



## Pharmakogenetik

### Mit dem Wissen um DNA-Varianten bessere Therapieentscheidungen treffen

Die individuell unterschiedliche Wirkung eines Medikaments stellt für die Arzneimitteltherapie eine große Herausforderung dar.

So können mit bestimmten Arzneimitteln bei manchen Patienten die erwünschten Wirkungen auf den Krankheitsverlauf erzielt werden, während bei anderen Patienten die Erfolge ausbleiben oder sogar schwere unerwünschte Arzneimittelwirkungen (UAW) die Folge sind.

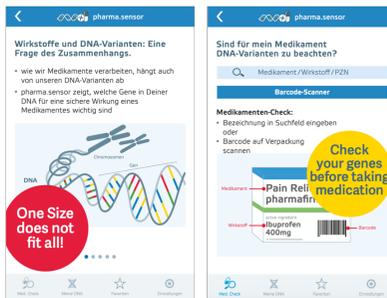
Dabei haben DNA-Varianten einen Einfluss darauf, wie Medikamente wirken: Die persönlichen DNA-Varianten zu kennen, kann dazu beitragen, eine Arzneimitteltherapie sicherer und wirksamer zu gestalten.

### PGS.pharma 2.0

Die pharmakogenetische Untersuchung PGS.Pharma 2.0 verbindet eine Analyse auf DNA-Varianten mit Experten-Empfehlungen, um so die bestmögliche Wirksamkeit und Sicherheit zahlreicher Medikamente zu erreichen. Untersucht werden dabei Varianten, die Auswirkungen auf die Einnahme von mehr als 70 häufig verordneten Wirksubstanzen haben.

Basierend auf den persönlichen DNA-Varianten werden Wirkstoff- und Dosierungsempfehlungen der renommierten pharmazeutischen Gesellschaft *KNMP* digital für eine einfache Anwendung zugänglich gemacht. Für den digitalen Zugang stehen die App „pharma.sensor“ und ein Web-Portal zur Verfügung, auf dem Ergebnisse und Berichte regelmäßig aktualisiert abgerufen werden können.

### Medikamenten-Check mit Pharma.sensor App:



## Leistungen auf einen Blick

### Genetische Diagnostik

- Zytogenetische Diagnostik: Chromosomenanalysen, pränatal und postnatal
- Array-CGH
- Molekulargenetische Diagnostik: Next Generation Sequencing (NGS): Panel- und Exom-Analysen
- Pharmakogenetik / personalisierte Medizin
- wissenschaftliche und medizinische Kommunikation und Beratung

### Genetische Beratung

- Angebot für alle Ratsuchenden mit Fragen zu möglichen genetischen Ursachen verbundenen Fragestellungen aus allen medizinischen Fachgebieten
- einfache Organisation der Terminvergabe direkt über: [beratung@genetik.diagnosticum.eu](mailto:beratung@genetik.diagnosticum.eu) oder +49 69-530 84 37-0
- Durchführung der Beratung im Rahmen einer Präsenz- oder Video-Sprechstunde
- Blutentnahmen und Prozessierung von genetischer Diagnostik

## MVZ diagnosticum Frankfurt Zentrum für Humangenetik

### Genetische Beratung und Diagnostik



DNA. Wissen. informierte Entscheidung.



### diagnosticum

Zentrum für Humangenetik  
Prof. Dr. med. Daniela Steinberger  
Fachärztin für Humangenetik  
Altenhöferallee 3  
60438 Frankfurt am Main  
T +49 69-530 84 37-0  
F +49 69-530 84 37-11  
[info@genetik.diagnosticum.eu](mailto:info@genetik.diagnosticum.eu)



## Genetische Kompetenz und klinische Erfahrung für Ihre Fragestellungen

Das MVZ diagnosticum Frankfurt, Zentrum für Humangenetik ist ein ambulantes klinisches Institut. Es wurde 2009 als bio.logis Zentrum für Humangenetik von der Fachärztin für Humangenetik Prof. Dr. med. D. Steinberger gegründet. Seitdem nimmt das Zentrum mit einem umfangreichen Spektrum genetischer Diagnostik und Beratung an der medizinischen Patientenversorgung teil.

Seit Juli 2017 ist das Zentrum Partner im diagnosticum, das im Oktober 2023 in ein MVZ (Medizinisches Versorgungszentrum) überführt wurde.

Das Team des Zentrums für Humangenetik besteht aus langjährig erfahrenen Medizinern, Wissenschaftlern und technischen Mitarbeitern. Standort ist das Frankfurter Innovationszentrum Biotechnologie (FIZ) direkt am Science Campus Riedberg der Goethe-Universität Frankfurt am Main.

Das Zentrum kooperiert mit Ärzten und Kliniken aller medizinischen Fachrichtungen. Dabei liegt der Fokus auf einem vertrauensvollen kollegialen Austausch für eine interdisziplinäre Versorgung von Patienten und gesunden Ratsuchenden.

## Genetische Beratung: Persönlich vor Ort oder als Video-Sprechstunde

In einer genetischen Beratung werden Fragen zu Erkrankungen, Fehlbildungen oder anderen Merkmalen besprochen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen. Alle interessierten Ratsuchenden oder Familien, die solche Fragestellungen für sich selbst oder für ihre Kinder geklärt haben möchten, können eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.

