



SYNLAB

DIE ZUKUNFT IST HIER

Genetische Diagnostik
für Ihre tägliche Praxis

MEDIZINISCHE GENETIK

Genetische Medizin steht nun allen zur Verfügung

Sie kann Einzelpersonen, Paaren und/oder ganzen Familien angeboten werden. Mit der medizinischen Genetik lässt sich das Risiko des Auftretens bzw. Wiederauftretens einer Krankheit, einer Krebserkrankung und/oder einer Fehlbildung beurteilen.

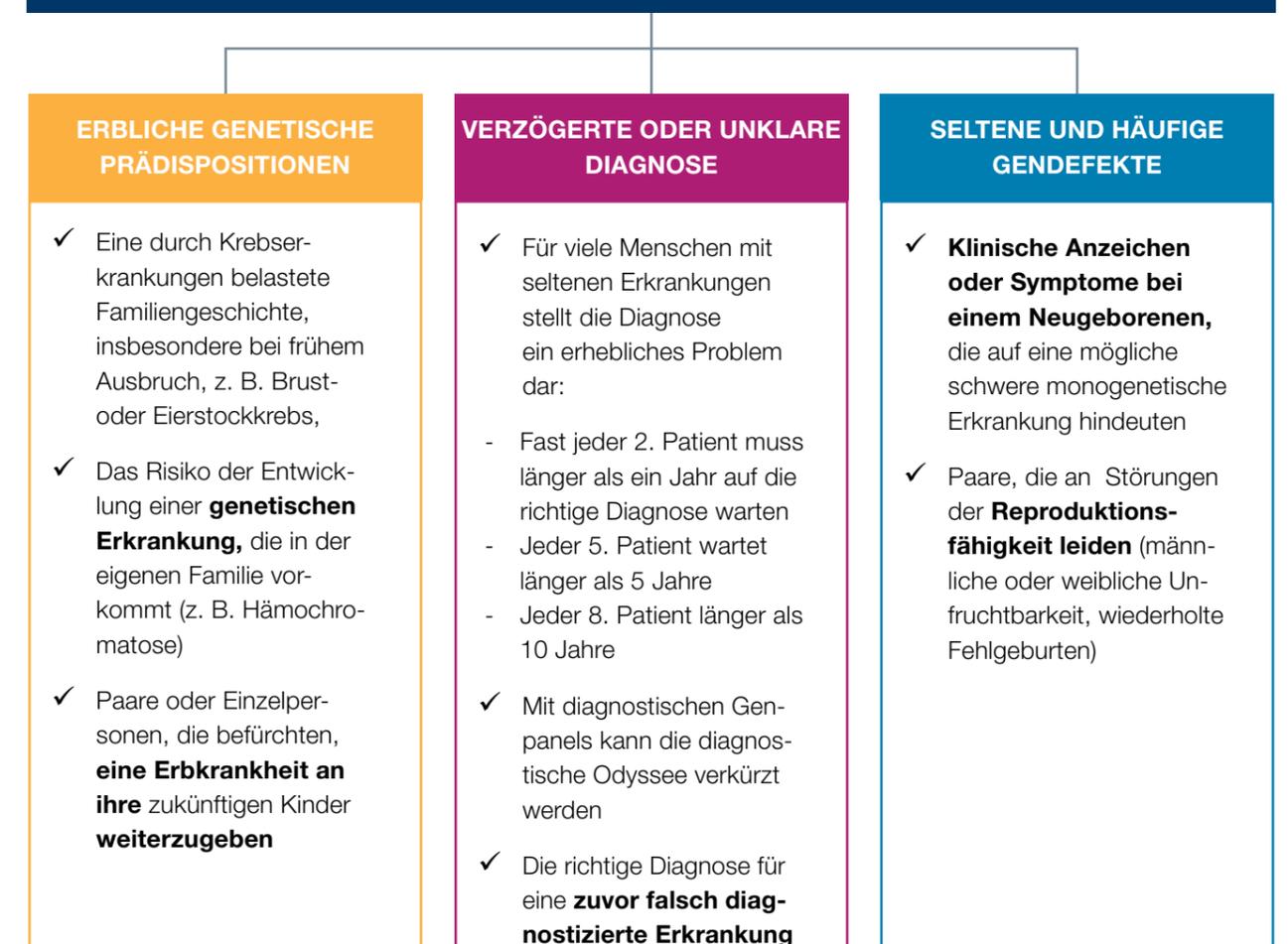


Genests zählen zu den leistungsstärksten Hilfsmitteln zur akkuraten Diagnostik und Behandlung.

GENETISCHE
MEDIZIN
steht nun
allen zur
VERFÜGUNG!

MÖCHTEN SIE GLEICH ANFANGEN? > Schreiben Sie uns an genetics.ch@synlab.com.

Genests sind leistungsstarke Hilfsmittel zur Diagnostik und Prävention



MEDIZINISCHE ZUKUNFT, HEUTE VERFÜGBAR

Für alle Bereiche der Medizin

Bis vor kurzem galt die genetische Diagnostik als exotisches Hilfsmittel für die Zukunft, das ausschliesslich Universitäten und Forschungseinrichtungen vorbehalten war. Heute jedoch sind **Gentests in der Routinediagnostik fest verankert**, sowohl für relativ «einfache» und **häufige Erkrankungen** (Hämochromatose, primäre Laktoseintoleranz) als auch für die grosse **Bandbreite monogenetischer Erkrankungen**, in allen Bereichen der Medizin. Modernste Technologie, Beratung und Fachunterstützung stehen Ärzten und medizinischen Fachkräften auf der ganzen Welt zur Verfügung.

DIE MACHT IN IHREN HÄNDEN

Warum Gentests?

