Diagnosticum

▪ Labormedizin ▪ Mikrobiologie ▪ Pathologie
▪ Humangenetik

personal genomics services

Inhalt

Warum gibt es die PGS.box? 3

Was bietet die PGS.box? 4

Medikamentenwirkung & Therapie 6

Kinderwunsch & Schwangerschaft 8

Vorsorge & Ernährung 10

So funktioniert die PGS.box 12

Der PGS.account 14

Fragen & Antworten 16

Wissenswertes über Genetik 18

Die genetische Beratung 20

Über Diagnosticum - Zentrum für Humangenetik 21

Kontakt 22

Notizen 23

Warum gibt es die PGS.box?

Warum bewusste Entscheidungen die besseren Entscheidungen sind

In unseren Genen stecken Antworten auf viele Fragen zu unserer Gesundheit. „Das ist bei mir Veranlagung", sagen wir oft und beziehen uns dabei auf Dinge, die wir in der Familie beobachten konnten, oder von denen wir einfach glauben, dass sie in unserer Erbinformation zu finden sind. Doch auf Vermutungen hin lassen sich keine fundierten Entscheidungen treffen, keine Therapien abstimmen. Anders als die Generationen vor uns, die sich mit vagen Annahmen begnügen mussten, haben wir heute jedoch die Chance, Wissen zu erlangen. Zwar ist der genetische Code noch immer nicht in seiner ganzen Bedeutung erforscht, doch auch punktuelle Untersuchungen ausgewählter genetischer Varianten bringen Erkenntnisse, die für die individuelle Gesundheit von großem Nutzen sein können.

Diese Untersuchungen sind nicht nur in Ausnahmefällen zugänglich – jeder, der mehr über sich wissen möchte, der Medikamente nimmt, Wert auf Gesundheitsvorsorge legt oder eine Familie plant, hat heute die Möglichkeit, sich selbst besser kennenzulernen und die Reaktionen seines Körpers besser zu verstehen. Wissen zu können, was man in sich trägt und daraufhin mit Hilfe eines Arztes zu entscheiden, was der eigenen Gesundheit nützt, ist ein großes Privileg unserer Zeit. Für die PGS.box haben wir diesen Vorteil mit einer weiteren Errungenschaft des Fortschritts kombiniert: Der Digitalisierung von Daten, die jedem ermöglicht, einen umfangreichen Einblick in die eigenen Untersuchungsergebnisse zu bekommen. So selbstverständlich, wie die meisten von uns heute einen Computer bedienen, genauso selbstverständlich sollte jeder Interessierte heute wissen können, worauf er bei der persönlichen Vorsorge und Therapie achten kann. Genau dafür gibt es die PGS.box. Nicht für mehr, aber auch nicht für weniger.

Was bietet die PGS.box?

Was PGS bedeutet und welche Leistungen damit verbunden sind

Die Abkürzung PGS steht für „personal genomics services". Drei Begriffe, die deutlich machen, dass es sich um eine individuelle Genuntersuchung handelt, zu der eine ausführliche Aufbereitung der gewonnenen Informationen gehört. Medizin und Informationstechnologie arbeiten dabei Hand in Hand. Je nach dem, für welche PGS.box Sie sich entschieden haben, werden bestimmte, ausgewählte Genva-rianten im Labor von Diagnosticum - Zentrum für Humangenetik untersucht. PGS.complete ist dabei die Box, mit der die umfangreichsten Ergebnisse zu erwarten sind. Doch auch mit ihr werden nicht alle denkbaren Varianten untersucht. PGS konzentriert sich auf die Analyse von Genen, die

- eine Bedeutung für den Familiennachwuchs haben können, wenn der andere Elternteil ebenfalls eine solche Variante in dem selben Gen trägt
- wichtig sind, wenn es darum geht, vorsorglich zu handeln oder eine Therapie zu optimieren.

Es dreht sich also alles um einen wissenschaftlich belegbaren Nutzen. Unwissenschaftliche Aussagen, etwa zu Genvarianten und Diäten, mit denen Sie angeblich schneller Körpergewicht verlieren können, werden Sie in den Auswertungen Ihrer PGS.box nicht finden.

Genvarianten, die beim Betreffenden auf die Veranlagung für eine schwere unbehandelbare Krankheit hinweisen, werden in der PGS.box nicht untersucht. Dies gilt auch für Genvarianten, die einen Einfluss auf die Entstehung von Krebserkrankungen haben, zum Beispiel den erblich bedingten Brustkrebs. Hier kann Gewissheit zusätzlich hilfreich sein. Allerdings sollten diese Untersuchungen im Rahmen einer intensiven medizinischen Betreuung stattfinden. Ein Grund, weshalb wir Analysen mit diesem Schwerpunkt nicht über PGS anbieten, sondern ausschließlich als Bestandteil einer persönlichen Beratung im Diagnosticum - Zentrum für Humangenetik.

Besonders geeignet sind die Geninformationen, die Sie mit der PGS.box bekommen, dagegen für drei Bereiche:

Medikamentenwirkung & Therapie

Was dem einen nutzt, kann bei dem anderen völlig wirkungslos sein. Gene haben einen Einfluss darauf, wie Medikamente wirken und vertragen werden. Viele der verantwortlichen Genvarianten sind heute bekannt. Eine individuelle Therapie, die optimal abgestimmt ist und unerwünschte Wirkungen reduziert, kann so heute schon Realität sein.

Kinderwunsch & Schwangerschaft

Selbst wenn beide Elternteile gesund sind, können sie Anlagen in sich tragen, die bei ihren Kindern zu einer schweren Krankheit führen. Durch eine Gendiagnostik können Eltern frühzeitig für die Gesundheit ihres Kindes vorsorgen. Auch lässt sich so die Neigung zur Thrombose erkennen – es sind besondere Maßnahmen vor und in der Schwangerschaft möglich, die Mutter und Kind dann davor schützen.

Vorsorge & Ernährung

Jeder trägt die Veranlagung für Krankheiten und Unverträglichkeiten in sich. Das müssen nicht immer schwere Erkrankungen sein – auch wie wir etwa auf unsere Ernährung reagieren, kann genetisch beeinflusst sein. Eine Genanalyse kann zu einem „Aha-Effekt" führen und helfen, die Weichen für mehr Wohlbefinden zu stellen.

