

**Tumordiagnostik und familiäre Vorsorge**

- Familiärer Darmkrebs
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
- Familiäre Krebserkrankung/ Tumorsyndrom, wie z.B.:
  - Von Hippel-Lindau-Syndrom
  - Li-Fraumeni-Syndrom
  - Cowden-Syndrom
  - Goltz-Gorlin-Syndrom
  - Neurofibromatose Typ 1 und 2

**Weitere Abklärungsbereiche**

- Blutbildungs- und Gerinnungsstörungen: Thrombophilie, Hämophilie, Thalassämie
- Kardiovaskuläre Erkrankungen: Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathie
- Bindegewebserkrankungen: Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, Familiäre Aneurysma
- Neurogenetische Erkrankungen: HMSN, Spastische Paraplegie, Dystonie, Parkinson, Leukenzephalopathie, Chorea Huntington
- Neuromuskuläre Erkrankungen: Muskeldystrophie, Myopathie, Myasthene Syndrome
- Augenerkrankungen: Retinitis pigmentosa, Optikusatrophie
- Hauterkrankungen: Ichthyose, Albinismus, Epidermolysis bullosa
- Hörstörungen: syndromal, nicht-syndromal
- Skeletterkrankungen: Skelettdysplasie, Kraniosynostose, Osteogenesis imperfecta
- Schilddrüsenerkrankungen: MEN, kongenitale Hypothyreose, Pendred-Syndrom
- Stoffwechselerkrankungen: Morbus Wilson, Hämochromatose, MODY, Hypercholesterinämie
- Fertilitätsstörungen: AGS, Prämatüre Ovarialinsuffizienz, Azoospermie, Kallmann-Syndrom
- Immundefekte / Rheumatologische Erkrankungen: Periodische Fiebersyndrome, hereditäres Angioödem, Morbus Bechterew
- Test auf Anlageträgerschaft für eine bekannte Erkrankung in der Familie

EINE ÜBERSICHT ALLER STANDORTE UND UNSERER FACHÄRZTINNEN UND FACHÄRZTE FINDEN SIE HIER:



Bitte scannen Sie diesen QR-Code.

[info@zotzklimas.de](mailto:info@zotzklimas.de)  
[www.zotzklimas.de](http://www.zotzklimas.de)

## DIE HUMANGENETISCHE SPRECHSTUNDE

FACHINFORMATION FÜR  
ÄRZTE UND PATIENTEN



Die Institute für Medizinische Genetik bieten humangenetische Beratung und Diagnostik im breiten Spektrum der Humangenetik an. Unsere ärztlichen Mitarbeiter sind Ihre qualifizierten Ansprechpartner. In unserem Labor werden molekular- und zytogenetische Untersuchungen mit modernsten Analyseverfahren und bewährter Qualität durchgeführt:

- Zytogenetische Diagnostik
- Molekularzytogenetische Untersuchungen (FISH)
- Sanger-Sequenzierung und weitere molekulargenetische Techniken
- Next Generation Sequencing (NGS)
- Kinderwunsch- und Pränataldiagnostik
- Polkörper-Diagnostik

Mittels modernster Laborausstattung und den Zugriff auf umfassende Datenbanken leisten wir Diagnostik und Befundung auch in komplexen Fragestellungen.



In der Humangenetischen Sprechstunde erfolgt eine ausführliche humangenetische Beratung. Gemeinsam klären wir mit Ihnen Fragen einer eventuell erblich bedingten Erkrankung und beraten bzgl. der Möglichkeiten an genetischer Diagnostik.

Die Entscheidungen hinsichtlich der Durchführung genetischer Diagnostik und der Konsequenzen für die eigene Lebens- und Familienplanung trifft der Patient selbst.

Die humangenetische Beratung kann folgende Themen und Fragestellungen beinhalten:

- Erhebung der Eigen- und Familienanamnese
- Bestimmung des Erbgangs und des Wiederholungsrisikos für Betroffene und Familienmitglieder
- ggf. körperliche Untersuchung
- Diagnosestellung, ggf. Veranlassung von Untersuchungen, die zur Diagnosefindung beitragen können
- ausführliche Besprechung der Befunde und Ergebnisse
- Therapieempfehlungen und Besprechung von Vorsorgeuntersuchungen in Absprache mit den behandelnden Ärzten
- Erstellen eines ausführlichen schriftlichen Gutachtens für die Ratsuchenden und die behandelnden Ärzte

Die erforderliche genetische Labordiagnostik wird im Rahmen der Humangenetischen Sprechstunde veranlasst und in unserem Labor durchgeführt.

*Das genetische Beratungsgespräch ist ebenso wie die indizierte genetische Diagnostik eine Leistung der Privaten und Gesetzlichen Krankenkassen.*

*Gesetzlich Versicherte können mit ihrer Versichertenkarte oder mit Überweisungsschein zum Beratungsgespräch kommen.*

Es gibt vielfältige Gründe für eine humangenetische Beratung. In allen Gebieten der Medizin gibt es Krankheitsbilder, die durch genetische Veränderungen verursacht oder zumindest mitverursacht werden. In unseren Spezialsprechstunden bieten wir Ihnen eine Humangenetische Beratung und die entsprechende genetische Diagnostik zu diesen Fragestellungen an.

### Kinderwunsch und Schwangerschaft

- genetisch bedingte Erkrankung/ Behinderung in der Familie
- Risiken durch erhöhtes Alter der Mutter (über 35 Jahre)
- Risiken durch verwandtschaftliche Beziehung der Eltern
- Belastung durch mögliche schädigende Einflüsse (z.B. Medikamente, Strahlung)
- gehäufte Fehlgeburten (2 oder mehr) oder Totgeburt
- unerfüllter Kinderwunsch
- geplante Kinderwunschbehandlung (z.B. IVF, ICSI)
- Beratung zu Präimplantationsdiagnostik/ Polkörperdiagnostik
- geplante Pränataldiagnostik (invasiv oder nichtinvasiv)
- auffälliger pränataler Befund, z.B. nach Ultraschall, NIPT, Ersttrimester-Screening

### Kinderheilkunde und Jugendmedizin

- geistige und körperliche Behinderung, unklare Entwicklungsstörungen
- Frühkindliche Epilepsie, epileptische Enzephalopathie
- Wachstumsstörungen: Kleinwuchs, Großwuchs, Mikrozephalie, Makrozephalie
- kindliche Adipositas
- multiple Fehlbildungen (an Hirn, Herz, Nieren, Extremitäten, u.a.)
- Stoffwechselerkrankungen: Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Cystische Fibrose, Glykosylierungsstörungen, MPS, u.a.
- V.a. ein syndromales Krankheitsbild, wie z.B.:
  - Fragiles-X-Syndrom
  - Prader-Willi- / Angelman-Syndrom
  - Rett-Syndrom und Rett-like Syndrom
  - Sotos-Syndrom
  - Tuberöse Hirnsklerose