Gentests sind zu einem der leistungsstärksten Hilfsmittel geworden, die Gesundheitsdienstleistern zur Verfügung stehen. Sie liefern **genaue Diagnosen, verwertbare Ergebnisse** und sorgen für **Klarheit in allen medizinischen Fachbereichen**. Gentests sind ein grundlegendes Routinewerkzeug für die Diagnose und Ermittlung der am besten geeigneten Behandlungsoptionen für Ihre Patienten und deren Angehörige. Sie können:

| | | |
|---|---|--|
| 1 | DIE DIAGNOSE EINER GENETISCHEN ERKRANKUNG SICHERN ODER AUSSCHLIESSEN | z. B. familiäres Mittelmeerfieber (FMF) |
| 2 | EINE SELTENE ERBKRAKHEIT BEI EINEM PATIENTEN IDENTIFIZIEREN | z. B. Ehlers-Danlos-Syndrom (Genpanel) |
| 3 | PROGNOSTISCHE INFORMATIONEN LIEFERN | z. B. hereditäre Thrombophilie (Faktor V Leiden, Faktor II) |
| 4 | GESUNDE PERSONEN IDENTIFIZIEREN, BEI DENEN EIN SCHWERES ERKRANKUNGSRISIKO BESTEHT | z. B. hereditäres Arrhythmiesyndrom (grosse Genpanels) |
| 5 | DIE BESTE BEHANDLUNG UND/ODER ÜBERWACHUNG FÜR PATIENTEN BESTIMMEN | z. B. familiäres Pankreaskarzinom (Genpanel) |
| 6 | ANDERE FAMILIENMITGLIEDER IDENTIFIZIEREN, BEI DENEN EIN ERKRANKUNGSRISIKO BESTEHT | z. B. hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom/Lynch-Syndrom (Genpanel) |
| 7 | DAS RISIKO DER ÜBERTRAGUNG EINER ERBKRAKHEIT AUF ZUKÜNFTIGE KINDER ABSCHÄTZEN | z. B. Fragiles-X-Syndrom (FMR1) |
| 8 | DURCH ANLAGETRÄGERTESTS UND PRÄIMPLANTATIONS- ODER PRÄNATALDIAGNOSTIK REPRODUKTIVE FREIHEIT ERMÖGLICHEN | z. B. Betathalassämie (HBB) |



