



# Genetische Diagnostik in der Nephrologie

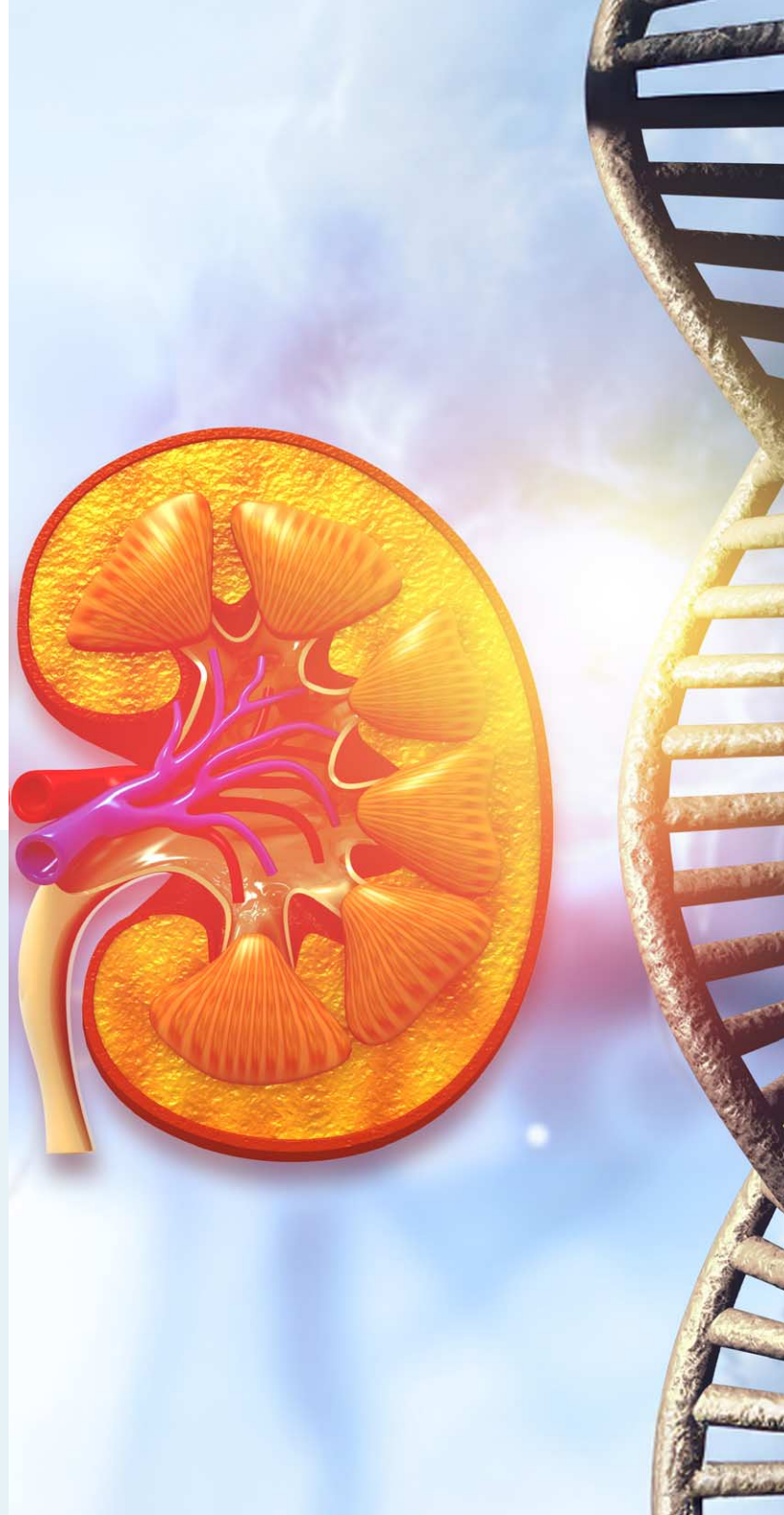
Die genetische Diagnostik ist heute ein unverzichtbarer Bestandteil der modernen Nephrologie, denn mittlerweile ist bekannt, dass Erkrankungen der Nieren und / oder der ableitenden Harnwege häufig eine genetische Ursache haben. So hat die chronische Niereninsuffizienz unklarer Genese in 10-20 % der Fälle eine monogenetische Ursache. Aufgrund unspezifischer und sich überlappender Befunde und Symptome ist eine eindeutige Diagnose nephrologischer Erkrankungen meist erschwert.