Medikamentenwirkung & Therapie

Warum die PGS.box dazu beitragen kann, Medikamente besser zu dosieren

Wenn wir ein Medikament nehmen, dauert es eine Weile, bis eine Wirkung eintritt. Denn der Wirkstoff muss erst an die Stelle des Körpers gelangen, an der er seinen Dienst tun kann. Doch manchmal kommt er nie dort an, der Körper hat ihn dann bereits vorher verstoffwechselt. Das Medikament kann nicht wirken. Andererseits ist es möglich, dass Inhaltsstoffe eine sehr viel heftigere Wirkung entfalten als gewünscht. Die Tabletten, die bei dem einen hilfreich sind, können bei einem anderen den Effekt eines Giftes haben – mit schwerwiegenden Folgen. Im einen Fall würde man die Dosis erhöhen, im anderen verringern bzw. jeweils eine alternative Arznei wählen. Beides ist nur möglich, wenn man um die individuelle Medikamentenverträglichkeit weiß. Eine extreme Reaktion (bzw. Nichtreaktion) auf Medikamente ist übrigens keinesfalls selten: Wissenschaftliche Untersuchungen belegen, dass nur 25 – 60 % auf gängige Wirkstoffe so reagieren wie im Sinne der Dosierungsempfehlung gedacht. Der Forschungsbereich der Pharmakogenetik hat sich deshalb genau auf diese Phänomene spezialisiert. In der PGS.box werden die Erkenntnisse dieser Forschung für jedermann nutzbar gemacht.
Eine abgeschwächte oder verstärkte Medikamentenwirkung kann sehr folgenreich sein.

Zum Beispiel:

Krebs-Medikamente

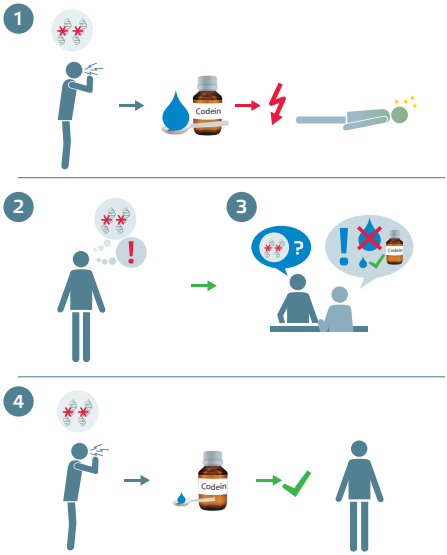
Bei einer so schwerwiegenden Erkrankung wie Krebs sollte die Wirkmöglichkeit des Medikaments unbedingt gesichert sein. Vom Wirkstoff Tamoxifen, der bei Brustkrebs häufig Verwendung findet, ist bekannt, dass er genetisch bedingt unter Umständen nicht optimal wirken kann.

Medikamente bei Herz-Kreislauf-Erkrankungen

Sie sind in der Regel lebenswichtig, zum Beispiel nach Herzinfarkten oder dem Einsetzen von Stents. Umso entscheidender ist es, dass die entsprechenden Medikamente auch die richtige Wirkung entfalten. Bei zahlreichen Wirkstoffen wie z.B. Clopidogrel weiß man, dass ein vergleichsweise hoher Prozentsatz der Patienten (bis zu 30 %) nicht wie gewünscht auf den Wirkstoff anspricht.

Schmerzmittel

Typisches Beispiel: Der Wirkstoff Codein, der vielfach auch als Hustenstiller eingesetzt wird. Bei Personen, die sehr stark auf das Medikament reagieren, kann Codein toxisch wirken, also überaus gefährlich sein. Bei anderen dagegen bleibt Codein nahezu wirkungslos.



1 Bei Menschen mit Genvarianten für einen ultraschnellen CYP2D6-Stoffwechselstatus entstehen bei Codein-Einnahme sehr schnell toxische Mengen an Morphin im Körper.

2, 3 Genetische Diagnostik und Beratung liefern wichtige Informationen und ermöglichen es, die richtigen Therapieentscheidungen zu Dosis oder Alternativmedikation zu treffen.

4 Eine reduzierte Dosierung hilft, unerwünschte Arzneimittelwirkungen zu vermeiden.

Für all diese Beispiele gilt, dass der behandelnde Arzt Alternativen finden kann – vorausgesetzt, er weiß, dass die ersten Mittel der Wahl nicht wie gewünscht wirken.

Die Liste der Medikamente und Wirkstoffe, bei denen man die „zuständigen" Gene kennt, ist lang. In einer eigenen Datenbank, dem pharma.sensor haben wir eine Übersicht zusammengestellt. Sie finden sie unter pgsbox.de/pharma-sensor.

Worum geht es?

- Mehr Wissen über die ganz persönliche Medikamentenverträglichkeit
- Optimierung der Therapie durch individuelle Anpassung der Medikation in Absprache mit dem behandelnden Arzt
- Vermeidung unnötiger Risiken durch unerwünschte Medikamentenwirkung
- Vermeidung wirkungsloser Medikamenteneinnahme
- Unterstützung des behandelnden Arztes mit neuesten wissenschaftlich gesicherten Erkenntnissen

Worum geht es nicht?

- Ersatz für eine ärztliche Beratung und Therapie

Kinderwunsch & Schwangerschaft

Wie man Risiken für die Schwangerschaft entdecken und verringern kann

Wer eine Familie plant, wünscht sich nichts sehnlicher, als ein gesundes Kind zu bekommen. Dabei gilt es auch, Risiken während der Schwangerschaft zu vermeiden. Oft ist jedoch nicht bekannt, dass es für Mutter und Kind gefährlich sein kann, wenn bei der Mutter eine erhöhte Neigung zu Thrombose vorliegt. Für diese Veranlagung ist unter anderem eine Genvariante verantwortlich – durch einen Test mit PGS wird sie erkannt und das Risiko kann durch einfache Gegenmaßnahmen (ein blutverdünnendes Medikament) deutlich reduziert werden.

