

**Nephrologie**

Multiple Zysten der Nieren, fokale segmentale Glomerulosklerose, C3-Glomerulopathien sowie Glomerulonephritiden, Nephrogener Diabetes insipidus, Wilms-Tumor, andere maligne Nierenerkrankungen mit positiver Familienanamnese, (atypisches) hämolytisch-urämisches Syndrom, Nephrophtise, renale tubuläre Dysgenese/Azidose, Bartter-Syndrom, renale Dysplasie/Agnesie, Nephrotisches Syndrom, Hyperoxalurie, C1q-Defizienz, hypophosphatämische Rachitis, Alport- und verwandte Syndrom (dünne Basalmembran), familiäre Transthyretin-Amyloidose, Pseudohypoaldosteronismus, Porphyrinen, Cystinose, verschiedenste Stoffwechselerkrankungen mit Nierenbeteiligung, primäre ziliäre Dyskinesie, verschiedene Syndrome mit Nierenbeteiligung (z.B. Joubert, Bardet-Biedl etc.)

**Endokrinologie**

Monogen erblicher Diabetes mellitus (MODY-Diabetes); Hyperparathyreoidismus, Geschlechtsdifferenzierungsstörungen (z.B. Klinefelter-Syndrom, Adrenogenitales Syndrom, testikuläre Feminisierung etc.), Krebs der Schilddrüse (v.a. medulläres Schilddrüsenkarzinom), Multiple endokrine Neoplasien, Phäochromozytome/Paragangliome, Hypoaldosteronismus, Hirsutismus, Gynäkomastie, Schwarz-Bartter-Syndrom

**Angiologie**

M. Osler, hereditäre Telangiektasien, Hämostaseologie (genetisch bedingte Thrombophilie, Hämophilie), venöse Thrombosen, Lungenembolien

**Sonstiges**

Pharmakogenetik, hereditäre Bindegewebserkrankungen, sonstige familiäre Krebs syndrome, maligne Hyperthermie, familiäre Demenz

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



Bitte scannen Sie diesen QR-Code.

## INNERE MEDIZIN GASTROENTEROLOGIE

FACHINFORMATION FÜR  
ÄRZTE UND PATIENTEN



info@zotzklimas.de  
www.zotzklimas.de

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.

### Hämatologie

Hämochromatose inklusive seltene Formen, Hyperferritinämien, paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie, genetisch bedingte Anämien, z.B. Thalassämien, Sichelzellanämie, G6PDH-Mangel, etc.

### Kardiologie

Kardiomyopathien (dilatativ, obstruktiv), Herzrhythmusstörungen (Brugada, Long-QT etc.), angeborene Herzklappenfehler, genetisch bedingte Aneurysmen der Aorta und anderer Gefäße

### Pneumologie

alpha-1-Antitrypsin-Mangel, M. Osler

### Gastroenterologie

Kohlenhydratunterverträglichkeiten (z.B. Laktose-Intoleranz, Fruktose-Intoleranz, Zöliakie/Sprue), M. Meulengracht, Porphyrien, Stoffwechselerkrankungen, familiärer Darmkrebs (nicht-polypös, polypös), familiärer Magenkrebs, chronische Pankreatitis/Pankreasinsuffizienz, familiäres Pankreaskarzinom, Cystische Fibrose, M. Wilson

### Wasser- und Elektrolythaushalt

Hyperphosphatämien, Hypophosphatämien, Hypercalcämien, Hypokaliämien etc

### Rheumatologie

M. Bechterew, rheumatoide Arthritis, M. Behçet

### Stoffwechselkrankheiten

Hyperlipidämien, Hypercholesterinämien, Porphyrien, monogen bedingte Adipositas