GESCHICHTEN
AUS UNSEREN
LABOREN

FALLSTUDIE 1 ALLE TESTS

Mark (47 Jahre alt) litt **seit seiner Jugend an Nasenbluten**, mit kutanen Teleangiectasien der Nasenschleimhaut. Er hatte diffuse kutane Angiome im Gesicht, erlitt mit 40 Jahren eine Lungenembolie und wurde **wegen arterieller Hypertonie behandelt**. Seine 70-jährige Mutter, die kürzlich einen Schlaganfall hatte, litt ebenfalls seit langer Zeit an sporadischem Nasenbluten.

Sein Internist forderte einen **Gentest an, um ein Rendu-Osler-Weber-Syndrom** (hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie, HHT) zu bestätigen bzw. auszuschliessen. **Nach Analyse eines 4-Gen-Panels wurde eine krankheitsverursachende Variante des Gens ACVRL1 entdeckt und die Diagnose eines HHT Typ 2 bestätigt**. Die gleiche Variante wurde auch bei Marks Mutter entdeckt, was mit der dominanten Vererbung von HHT2 in Einklang steht.

Aufgrund der bestätigten Diagnose kann die Familie nun gemäss den internationalen Behandlungsleitlinien für HHT beobachtet werden.

GESCHICHTEN AUS UNSEREN LABOREN

FALLSTUDIE 2 ÜBERALL

Antonia, 31 Jahre alt, wurde nach einem Nahtoderlebnis zur Wiederbelebung in die Notaufnahme einer Klinik aufgenommen. Ihr Onkel war nach einem ähnlichen Vorfall bereits in jungem Alter verstorben. Antonia hatte einen 8-jährigen Sohn. Der Kardiologe bemerkte Antonias schlanke Statur und Arachnodaktylie und forderte einen **NGS-Paneltest auf Marfan und verwandte Syndrome an**.

Es wurde eine **pathogene Variante im FBN1-Gen entdeckt**, was die Diagnose eines **autosomal-dominanten Marfan-Syndroms bestätigte** und ein angemessenes Beobachtungs- und Präventionsregime ermöglichte.

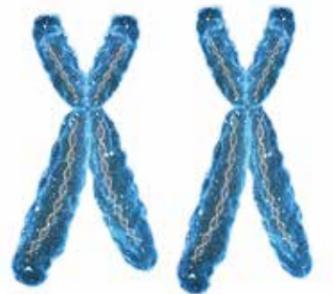
Das positive Resultat des Gentests **lieferte eine genaue Diagnose** und ebnete den Weg zu **genetischer Beratung und gezielten Gentests für Antonias Sohn und gefährdete Verwandte**. Dadurch wiederum konnten sinnvolle Massnahmen bei einer lebensbedrohlichen Krankheit ergriffen und fundierte Reproduktionsentscheidungen getroffen werden, einschliesslich der Möglichkeit der Präimplantations- oder Pränataldiagnostik.

WAS SIND GENTESTS?

Gentests helfen, spezifische genetische Erkrankungen zu erkennen bzw. auszuschliessen, von häufigen bis hin zu extrem seltenen Erkrankungen.

Gentests **beinhalten Chromosomentests** wie die Karyotypisierung oder Mikroarray-Analyse, **biochemische Untersuchungen**, insbesondere bei angeborenen Stoffwechselstörungen, sowie das aktuelle Thema: **molekulargenetische** (oder «DNA»-)Tests. Diese nutzen mehrere Technologien, um die Sequenz und Organisation spezifischer Zielregionen zu bestimmen, die etwa 2 % des menschlichen Genoms, die tatsächlich Gene kodieren. Der spezifisch durchzuführende Test wird je nach klinischem Kontext und Fragestellung ausgewählt – ob ein Nukleotid im gesamten Genom (z. B. Sichelzellanämie), ein Gen (Mukoviszidose) oder das gesamte Exom (komplexe neurologische Syndrome) analysiert werden soll. Das Ziel ist immer das gleiche: **mit Hilfe der Technologie Ärzten und Patienten genaue, relevante und kosteneffektive Resultate und Diagnosen zu liefern**.