Außerdem ist es sinnvoll, schon bei der Planung einer Familie einen Blick auf die Gene zu werfen. Auch wenn die künftigen Eltern gesund sind, können sie Träger einer Genvariante sein, die bei ihrem Kind möglicherweise zu einer schweren Erkrankung führt. Durch einen Test können beide Partner ihre Familie bewusster planen und gegebenenfalls sehr frühzeitig reagieren, um das Risiko einer Erkrankung des Kindes oder die Schwere der Ausprägung zu reduzieren. Eine genetische Beratung zu dem Testergebnis wäre dann der nächste Schritt, bei der in persönlichen Gesprächen Fragen beantwortet und Möglichkeiten besprochen werden. Andererseits kann es zu großer Beruhigung führen, wenn etwa einer der Partner erfährt, dass er keine Krankheit verursachende Gen-variante in sich trägt, obwohl es in seiner Familie gehäuft zu einer bestimmten Erkrankung gekommen ist.

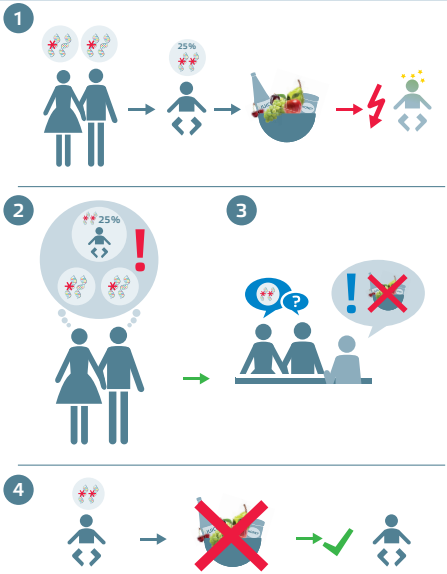
Dies sind typische Beispiele, wie die Familienplanung und Schwangerschaft von genetisch bedingten Faktoren beeinflusst werden können:

Veranlagung zur Thrombose (Thrombophilie)

Bei einer Thrombophilie besteht ein erhöhtes Risiko für spontane Fehlgeburten. Für etwa 25% der Schwangeren mit Schwangerschaftskomplikationen lassen sich Blutgerinnungsstörungen nachweisen. Frauen, die bereits Fehlgeburten hatten oder von Thrombosen in der Familie wissen, können mit PGS mehr erfahren. Ihr Arzt kann dann gegebenenfalls ein Medikament verordnen, das Thrombosen verhindert – und so für Sicherheit für das Ungeborene und für die Mutter sorgen.

Fruktoseintoleranz

Bei einer erblich bedingten Fruktoseintoleranz kann Fruchtzucker bereits im Säuglingsalter nicht vertragen werden. Die Folgen sind Durchfall, aber auch Entwicklungsstörungen sowie eine Schädigung der Leber. Was gemeinhin als Beikost für Babys ab dem 4. Monat gilt, die populären Gläschen mit püriertem Obst, ist in diesem Fall tabu.



1 Anlageträger einer Veränderung im ALDOB-Gen haben eine 25 % Wahrscheinlichkeit, Nachkommen mit hereditärer Fruktoseintoleranz zu bekommen.

2, 3 Genetische Diagnostik und Beratung liefern wichtige Informationen und ermöglichen es, die richtigen Entscheidungen zum Wohl des Kindes zu treffen.

4 Bei Einhaltung einer besonderen Fruktose-freien Diät tritt eine schnelle und nachhaltige Besserung der Symptome ein.

Mukoviszidose

Etwa 3 Millionen Deutsche tragen heute eine Genvariante in sich, die für diese schwere Stoffwechselerkrankung verantwortlich ist. Im ungünstigsten Fall, also wenn der Partner ebenfalls Anlageträger ist und beide Partner die Variante vererben, erkrankt das Kind. Mukoviszidose ist ursächlich für ernste Funktionsstörungen zahlreicher Organe und nicht heilbar. Betroffene haben eine deutlich reduzierte Lebenserwartung. Bei entsprech-ender Veranlagung beider Partner wird eine genetische Beratung empfohlen.

Worum geht es?

- Vermeidung unnötiger Risiken in der Schwangerschaft z. B. durch Thrombose
- Bewusste Vorbereitung auf eine Schwangerschaft durch das Abklären genetischer Risiken
- Bei Bedarf Schaffung einer Basis für eine persönliche genetische Beratung im Sinne der Gesundheit des Kindes

Worum geht es nicht?

- Medizinisch irrelevante Prognosen oder wissenschaftlich nicht haltbare Behauptungen, etwa zur Vorhersage bestimmter Eigenschaften eines Kindes
- Einflussnahme auf die „genetische Ausstattung“ des Nachwuchses im Sinne eines „Wunschkindes“ oder „perfekten Designer-Babys“

Vorsorge & Ernährung

Was die PGS.box tun kann, damit wir uns besser ernähren und wohler fühlen

Es gibt allgemeingültige Erkenntnisse darüber, was gut für uns ist und was nicht. Und doch erfreuen sich Menschen bester Gesundheit, die „ungesund“ leben. Andere achten dagegen sehr auf sich und leiden doch unter Beschwerden. Wir sind nicht alle gleich – und um genau zu wissen, was wir brauchen, welche Ernährung uns nutzt, müssen wir erst einmal unseren Körper befragen. Damit vermeiden wir, dass wir in bester Absicht das Falsche tun. So kann etwa die Einnahme eines frei verfügbaren Eisenpräparates – beliebt besonders bei Sportlerinnen – durchaus gefährlich sein, wenn der Körper zu stark Eisen speichert. Die gute Milch, die wir wegen des Calciums gern trinken, kann bei uns Beschwerden verursachen, weil wir eine Milchzuckerunverträglichkeit haben. Solche und viele andere individuelle Eigenarten und Dispositionen kann man heute an den Genen ablesen.

Hier sehen Sie einige Beispiele, wie vorsorgerelevante Faktoren genetisch beeinflusst sein können:

Thromboseneigung

Sitzende Tätigkeit, Langstreckenflüge, Einnahme der „Pille“, eine Operation – es gibt viele Gründe, genauer hinzusehen, was eine mögliche Neigung zu Thrombose betrifft. Sie ist auch genetisch zu erkennen – mit entsprechenden vorbeugenden Maßnahmen lässt sich das Risiko dann stark verringern.

