Syndromdiagnostik

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Dysmorphologie](#)

Englischer Begriff dysmorphology

Definition Syndromdiagnostik ist eine in der medizinischen Genetik angesiedelte Disziplin, die sich mit der Eingruppierung, Ätiologie und den Mustern angeborener Fehlbildungen beschäftigt.

Beschreibung Im Vordergrund der Syndromdiagnostik stehen sorgfältige klinische Beschreibungen und die wissenschaftliche Aufarbeitung der meist seltenen angeborenen Fehlbildungen und der Versuch, deren Ätiologie und Pathogenese als Syndrom zu beschreiben. Leitfrage dabei ist, ob es sich in einem gegebenen Fall aufgrund der einzigartigen

klinischen Auffälligkeiten um ein bereits bekanntes oder unbekanntes Syndrom handelt. Hieraus lassen sich Hinweise zur Vererbung und/oder zum Wiederholungsrisiko ableiten, die eine weitergehende Behandlung des Patienten und die genetische Beratung der Familie verbessern.

Im Einzelfall muss immer geklärt werden, ob die festgestellten Dysmorphien einen heterogenen oder pleiotropen Effekt haben, wobei die heterogenen Effekte ähnlich sind, aber auf unterschiedliche Ursachen oder Gene zurückzuführen sind, während die pleiotropen Effekte unterschiedlich sein können, aber auf eine gemeinsame Ursache oder Gen zurückzuführen sind.

Die sorgfältige Ermittlung der genetischen Ursachen ermöglicht eine sichere Diagnose und eine kompetente genetische Beratung hinsichtlich Vererbungsmuster und Wiederholungsrisiko.

Literatur

Reardon W, Donnai D (2007) Dysmorphology demystified. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 92:F225–F229