Gentests können Ärzten und Patienten genaue, relevante und kosteneffektive Resultate und Diagnosen liefern.



→ Ein **Genetik-Portfolio** für alle medizinischen Fachgebiete



KARDIOLOGIE
DERMATOLOGIE
HALS, NASEN, OHREN
ENDOKRINOLOGIE
GASTROENTEROLOGIE
GYNÄKOLOGIE
HÄMATOLOGIE
IMMUNOLOGIE
INNERE MEDIZIN
FEHLBILDUNGEN
STOFFWECHSELERKRANKUNGEN
MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN
NEPHROLOGIE
NEUROLOGIE
ONKOLOGIE
OPHTHALMOLOGIE
PÄDIATRIE
PULMOLOGIE
RHEUMATOLOGIE

WIE STARTET MAN MIT GENTESTS?

Weltweit verfügbare Unterstützung durch Experten

Die Genetik-Experten von SYNLAB stehen medizinischem Fachpersonal in der komplexen Welt der medizinischen Gentests unterstützend und beratend zur Seite.

SYNLAB bietet nicht nur hochmoderne Gentests, sondern auch einen umfassenden **Service** – von der Beratung und Unterstützung von Haus- und Fachärzten über die genetische Beratung von Patienten bis hin zur Unterstützung und Betreuung von Familienangehörigen. Ihre Erfahrung als medizinische Fachperson ist für uns wichtig. Deshalb verlassen wir uns auf unsere Experten, Berater und unser globales Netzwerk von Laboren, um einen reibungslosen **und effektiven Prozess** von der Fragestellung bis zum Ergebnis und darüber hinaus zu gewährleisten.

MÖCHTEN SIE GLEICH ANFANGEN?

Schreiben Sie uns an genetics.ch@synlab.com.

Gentests sind heute in der Routinediagnostik fest verankert.

1 Genetische Beratung vor dem Test

Unsere Genetik-Experten und -Berater stehen Hausärzten, Fachärzten und sonstigem Gesundheitsfachpersonal für Fragen und Beratung zu Gentests zur Verfügung.

Die genetische Beratung wird **von einem geschulten Arzt** oder einem **spezialisierten Genetik-Berater durchgeführt**, in der Regel auf Wunsch des behandelnden Arztes. Bei dieser Beratung befragt der Genetik-Fachberater den Patienten **nach seiner persönlichen und familiären Vorgeschichte**, um den genauen Stammbaum der Familie zu erstellen. Dies ist das grundlegende Werkzeug der genetischen Beratung, welche das Verständnis des persönlichen und familiären Kontexts ermöglicht und wichtige Informationen über aktuelle oder frühere Gesundheitszustände liefert. Ausserdem hilft es dem Berater bei der Abklärung der Frage, ob es sich bei der entsprechenden Erkrankung **um eine potentielle Erbkrankheit handelt** oder ob sie auf andere Ursachen (Umwelt, Lebensführung usw.) zurückzuführen sein könnte. Sollte die Überprüfung des Familienstammbaums auf eine mögliche erbliche Veranlagung hinweisen, und je nach vermuteter Pathologie, kann der Genetik-Berater die Durchführung eines Gentests empfehlen und mögliche Folgen der Ergebnisse für den Patienten sowie für andere Familienmitglieder erläutern. Der Bericht dieser Beratung sowie alle empfohlenen Tests werden an den behandelnden Arzt übermittelt, der dann entscheidet, ob die empfohlene Analyse durchgeführt werden soll oder nicht.¹

¹ Einzelheiten können je nach lokaler Praxis und Präferenzen des Arztes variieren.