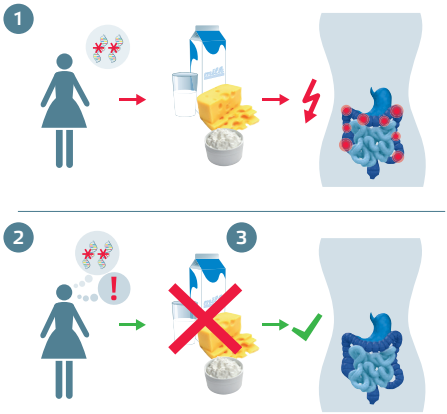
Störungen im Folsäurestoffwechsel

Folsäure zählt zu den B-Vitaminen – und zu den wichtigsten essentiellen Nährstoffen. Eine angeborene Genvariante kann für einen Mangel an Folsäure in den Zellen sorgen. Müdigkeit, Verdauungsbeschwerden, Herz-, Kreislauferkrankungen und viele andere Symptome können die Folge sein. Eine genetische Untersuchung bringt Klarheit – auf den erhöhten Bedarf kann durch Zugabe von speziellen Zubereitungsformen von Folsäure reagiert werden.

Laktoseintoleranz (Milchzuckerunverträglichkeit)

Jeder siebte Mensch mitteleuropäischer Herkunft verträgt als Erwachsener Milchprodukte schlecht. Der dafür verantwortliche Enzymmangel ist in vielen Fällen genetisch bedingt.

Da es unterschiedlich starke Ausprägungen der Milchzuckerunverträglichkeit gibt und die Beschwerden nicht unmittelbar auftreten, werden Symptome wie Blähungen, Durchfall, Übelkeit und Völlegefühl oft nicht richtig zugeordnet. Ein Gentest bestätigt möglicherweise eine Vermutung. Danach hilft es, die Ernährung umzustellen oder das fehlende Enzym einfach gezielt zu den Mahlzeiten einzunehmen.



1 *Veränderungen im LCT-Gen können zur Laktoseintoleranz führen.*

2 *Genetische Diagnostik kann diese Vermutung bestätigen.*

3 *Bezüglich der Ernährung oder einer Supplementierung des fehlenden Enzyms Laktase können so die richtigen Entscheidungen getroffen werden.*

Worum geht es?

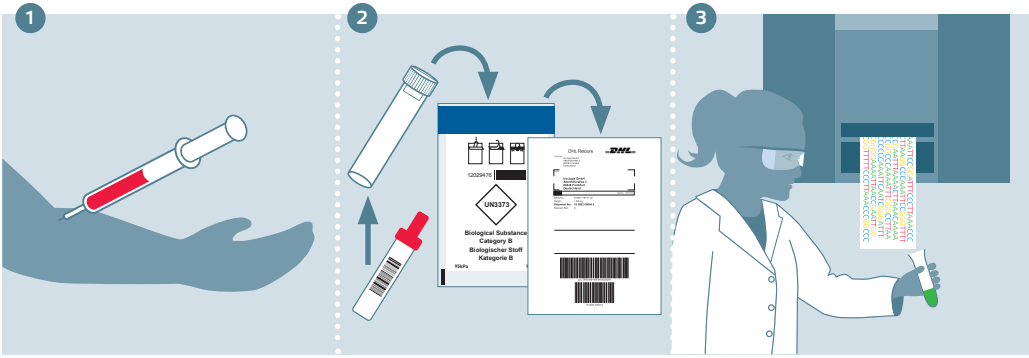
- Mehr Wissen über persönliche Bedürfnisse und Reaktionen auf Nahrungsmittel
- Empfehlungen für Nahrungsergänzung oder gezielte Ernährung
- Erkenntnisse über individuelle Dispositionen in Bezug auf die Lebensweise oder Medikamenteneinnahme mit der Möglichkeit, diese gezielt zu beeinflussen

Worum geht es nicht?

- Ersatz für ärztliche Vorsorgeuntersuchungen
- Aussagen zu schweren oder nicht behandelbaren Krankheiten wie etwa Krebs oder Alzheimer-Erkrankung
- Unwissenschaftliche Aussagen, z. B. zu Genvarianten mit angeblicher Bedeutung für Gewichtsabnahme („Gendiäten“)
- Untersuchung von sogenannten „SNPs“, die nur für wissenschaftliche Untersuchungen großer Patientengruppen (GWAS, „genomewide association studies“) interessant sind, aber keine für den Einzelnen relevanten Informationen liefern

So funktioniert die PGS.box

Wie die PGS.box funktioniert und was sie so sicher macht



Schnell und einfach – so wird's gemacht:

❶ Die Probenentnahme

Zur Analyse der persönlichen Geninformationen wird eine Blutprobe entnommen. Vor der Blutentnahme können Sie ganz normal Essen und Trinken. Auch eine Medikamenteneinnahme hat keinen Einfluss auf das Analyseergebnis.

❷ Der Versand

Nun schicken Sie Ihre Probe im vorgefertigten Versandbeutel in das Labor von Diagnosticum Zentrum für Humangenetik.

❸ Die Laboranalyse

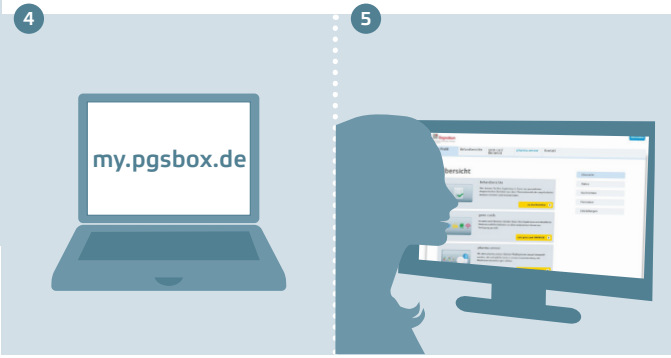
Auf Ihrem Probenröhrchen ist ein Barcode aufgedruckt. Mit seiner Hilfe wird die Probe im Labor registriert, die folgenden Arbeitsschritte und Ergebnisse werden automatisch eindeutig zugeordnet. Nun wird die DNA aus der Probe gewonnen und die genetischen Varianten, die mit der jeweiligen PGS.box getestet werden sollen, analysiert.

