

## **HV 11: Humangenetische Diagnostik bei kinderpsychiatrischen Fragestellungen**

*Priv-Doz. Dr. med. Stephanie Spranger*



Klinische Genetiker ziehen neben dem Phänotyp auch das Verhalten des Kindes in ihre differentialdiagnostischen Überlegungen ein. Bei bestimmten geistigen Behinderungen imponiert ein besonders freundliches Wesen, wie zum Beispiel beim Williams-Beuren-Syndrom. Bei anderen Syndromen steht eher eine große Unruhe im Vordergrund, zum Beispiel beim Fragilen X-Syndrom.

Heutzutage kann jedoch durch moderne humangenetische Labordiagnostik auch ohne gezielten klinischen Verdacht der Grund für eine angeborene Symptomatik festgestellt werden. Besonders die Einführung der array-CGH, einer hochauflösenden Chromosomenanalyse, hat dazu beigetragen. Kleine strukturelle Chromosomenaberrationen, die dabei detektiert werden, gehen weniger mit einer geistigen Behinderung, sondern mehr mit distinkten Verhaltensauffälligkeiten einher, wie Durchschlafstörungen, selbstverletzendem oder autistischem Verhalten.

Im Vortrag wird anhand von Beispielen aus der Sprechstunde der Weg der Diagnostik aufgezeigt und die Labormethoden erklärt.