ABLAUF VON SYNLAB GENTESTS



Klinische Konsultation



Genetische Beratung



Blutprobe



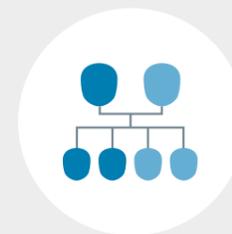
Gentest



Bericht



Beratung



Familientest

ARZT →

← ARZT

GENETIK-EXPERTEN

SPEZIALLABORE

GENETIK-EXPERTEN

2 Blutprobe

Unser internationales Netzwerk von Laboren, Kliniken und Blutentnahmestellen gewährleistet einen **schnellen und zugänglichen Service für die Blutentnahme**. Nachdem die Proben entnommen wurden, werden sie zum Gentestlabor transportiert.

3 Gentest

Die Wahl des Gentests ist entscheidend, um ein genaues und sinnvolles Ergebnis zu erhalten. Die Experten von SYNLAB können **Sie bei der Auswahl des am besten geeigneten Tests unterstützen**, vom gezielten Test einer einzelnen Mutation bis hin zur Sequenzierung ganzer Exome. Insbesondere die derzeit modernste Next-Generation-Sequencing-(NGS-) Technologie ermöglicht eine schnelle und kosteneffektive Diagnostik von seltenen Erkrankungen. **In vielen Situationen stellen Gentests die einzige Möglichkeit dar**, eine diagnostische Odyssee zu vermeiden, die oftmals jahrelang dauern kann.

i Wenn Sie **weitere Informationen** über unser breites Spektrum an Panels und verfügbaren Tests für Ihren Fachbereich wünschen, senden Sie uns eine E-Mail.

4 Bericht

Der Abschlussbericht enthält nicht nur **die Testergebnisse**, sondern auch eine fachkundige Interpretation, **bei der die Bedeutung der Ergebnisse im Kontext der individuellen Situation des Patienten erläutert wird**. Gegebenenfalls können im Bericht weitere Untersuchungen empfohlen oder Richtlinien vorgeschlagen werden, um den Arzt bei der Festlegung der nächsten Schritte für die Überwachung oder Behandlung eines Patienten zu unterstützen. Auch eine geeignete Folgeuntersuchung der Familie kann empfohlen werden.



Scannen Sie den QR-Code um unseren vollständigen Musterbericht zu sehen.

5 Genetische Beratung nach dem Test

Nach Erhalt der Ergebnisse einer genetischen Analyse können unsere Genetiker **dem behandelnden Arzt, dem Patienten und/oder anderen Familienmitgliedern** die genetischen Aspekte ausführlich erläutern. Die Genetik-Experten und -Berater haben die Aufgabe, **den behandelnden Arzt zu unterstützen**, und die Beratungen nach dem Test folgen typischerweise einem von zwei gängigen Szenarien:

- ENTWEDER Der Arzt **überweist den Patienten/das Paar an einen Genetik-Berater**, der ihnen die genetischen Auswirkungen für sich selbst und für andere Familienangehörige erklärt. Der Berater kann für Personen, die scheinbar ein Risiko tragen, einen Test empfehlen.

- ODER Der **Genetik-Experte oder -Berater spricht mit dem überweisenden Arzt**, um diesen bei der Interpretation des Berichts und den empfohlenen nächsten genetischen Schritten zu unterstützen.

GESCHICHTEN AUS UNSEREN LABOREN

FALLSTUDIE 3 JEDERZEIT

In der achten Woche ihrer ersten Schwangerschaft informierten Piotr und Katerina ihren Gynäkologen darüber, **dass Piotrs Bruder kurz nach der Geburt mit einem Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS) verstorben war**, einer Erbkrankheit, die mit angeborenen Fehlbildungen, Wachstumsretardierung und intellektuellen Defiziten einhergeht. In der Annahme, dass die Diagnose korrekt war (sie wurde nie durch molekulare Tests bestätigt), bestand ein Risiko von **etwa 1/600**, dass das Kind betroffen sein würde. Dieses Risiko war für das Paar nicht akzeptabel und sie baten um eine entsprechende Pränataldiagnostik und/oder einen Gentest.