Auch im Rahmen einer genetischen Diagnostik, die eine Voraussage über die Gesundheit der untersuchten Person oder eines ungeborenen Kindes erlaubt, wird eine qualifizierte genetische Beratung angeboten. Dies entspricht einem Vorgehen, wie es im deutschen Gendiagnostikgesetz beschrieben ist.

Bei der genetischen Beratung handelt es sich um eine medizinische Leistung, die von den privaten und gesetzlichen Kostenträgern erstattet wird.

Eine genetische Beratung kann in der Praxis erfolgen oder auch als Video-Sprechstunde mit einem von der Kassenärztlichen Vereinigung zertifizierten System stattfinden. Patienten und gesunde Ratsuchende wenden sich für die Vereinbarung eines Termins einfach telefonisch oder per Email an: **+49 69-530 84 37-0** oder [beratung@genetik.diagnosticum.eu](mailto:beratung@genetik.diagnosticum.eu)



## Zytogenetische Diagnostik

Bei der konventionellen Chromosomenanalyse werden durch den Einsatz spezieller Techniken die Chromosomen aus Körperzellen präpariert, angefärbt und unter dem Lichtmikroskop dargestellt. So können numerische oder strukturelle Veränderungen der Chromosomen vor und nach der Geburt eines Menschen (prä- und postnatal) diagnostiziert werden.

Abweichungen von der normalen Anzahl der Chromosomen oder deren Struktur können für die Betroffenen unterschiedliche Konsequenzen haben. Fehlt Chromosomenmaterial oder ist zusätzliches Chromosomenmaterial vorhanden, spricht man von einem unbalancierten Chromosomensatz. Ein unbalancierter Chromosomensatz führt in der Regel zu Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung. Die häufigste Veränderung ist das Down Syndrom. Bei Menschen mit Down Syndrom ist das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal vorhanden (Trisomie 21).

## Array-CGH

Mit der Array-CGH können bis zu 100-fach kleinere Chromosomenveränderungen dargestellt werden als mit der konventionellen Chromosomenanalyse. Als besonders wertvoll haben sich Array-CGH-Analysen bei Patienten mit verzögerter geistiger und körperlicher Entwicklung, einer autistischen Erkrankung oder angeborenen Fehlbildungen erwiesen. Bei der Interpretation der nachgewiesenen Veränderungen ist die Kenntnis der klinischen Daten eines Patienten besonders wichtig.

Indikationen für eine pränatale Array-CGH sind eindeutige Ultraschallauffälligkeiten und der Verdacht auf einen unbalancierten Karyotyp nach unauffälliger pränataler Chromosomenanalyse.



## Molekulargenetische Diagnostik

Es sind derzeit mehr als 7.000 Erkrankungen bekannt, denen eine erbliche Ursache zugrunde liegt. Solche Erkrankungen sind durch angeborene Veränderung der Erbsubstanz DNA bedingt. So sind z. B. etwa 5 – 10 % aller Krebserkrankungen erblichen Formen zuzuordnen. Insbesondere für Tumore der Brust, des Magen- / Darmtraktes, der Prostata und Schilddrüse sind familiäre Formen zu beachten. Ob eine DNA-Veränderung im Laufe des Lebens zu einer Erkrankung führt, ist auch von weiteren Faktoren wie Lebensstil bzw. Umwelteinflüssen abhängig.

### Wertvolle Informationen durch eine genetische Untersuchung

Mit der modernen Gendiagnostik kann die Medizin immer mehr Anlagen zu Erkrankungen bereits vor dem Auftreten erster Symptome erkennen. Menschen, die sich auf DNA-Veränderungen untersuchen lassen, haben somit die Chance, frühzeitig und zielgerichtet mit entsprechenden Vorsorgemaßnahmen oder einer geeigneten Therapie zu beginnen. Das ist gerade bei Tumorerkrankungen wichtig, denn dadurch erhöhen sich die Chancen einer Heilung um ein Vielfaches. Es existieren bereits für viele erbliche Erkrankungen Leitlinien für Maßnahmen, die von den gesetzlichen und privaten Krankenversicherungen übernommen werden.

### Untersuchungsangebote

Es stehen zwei Untersuchungsangebote zur Verfügung, mit denen eine umfangreiche orientierende Analyse der DNA erfolgen kann. Die verschiedenen Methoden, mit denen diese Analysen erfolgen, werden unter dem Begriff „Next Generation Sequencing“ (NGS) zusammengefaßt.

#### 1. Multi-Panel-Sequenzierung

Im diagnostischen Kontext wird im Rahmen einer Multi-Panel-Sequenzierung die Anreicherung und Vervielfältigung von Patienten-DNA gezielt auf diejenigen Gene beschränkt, die aufgrund der klinischen Symptomatik der Patienten bzw. der Verdachtsdiagnose von Relevanz sein könnten.

#### 2. Exomsequenzierung

Bei der Exomsequenzierung erfolgt eine Anreicherung und Sequenzierung aller kodierenden Bereiche des Genoms. Diese werden als Exom zusammengefaßt. Bei der Gesamtgenomsequenzierung wird das gesamte Genom einschließlich seiner nicht kodierenden Bereiche sequenziert. Nach einer erfolgreichen Exom- bzw. Gesamtgenomsequenzierung steht grundsätzlich die Information des gesamten Exoms bzw. Genoms eines untersuchten Menschen für eine Diagnostik oder ein Screening zu sehr vielen medizinische Fragestellungen zur Verfügung.