Die genetische Diagnostik spielt heutzutage eine zentrale Rolle bei der **Diagnosestellung und dem nephrologischem Management** genetisch bedingter Nierenerkrankungen wie der **Autosomal Dominanten Polyzystischen Nierenerkrankung (ADPKD)** oder der **COL4-assoziierten Nephropathie**.

## Frühes Wissen für zielgerichtetes Handeln

### Wichtig zu wissen:

- ▷ Jede Fachärztin und jeder Facharzt kann bei Patient:innen mit klinischen Symptomen eine diagnostische Testung initiieren. Nötig sind lediglich ein Anforderungsformular und eine Einwilligungserklärung, die zusammen mit EDTA-Blut an das MGZ geschickt werden.
- ▷ Die genetische Diagnostik ist im indizierten Fall Leistung der gesetzlichen Krankenversicherungen und belastet nicht das Laborbudget.
- ▷ Das MGZ bietet zu jedem Zeitpunkt – sowohl vorab zu differentialdiagnostischen Überlegungen als auch nach der Diagnostik – einen konsiliarischen Austausch an.



### Vorteile der genetischen Diagnostik für Patientinnen und Patienten:

- ▷ Die Kenntnis einer genetischen Ursache ermöglicht eine präzise Diagnosestellung. Verdachtsdiagnosen können somit bestätigt oder korrigiert werden.
- ▷ Mithilfe einer genetischen Diagnostik kann teilweise auf belastende diagnostische Maßnahmen, wie Nierenbiopsien verzichtet werden.
- ▷ Eine frühe genetische Diagnosestellung kann durch entsprechende Therapieanpassung dazu führen, dass das Fortschreiten der Niereninsuffizienz deutlich gebremst und eine Dialysebehandlung teilweise vermieden werden kann.
- ▷ Die genaue Diagnosestellung ermöglicht eine Einschätzung des Erkrankungsspektrums und kann im Rahmen einer reversen Phänotypisierung frühzeitig Hinweise auf die mögliche Beteiligung weiterer Organsysteme liefern. Daraus resultieren entsprechende Vorsorgeuntersuchungen und die rechtzeitige Einbeziehung weiterer Fachgebiete.
- ▷ Das Wiederholungsrisiko für weitere Familienmitglieder kann mittels genetischer Diagnostik validiert werden.

Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum steht für Präzision, patientenorientierte Sprechstunde und hochqualitative Diagnostik.

Wir kombinieren modernste Analysemethoden mit neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen, um eine optimale Patientenversorgung zu gewährleisten.

# Das MGZ – inhabergeführte Praxis und diagnostisches Labor



Prof. Dr. med.  
Elke Holinski-Feder



Prof. Dr. med.  
Angela Abicht



Dr. med.  
Teresa Neuhann

Fachärztinnen für Humangenetik, MGZ Geschäftsführung

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. Silja Robling** gerne zur Verfügung:

[silja.robling@mgz-muenchen.de](mailto:silja.robling@mgz-muenchen.de)

089 / 30 90 886 - 0.



Ärztliches  
Team

## Informationsmaterial

Auf unserer Internetseite finden Sie umfangreiches Informationsmaterial sowohl zu weiteren klinischen Themen als auch zu organisatorischen Hinweisen.

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



Bestellservice



Medizinisch Genetisches Zentrum



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

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB MVZ



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

Bayerstraße 3-5 | D-80335 München  
Telefon +49 (0)89/30 90 886-0 | Fax -66  
[info@mgz-muenchen.de](mailto:info@mgz-muenchen.de) | [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)