❹ Die Ergebnisse

Die Resultate müssen jetzt nur noch die Qualitätskontrollen erfolgreich durchlaufen – dann können Sie in Ihrem PGS.account auf my.pgsbox.de bereitgestellt werden. Für ein erstes Login in Ihren Account stehen Benutzername und Passwort aus Ihrer PGS.box zur Verfügung. Außerdem finden Sie dort den gene.key. Er enthält ein Sicherheitszer-

Mit der PGS.box bekommen Sie Zugang zu wichtigen Informationen über Ihre Gene. In einer PGS.box sind folgende Komponenten enthalten:

- Blutentnahme-Röhrchen
- Versand-Röhrchen zum Schutz der Blutprobe
- Sicherheitsbeutel für die Verpackung der Blutprobe
- Versandtasche mit Adress-Aufkleber und Frankierung
- Zugangsdaten (Benutzername und Passwort)
- gene.key zur zusätzlichen Absicherung Ihrer Ergebnisse im PGS.account



tifikat. Damit ist er eine zusätzliche Möglichkeit, den Account zu sichern. Der gene.key ist besonders dann hilfreich, wenn man einer weiteren Person, etwa dem Arzt, einmal die Zugangsdaten überlassen hat und den Account später wieder „abschließen" will. Ist der Account mit dem gene.key gesichert, genügen Benutzername und Passwort allein nicht mehr um den Account einzusehen.

5 Der gene.card-Browser

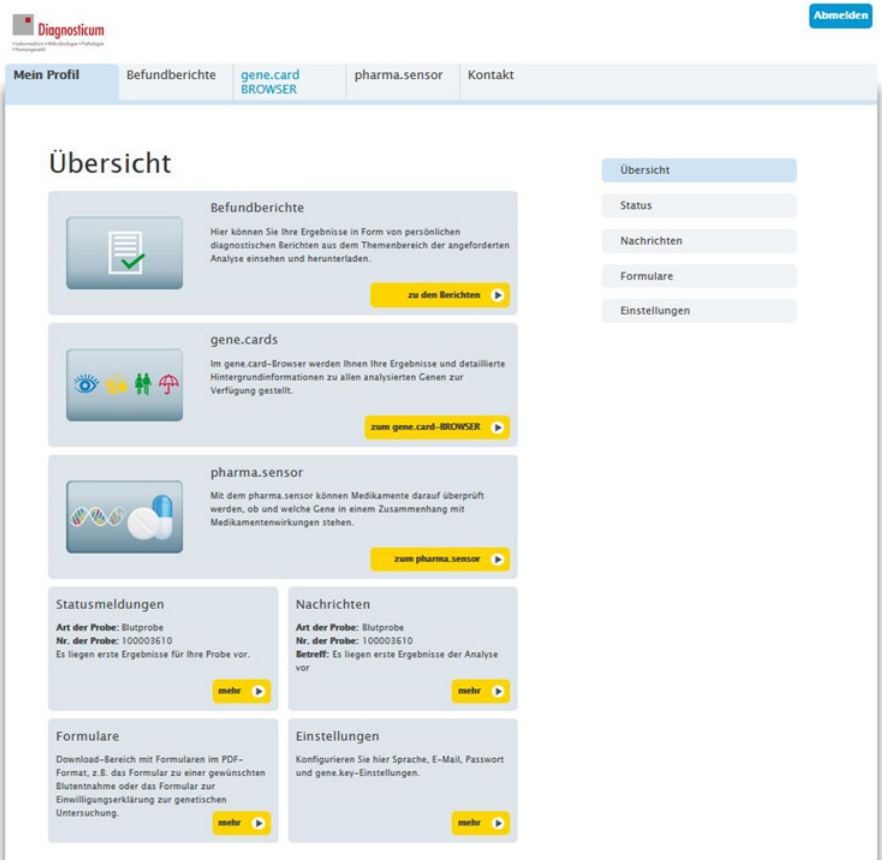
Alle Ergebnisse in Ihrem PGS.account auf my.pgsbox.de sind in einzelnen gene.cards aufbereitet, das sind separat anwählbare Profile der untersuchten Gene. Der gene.card-Browser bietet Ihnen eine interaktive Möglichkeit, sich diese gene.cards im PGS.account anzeigen zu lassen. Hier können Sie ganz nach Interesse filtern, so dass Sie Fakten, die Ihnen besonders wichtig sind, als erstes sehen. Mit dem gene.card-Browser können Sie je nach Bedarf in Ihrem Ergebnis stöbern oder Details gezielt abrufen.

Der PGS.account

In Ihrem PGS.account ist alles Wesentliche für Sie markiert

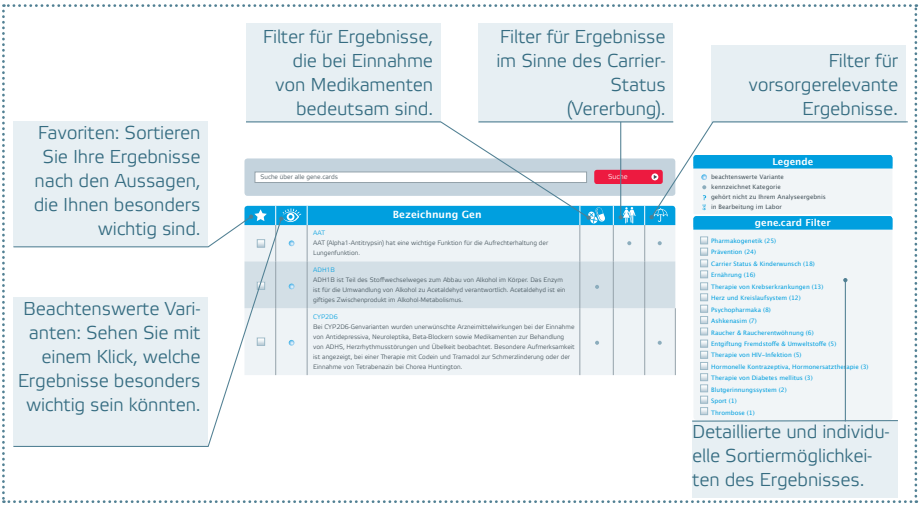
Ihr Benutzerkonto

In Ihrem persönlichen Account auf my.pgsbox.de finden Sie alle Angaben zu Ihrer Probe. Unter Befundberichte finden Sie Ihre individuellen klinischen Gutachten, und Sie haben die Möglichkeit, weitere gezielte Gutachten zur Wirksamkeit und Verträglichkeit von Medikamenten anzufordern. Von hier aus kommen Sie auch zum gene.card-Browser, mit dem Sie die Fülle der Ergebnisse übersichtlich filtern können. Außerdem gelangen Sie zum pharma.sensor, mit dem Sie Ihre Ergebnisse auf bestimmte Medikamente hin überprüfen können.

