bei der Diagnostik und genetischen Beratung bestmöglich zu unterstützen.

DIE DIAGNOSTIK - ÜBERBLICK

Weitere Diagnostik:

- Adipositas, monogene
- Bardet-Biedl-Syndrom
- Prader-Willi-Syndrom
- Wolfram-Syndrom



UNSERE DIAGNOSTIK für die Diabetologie

MODY- Diabetes

MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG

bezeichnet eine **autosomal-dominant** vererbte Gruppe klinisch heterogener, nicht immer insulinabhängiger Formen des Diabetes, die durch verschiedene Störungen der Betazell-Funktionen im Pankreas charakterisiert ist.

14 Gene	ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
Anforderung	Ü-Schein Muster 10 mit folgenden Angaben: <ul style="list-style-type: none"> • Diagnose: MODY (ICD-10 Code: [E11.9]) • Auftrag als Einzeldiagnostik/individuelles Panel: molekulargenetische Diagnostik „individuelle Gene“ oder Auftrag als Gesamtpanel: molekulargenetische Diagnostik MODY
Material	1 ml EDTA-Blut
Dauer der Untersuchung	3-6 Wochen

MODY ist die **häufigste Form des monogenen Diabetes** und ist für bis zu 5% aller diabetischen Erkrankungen in Europa verantwortlich. Die Erkrankung wird meist vor dem 25. Lebensjahr entdeckt und oftmals jedoch zunächst als Diabetes mellitus Typ 1 oder Typ 2 diagnostiziert. Können bei Normalgewichtigen mit diabetischer Stoffwechsellage jedoch keine Antikörper gegen GAD, IA-2 und / oder Inselzellen nachgewiesen werden, sollte ein MODY in Betracht gezogen werden. Bei Auftreten eines Gestationsdiabetes sollte ebenfalls an einen MODY gedacht werden, der in ca. 25% der betroffenen Schwangerschaften nachgewiesen werden kann.

Pankreatitis, chronisch

Die Pankreatitis wird generell in **akute** und **chronische Formen** eingeteilt. Chronische Pankreatitis beschreibt ein komplexes, hochvariables und kontinuierliches Entzündungssyndrom, definiert durch anfänglich repetitive Episoden akuter Pankreatitis, die sich im weiteren Verlauf zu einer chronischen Pankreatitis entwickeln können.

6
Gene

CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1

Anforderung	Ü-Schein Muster 10 mit folgenden Angaben: <ul style="list-style-type: none"> Diagnose: Pankreatitis (ICD-10 Code: [K86.9]) Auftrag: molekulargenetische Diagnostik Pankreatitis
Material	1 ml EDTA-Blut
Dauer der Untersuchung	3-6 Wochen

Eine progrediente Fibrose des Pankreasparenchyms, Parenchymverkalkungen und Pankreasgangkonkremente führen letztendlich zur irreversiblen Zerstörung des Organs aufgrund des Versagens exokriner und endokriner Funktionen. Das Risiko für die Entstehung eines **ductalen Adenokarzinoms** der Bauchspeicheldrüse ist stark erhöht.

Fettstoffwechselstörungen

- Gemischte Hyperlipoproteinämien • Hypercholesterinämie, familiär
- Hypoalphalipoproteinämie / HDL-Mangel-Syndrom, primäres
- Hypobetalipoproteinämie, familiär • Primäre Hypertriglyzeridämien

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Fax: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.deinfo@medicover-diagnostics.de

Ihr Ansprechpartner

Sven Julian Henninger

+49 (0) 170 208 061 0

Sven.Henninger@medicover.com

Für die dargestellten Informationen ist der genannte Unternehmer verantwortlich.

Wenn Sie diesen Newsletter nicht mehr erhalten wollen, so senden Sie uns bitte eine Nachricht an:

info@diabetologen-hessen.dewww.diabetologen-hessen.de

Ergänzende Informationen zu unseren umfassenden genetischen Untersuchungen bei endokrinologischen Erkrankungen finden Sie hier:

Endokrinologie-
Booklet¹Medicover Diagnostics
Homepage²Untersuchungsauftrag
>Endokrinologie<³

1 <https://www.medicover-diagnostics.de/service/downloads/dokumente/2024/01/Genetische-Diagnostik-Endokrinologischer-Erkrankungen.pdf>

2 <https://www.medicover-diagnostics.de/>

3 https://www.medicover-diagnostics.de/wp-content/uploads/sites/4/2023/11/UA_Endokrinologie.pdf