



## Aufklärung zur genetischen Diagnostik bei einer Entwicklungsverzögerung

Ihr Kind hat sich nicht altersentsprechend entwickelt. Als Ursache kommen hier auch genetische Veränderungen in Frage, die zumeist durch eine Untersuchung einer Blutprobe weiter abgeklärt werden können.

Zunächst sollen jedoch bei einer klinisch-genetischen Untersuchung die Körpermaße Ihres Kindes und äußerliche Besonderheiten der Hände, Füße, des Gesichts, Kiefers oder der Haut erfasst werden. Es ist wichtig zu wissen, ob bei einer früheren Untersuchung z.B. ein angeborener Herzfehler oder eine Veränderung der Nieren aufgefallen sind. Der Arzt wird nach dem Verlauf der Schwangerschaft und Geburt fragen. Die bisherigen körperlichen und geistigen Entwicklungsschritte Ihres Kindes sowie Besonderheiten, die Ihnen aufgefallen sind, werden zusammengefasst. Zum Vergleich werden die Körpermaße der Geschwister und Eltern des Kindes erfragt und soweit möglich die Familienanamnese mit Ihnen in einem Stammbaum zusammengestellt.

Die häufigsten genetischen Gründe für eine kindliche Entwicklungsstörung sind Veränderungen der Chromosomen, eines bestimmten Gens oder seiner Funktion.

Normalerweise ist unser Erbgut auf 46 Chromosomen in jeder Zelle abgespeichert. Wir können Blutzellen auf einem Glasträger auftragen und dann die Chromosomen anfärben. Es sind 23 Paare von je 2 sich entsprechenden Chromosomen, die sich durch ihr Färbemuster unterscheiden lassen. Bei etwa 20-30% der Kinder mit einer Entwicklungsstörung findet sich eine Veränderung der Chromosomenzahl oder ihrer Struktur, die sich durch eine entsprechende Färbemethode oder eine erweiterte Diagnostik nachweisen lassen.

Seltener wird die Entwicklungsverzögerung durch die Veränderung eines einzelnen Gens ausgelöst, die in der Chromosomenanalyse nicht mehr erkennbar wäre. Sehr häufig finden sich dann auch charakteristische äußere Auffälligkeiten der Kinder, Anomalien innerer Organe oder eine Wachstumsstörung bzw. ein spezifisches Entwicklungsmuster. Für viele dieser syndromalen Entwicklungsstörungen ist das ursächliche Gen bekannt und kann aus einer Blutprobe heraus mit einer molekulargenetischen Analyse untersucht werden.

Ein auffälliger Befund bzw. eine Diagnose kann die Behandlung und Förderung des Kindes sehr erleichtern. Ein Austausch mit anderen betroffenen Familien z.B. in Selbsthilfegruppen ist häufig sehr hilfreich. Eine konkrete Diagnose ermöglicht dem Humangenetiker dann auch eine Auskunft und gezielte Abklärung über das mögliche Auftreten dieser Erkrankung z.B. auch bei Geschwistern des Kindes (das sog. Wiederholungsrisiko).

Eine genetische Diagnostik wird nur mit schriftlichem Einverständnis des Betroffenen bzw. der Eltern des Kindes nach vorheriger Aufklärung durchgeführt. Die Kosten einer Genetischen Beratung und klinisch-genetische Abklärung sowie die Erklärung der entstehenden Befunde werden von den Krankenkassen erstattet.