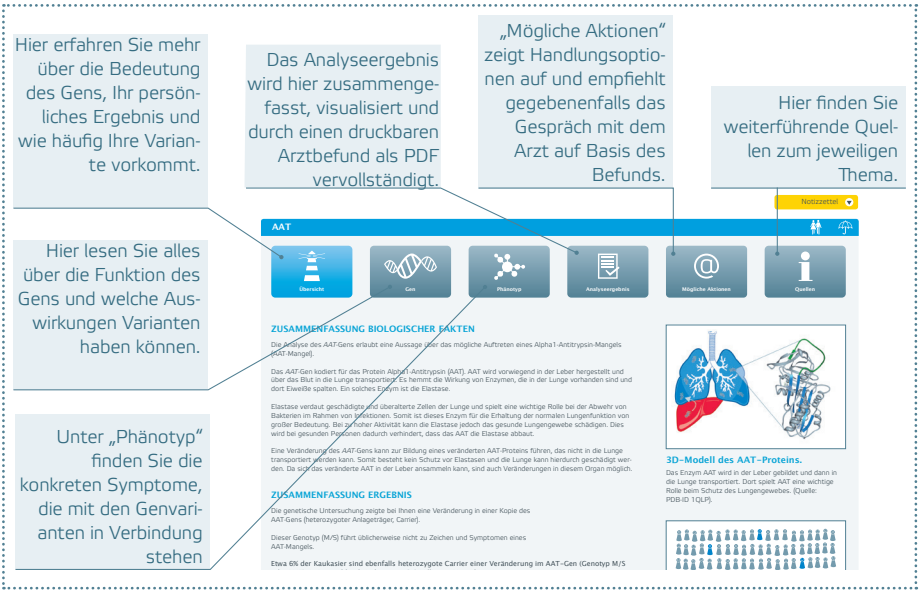


Der gene.card-Browser

Mit Hilfe des gene.card-Browser können Sie durch Ihre Ergebnisse „blättern“:



Beim Klick auf die einzelnen Gen-Varianten erhalten Sie eine detaillierte Übersicht:



Fragen & Antworten

Einige der wichtigsten Fragen und Antworten zur Nutzung der PGS.box

Wo kann ich meine Ergebnisse einsehen?

Ihre Ergebnisse sind in Ihrem persönlichen Account gespeichert. Um sie einzusehen, geben Sie die Adresse my.pgsbox.de in Ihren Browser ein. Dann können Sie die Zugangsdaten (Benutzernamen und Passwort) eingeben, die Ihnen mit Ihrer PGS.box zugesandt wurden. Einen zusammenfassenden ärztlichen Befund können Sie aus Ihrem Account als PDF herunterladen und ausdrucken.

Wer hat Zugriff auf meine Daten?

Ihre Daten sind anonym mit dem Nutzerportal verbunden. Es gibt keine Informationen in Ihrem Account, die eine Zuordnung zu Ihrer Person erlauben. Und natürlich kann er nur von demjenigen eingesehen werden, der Ihren Benutzernamen und Ihr Passwort kennt. Wenn Sie möchten, können Sie den Zugang zusätzlich mit dem gene.key „abschließen", ein Zugriff kann so nur mit ihm erfolgen.

Wie kann ich meinen Account sichern?

Grundsätzlich ist Ihr persönlicher Account auf my.pgsbox.de bereits durch die Anonymisierung und Ihren Benutzernamen plus Passwort gesichert. Mit dem gene.key können Sie den Zugang zusätzlich schützen – Ihr Account lässt sich dann ohne den gene.key nicht mehr einsehen, Benutzername und Passwort genügen nicht.

Was passiert mit meiner Probe nach der Untersuchung?

Was mit Ihrer Probe geschieht, bestimmen Sie. Auf Ihren Wunsch wird sie vernichtet – oder aber aufbewahrt. Letzteres kann im Hinblick auf ein Upgrade zu einer weiteren Untersuchung sinnvoll sein, die so zu einem vergünstigten Preis erfolgen kann.

Wie kann mein Arzt Einblick in meinen Account bekommen?

Am Einfachsten ist es, Sie gewähren dem Arzt vor Ort Einblick, in dem Sie sich mit Benutzernamen und Passwort einloggen. Oder Sie teilen ihm Ihre Login-Daten mit. Wenn Sie möchten, können Sie den Account später zusätzlich mit dem gene.key sichern, so dass Benutzername und Passwort nicht mehr genügen um sich einzuloggen.

Erfahre ich in den Ergebnissen, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass ich an Krebs oder anderen schweren Krankheiten erkranke?

Die Untersuchungen der verschiedenen PGS.boxen sind darauf ausgerichtet, einen unmittelbaren Nutzen zu bieten, der Ihnen hilft, Ihr Leben durch mehr Wissen zu verbessern. So können auch einige Krankheiten vermieden werden. Im Fall von Krebserkrankungen oder unbehandelbaren Krankheiten ist jedoch eine intensive persönliche, medizinische Begleitung unabdingbar. Eine solche leisten wir ausschließlich im Rahmen einer genetischen Beratung. Deshalb ist die Untersuchung zu diesen Krankheiten nicht Bestandteil des PGS.box-Angebots. Sollten Sie dazu Fragen haben, wenden Sie sich bitte an unsere telefonische Beratung:
069-530 84 37-0. Wir helfen Ihnen gerne weiter und vermitteln Sie gegebenenfalls an ärztliche Kollegen.