Der Genetiker erklärte, dass ein biochemischer Test in jeder Schwangerschaft für die pränatale Diagnose verwendet werden könnte, aber dass mit einem Gentest ein für alle Mal festgestellt werden könnte, ob das Paar ein Risiko aufweist. Piotr wünschte eine Sequenzierung des ursächlichen DHCR7-Gens, **und der Normalbefund deutete darauf hin, dass das Risiko eines SLOS bei seinem Kind äusserst gering war (1/20'000)**.

WELCHEN TYP VON GENTEST AUSWÄHLEN?

Ein umfassendes Spektrum von Gentests

SYNLAB bietet **ein komplettes Spektrum von Gentests**, um sicherzustellen, **dass Sie die diagnostische Unterstützung erhalten, die Sie brauchen**, und Ihre Patienten die Antworten bekommen, die sie wünschen – unabhängig von der Situation. Unsere Genetik-Experten **unterstützen Sie** bei der Auswahl des am besten geeigneten Tests oder sogar bei der Entwicklung von personalisierten Panels für Ihre Patienten.

| | WANN? | BEISPIELE |
|--|--|--|
| GEZIELTE VARIANTE | <ul style="list-style-type: none"> • Diagnostische oder Trägertests für häufige oder bekannte Gründervarianten. • Bestätigung der Ergebnisse eines Forschungs- oder Direct-to-Consumer-Labors («Internet-Test»). • Vorbereitung für Präimplantations- oder Pränataltests. | <ul style="list-style-type: none"> • Drei BRCA1/2-Varianten, die bei aschkenasischen Juden verbreitet sind. • AIRE-Gründermutation bei finnischen Patienten mit APECED. • Seltene NDRG1-Neuropathie-Variante mit hoher Prävalenz in der Roma-Population. |
| EINZELGEN | <ul style="list-style-type: none"> • Diagnostische Bestätigung eines starken Verdachts auf eine bestimmte genetische Erkrankung. • Anlageträgertest für ein Paar, bei dem ein Partner bekanntermassen Träger einer Variante in einem bestimmten Gen ist. | <ul style="list-style-type: none"> • Rezidivierende Fieberschübe mit Bauchschmerzen, Arthritis, Entzündung: FMF-Sequenzierung auf familiäres Mittelmeerfieber. • Männlicher Träger einer Mukoviszidose-verursachenden Variante; seine Partnerin wünscht einen CFTR-Test, um das Risiko einer Übertragung an das Kind zu bestimmen. |
| PANEL | <ul style="list-style-type: none"> • Diagnostische Abklärung: Ihr Patient hat eine bekannte oder vermutete klinische Diagnose und die verursachenden Gene sind gut beschrieben und in einem unserer Genpanels verfügbar. | <ul style="list-style-type: none"> • Patient mit einem thorakalen Aortenaneurysma und einer suggestiven Familienanamnese: Aorta-Panel mit 52 Genen, die mit syndromalen und isolierten Formen assoziiert sind. |
| GESAMT-EXOM-SEQUENZIERUNG (WES) | <p>Ihr Patient, bisher ohne Diagnose, weist einige der folgenden Merkmale auf:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Einen komplexen Phänotypen mit multiplen Differentialdiagnosen. • Eine genetisch heterogene Erkrankung. • Eine mutmassliche genetische Erkrankung, ein spezifischer Gentest liegt jedoch nicht vor. • Ein früherer Gentest führte nicht zu einer gesicherten Diagnose. | <ul style="list-style-type: none"> • Die WES wird zunehmend zur Erstliniendiagnostik bei seltenen Erkrankungen ohne eindeutige Differentialdiagnose empfohlen, um die personalisierte medizinische Versorgung zu beschleunigen und zu erleichtern. • Die WES kann am Indexpatienten allein durchgeführt werden, wir empfehlen jedoch das Testen von «Trios», die beide Elternteile einschliessen, um die Charakterisierung und Interpretation der Varianten zu verbessern. |
| PRÄIMPLANTATIONS- ODER PRÄNATAL-DIAGNOSTIK | <p>Paar mit hohem Risiko, eine schwere genetische Erkrankung an seine Nachkommen weiterzugeben:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nach Geburt eines betroffenen Kindes. • Auf Grundlage der Familienanamnese. • Nach einem positiven Anlageträger-Screening. | <ul style="list-style-type: none"> • Paar, das sein erstes Kind mit spinaler Muskelatrophie verloren hat (SMA, SMN1). • Paar, das nach einem erweiterten Anlageträger-Screening als Träger der Tay-Sachs-Erkrankung (HEXA) identifiziert wurde. |