Was unterscheidet Diagnosticum Zentrum für Humangenetik von anderen Anbietern für Gentests z. B. in den USA?

Als ambulantes klinisches Institut nimmt das Diagnosticum Zentrum für Humangenetik an der medizinischen Krankenversorgung teil. Im Vordergrund steht deshalb immer der medizinische Nutzen für den Einzelnen. Deshalb fokussiert das Zentrum für Humangenetik sich auf die Untersuchung medizinisch relevanter Gene mit dem Ziel, über eine Handlungsempfehlung das Leben und die Gesundheit des Interessenten zu verbessern. Unwissenschaftliche Aussagen z. B. zu angeblichen Genvarianten und Diäten, um damit angeblich schneller Körpergewicht verlieren zu können, werden Sie beim Diagnosticum Zentrum für Humangenetik nicht finden.

Weitere Antworten auf häufige Fragen zur PGS.box finden Sie unter:
pgsbox.de/faq-overview

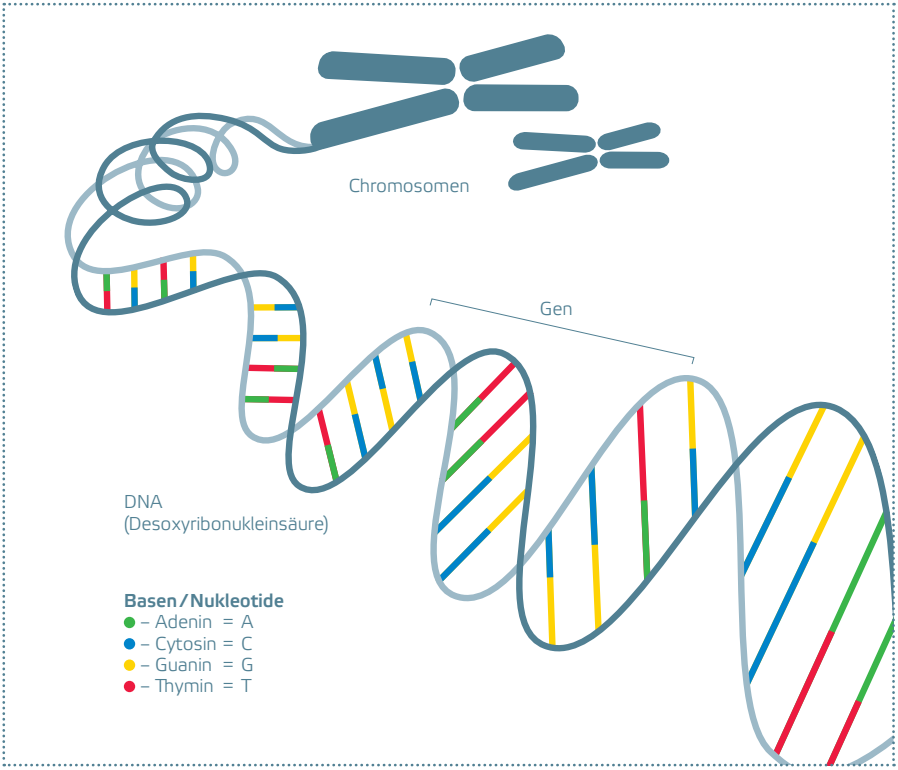
Wissenswertes über Genetik

Mit Hilfe der Wissenschaft lernen wir uns besser zu verstehen. Stück für Stück

DNA, Gene, Chromosomen – oft werden diese Begriffe synonym gebraucht. Chromosomen sind die 46 „Päckchen“, in denen die DNA in jeder Körperzelle vorliegt. Als Gene bezeichnet man die Abschnitte der DNA, die besondere Baupläne beinhalten - die Baupläne für alle Bestandteile unseres Körpers. Denn Gene enthalten die Anleitung zur Herstellung von Proteinen, die wiederum unzählige Funktionen erfüllen, um uns so „aufzubauen“, wie wir sind.

Tritt ein Gen in einer veränderten Form auf, kann das auch eine Änderung des Bauplans für die Proteine bewirken. Bei solchen Genveränderungen spricht man auch von Mutationen. Damit ist keine Wertung verbunden, eine Genmutation ist nicht per se „gut“ oder „schlecht“. Sie kann spontan auftreten oder vererbt worden sein. Eine Erklärung, wie es zu solchen Genvarianten kommt, ist eine kleine Ungenauigkeit im Kopiervorgang von Erbinformation: Wenn neue Zellen entstehen, muss die komplette Information kopiert werden, um sie damit auszustatten. Dabei handelt es sich immerhin um 20.000 bis 25.000 Gene. Wird die Vorlage eines „Original-Gens“ nicht exakt getroffen, entsteht eine Variante, die auch weitervererbt werden kann.

Genvarianten führen auch zu einem individuellen Genotyp, der für die unterschiedliche Ausprägung von Merkmalen, den Phänotyp, verantwortlich ist. Man darf allerdings nicht vergessen, dass auch Umweltfaktoren eine Rolle für den Phänotyp spielen. Das beste Beispiel hierfür ist die Körpergröße - für das optimale Wachstum muss auch die Ernährung stimmen, niemand ist genetisch auf eine bestimmte Größe vorprogrammiert.



Von vielen Genen ist heute bekannt, welche Funktionen sie haben und was eine Variante bewirken kann, etwa in Bezug auf die Wirksamkeit von Medikamenten. Und auch, was das Risiko zur Vererbung von Krankheiten betrifft. Für die Weitergabe an die nächste Generation ist es wichtig zu wissen, ob das Merkmal dominant vererbt wird (dann genügt es, wenn nur eine Genkopie auf einem Chromosom eines Chromosomenpaares betroffen ist) oder rezessiv (das Merkmal muss auf beiden Genkopien eines Chromosomenpaars vorhanden sein). Und natürlich spielt eine Rolle, ob der Partner die Veranlagung ebenfalls in sich trägt. In einem Gentest von beiden Partnern wird all das sichtbar.

Auch wenn noch viele Fragen in der Genforschung ungeklärt sind, etwa die exakten Funktionen der einzelnen Proteine oder die Bedeutung verschiedener DNA-Abschnitte, so kann man dennoch sagen, dass Gendiagnostik heute entscheidend dazu beitragen kann, das Wohlbefinden von Menschen zu verbessern und Leiden zu vermeiden.

Die genetische Beratung

Eine genetische Beratung gibt weitere Informationen und Entscheidungshilfen

Nicht immer kann die PGS.box Antworten auf alle Fragen liefern. Manche Fragestellungen sind so komplex, dass ein ausführliches Gespräch hilfreich ist. In einer genetischen Beratung können darüber hinaus auch solche Themen erörtert werden, die über die Möglichkeiten einer online basierten Informationsdienstleistung hinaus gehen, zum Beispiel die Möglichkeit eines Tests zur Risikoabwägung von Brustkrebs. Grundsätzlich können alle Ratsuchenden unsere genetische Beratung in Anspruch nehmen. Als Fachärzte für Humangenetik erfüllen wir selbstverständlich alle Voraussetzungen, wie sie auch im Rahmen des Gendiagnostikgesetzes beschrieben sind.

Besonders geeignet ist eine genetische Beratung für alle,

- die selbst, deren Partner oder Familienangehörige von einer erblich bedingten Krankheit betroffen sind oder bei denen eine solche vermutet wird, z. B.: erbliche Formen von Brustkrebs, Dickdarmkrebs, Schilddrüsenkrebs und von Diabetes mellitus.
- die ein Kind mit einer erblich bedingten Erkrankung oder Fehlbildung, z. B. Mukoviszidose, Phenylketonurie, Trisomie 21, haben und sich weitere Kinder wünschen.
- die zum Zeitpunkt der Geburt ihres Kindes 35 Jahre und älter sind und bei denen Kinderwunsch oder eine Schwangerschaft bestehen.
- die sich über Grenzen und Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Diagnostik informieren möchten.
- die während oder vor einer Schwangerschaft äußeren, möglicherweise schädigenden Faktoren, wie Chemikalien, Infektionen, Medikamenten oder Strahlen, ausgesetzt gewesen sind.
- die selbst oder deren Partner an Fertilitätsstörungen leiden oder bei unerfülltem Kinderwunsch und geplanter Sterilitätsbehandlung.
- bei denen wiederholt Fehlgeburten unklarer Ursache aufgetreten sind.
- die mit ihrem Partner verwandt sind.

Zur Vereinbarung oder Vermittlung eines genetischen Beratungstermins können Sie gerne Kontakt mit uns aufnehmen. Für weitere Informationen oder eine Anmeldung stehen wir Ihnen unter folgender Telefonnummer zur Verfügung: 069-530 84 37-0.

Über Diagnosticum - Zentrum für Humangenetik

Kompetenz und Verantwortung sind die Basis von PGS

Die Informationen in unseren Genen sind wichtig für unser Leben. Daraus resultiert die Pflicht zu äußerster Sorgfalt und Verantwortung für jeden, der Gene lesbar macht und deren Inhalte übersetzt. Das Diagnosticum Zentrum für Humangenetik im Frankfurter Innovationszentrum (FIZ) ist ein ambulantes fachärztliches Institut. Mit einem umfassenden Spektrum genetischer Analysen nimmt es an der medizinischen Krankenversorgung teil, das bedeutet, Patienten kommen mit einer bestimmten genetischen Fragestellung zu uns, oder werden von ihrem Arzt überwiesen. Ein wichtiger Baustein der Arbeit vom Zentrum für Humangenetik ist die genetische Beratung. Sie wird von unseren Fachärzten für Ratsuchende durchgeführt, die Fragen zu erblich bedingten Erkrankungen haben.

Auf der Basis dieser humangenetischen Expertise entwickelt das Zentrum für Humangenetik innovative Informationssys-teme, die über persönliche Online-Accounts zugänglich sind. Sie ermöglichen es inter-essierten Privatpersonen und Ärzten, genetische Daten für persönliche und medizinische Entscheidungsfindungen zu nutzen. Wichtig dabei ist, dass das Recht des Interessenten auf Wissen, aber auch auf Nicht-Wissen jederzeit gewahrt bleibt. Wichtig ist auch, dass wir uns darauf konzentrieren, welche Informationen einen echten Nutzen bringen könnten, um die Gesundheit des Interessenten zu verbessern. Als verantwortungsbewusste Ärzte und Wissenschaftler sind für uns Gene viel zu wertvoll, um sie spielerisch zu betrachten. Nicht jedes Angebot genetischer Informationen im Internet erfüllt die hohen Standards, die für uns selbstverständlich sind.

Das Team vom Diagnosticum Zentrum für Humangenetik besteht aus langjährig erfahrenen Medizinern, Wissenschaftlern, IT-Experten und spezialisierten technischen Mitarbeitern. Die medizinische Leitung liegt bei Prof. Dr. med. Daniela Steinberger, die als Fachärztin für Humangenetik auf 20 Jahre Erfahrung in der humangenetischen Diagnostik zugreifen kann.

Kontakt

Bei Fragen zu PGS oder um einen Termin für eine genetische Beratung zu vereinbaren wenden Sie sich bitte unter folgender Telefonnummer an uns:
Tel.069-530 84 37-0
(Mo-Fr 08:00 – 18:00)

Oder schreiben Sie uns eine Mail:
beratung@genetik.diagnosticum.eu

Diagnosticum
Zentrum für Humangenetik
Prof. Dr. med. Daniela Steinberger
Fachärztin für Humangenetik
Altenhöferallee 3
60438 Frankfurt am Main

humangenetik.diagnosticum.eu
pgsbox.de

Login Ergebnisse:
my.pgsbox.de

Notizen

Diagnosticum

▪ Labormedizin ▪ Mikrobiologie ▪ Pathologie
▪ Humangenetik

ΓΝΩΘΙ ΣΑΥΤΟΝ

आत्मानं विद्धि

connais-toi toi-même

NOSCE TE IPSVM

ken jezelf

know thyself

erkenne dich selbst

DNA.
wissen.
informierte
entscheidung.

© Diagnisticum - Zentrum für Humangenetik 2020
Design: msgd-studio.de