WARUM SYNLAB?

Modernste Gentechnologie und medizinische Expertise in Kombination mit umfassender Berichterstattung und Unterstützung

SCHNELLE, DIAGNOSTISCH VERWERTBARE ERGEBNISSE



ZUGANG ZUM GESAMTEN SPEKTRUM DER GENTESTS, VOM EINZELNUKLEOTID BIS ZUM GESAMTEN EXOM

EUROPAWEITES NETZWERK VON SPEZIALLABOREN

Wir bieten Ihnen **schnelle, zuverlässige und branchenführende genetische Diagnostikleistungen – überall** und jederzeit

- 1 SYNLAB MVZ Humane Genetik München
- 2 SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim
- 3 SYNLAB Oncoscreen Jena
- 4 SYNLAB Italia, Castenedolo
- 5 SYNLAB Budapest Molecular Diagnostic Laboratory
- 6 SYNLAB Madrid
- 7 SYNLAB Barcelona
- 8 **SYNLAB Lausanne**
- 9 SYNLABHEALTH Genética Médica, Porto
- 10 SYNLAB Alpigène, Lyon
- 11 SYNLAB MVZ Freiburg
- 12 **SYNLAB Bioggio**
- 13 SYNLAB Genetik, Ankara



Über die SYNLAB-Gruppe

Die SYNLAB-Gruppe ist der führende Anbieter von medizinischdiagnostischen Dienstleistungen in Europa. SYNLAB bietet ein umfassendes Angebot an innovativer und zuverlässiger medizinischer Diagnostik für Patienten, praktizierende Ärzte und Kliniken.

Als Anbieter des höchsten Leistungsniveaus in der Branche ist SYNLAB der Partner der Wahl für medizinisches Fachpersonal.

SYNLAB ist in mehr als 36 Ländern auf vier Kontinenten tätig und besitzt in den meisten Märkten eine Führungsposition. Über 20'000 Mitarbeiter tragen jeden Tag zum weltweiten Erfolg der Unternehmensgruppe bei.

SYNLAB führt 500 Millionen Labortests pro Jahr durch.

Weitere Informationen unter:
www.synlab.com

KONTAKT SYNLAB Suisse

SYNLAB Suisse SA
Abteilung für Genetik
Chemin d'Entre-Bois 21
1018 Lausanne
Schweiz

Wenn Sie weitere Informationen wünschen, wenden Sie sich bitte an genetics.ch@synlab.com

Unserer Experten (Mediziner mit Fachrichtung Genetik und/oder Biologe FAMH mit Spezialisierung auf medizinische Genetik) bieten Ihnen eine Beratung in italienischer, französischer, deutscher und englischer Sprache an.



SYNLAB Suisse SA

Sternmatt 6
6010 Kriens
Schweiz

www.synlab.ch

© 2021 SYNLAB Suisse SA. Alle Rechte vorbehalten.
Für Versehen, Fehler oder ungenaue Preisangaben
wird im gesetzlich zulässigen Umfang jegliche Haftung
abgelehnt. Die Texte, Bilder und Inhalte unterliegen
dem Copyright von SYNLAB Suisse SA.

Ausgabe 05/2021