



ZOTZ | KLIMAS

PARTNER FÜR DIAGNOSTIK & PRÄVENTION

HUMANGENETISCHE SPRECHSTUNDE

PATIENTENINFORMATION



INDIKATIONEN

Es gibt viele Fragestellungen, bei denen eine Vorstellung in der humangenetischen Sprechstunde empfehlenswert ist. Dazu gehören u.a.:

Familiäre Krebserkrankungen

- Familiärer Darmkrebs/HNPCC, Polyposis
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
- Familiäres Pankreaskarzinom
- Familiäres Schilddrüsenkarzinom, u.a.

Spezialsprechstunden zu verschiedenen genetischen Erkrankungen

- Bindegewebserkrankungen: Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom
- Herzerkrankungen: Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien
- Muskel- und Nervenerkrankungen: HMSN, Leukenzephalopathie, Chorea Huntington, Muskeldystrophie
- Augenerkrankungen: Retinitis pigmentosa, Optikusatrophie
- Stoffwechselerkrankungen/MODY/Hypercholesterinämie
- Gerinnungs- und Blutbildungsstörungen
- Immundefekte/rheumatologische Erkrankungen
- Hauterkrankungen: Ichthyose, Albinismus, Epidermolysis bullosa

Kinderheilkunde und Jugendmedizin

- Entwicklungsstörungen, mentale Retardierung, Epilepsie
- Wachstumsstörungen, kindliche Adipositas
- Angeborene Fehlbildungen, Skelettdysplasien
- Stoffwechselstörungen inkl. Cystische Fibrose
- Hörstörungen

Unerfüllter Kinderwunsch und Schwangerschaft

- Wiederholte Fehlgeburten (2 oder mehr) oder Totgeburt
- Fertilitätsstörungen bei der Frau oder dem Mann
- Beratung zur geplanten Kinderwunschbehandlung, PID, Polkörperdiagnostik
- Auffälliger Befund in der Schwangerschaft
- Beratung der Möglichkeiten geplanter Pränataldiagnostik (invasiv oder nicht-invasiv)

DIE GENETISCHE SPRECHSTUNDE

Die Vorstellung in der Humangenetischen Sprechstunde erfolgt zur fachärztlichen Mitbeurteilung der Frage nach einer genetisch bedingten Erkrankung des/der Ratsuchenden bzw. deren/dessen Familie. Gemeinsam besprechen wir mit Ihnen die Möglichkeiten an genetischer Diagnostik im Hinblick auf Ihre individuelle Situation, den Krankheitsverlauf und die Möglichkeiten an Therapie und Vorsorge. Die Entscheidungen hinsichtlich der Durchführung genetischer Diagnostik und deren Konsequenzen für Ihre eigene Lebens- und Familienplanung können dabei individuell getroffen werden.

In der Humangenetischen Sprechstunde werden folgende Themen besprochen

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

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

ÜBER UNS

Wir bieten für Sie mit unseren Instituten für Medizinische Genetik eine humangenetische Beratung und Diagnostik im breiten Spektrum der Humangenetik. In unserem akkreditierten Labor führen wir molekular- und zytogenetische Untersuchungen nach aktuellsten Laborstandards durch:

Zytogenetik/Molekulare Zytogenetik

- Prä- und postnatale Chromosomenanalysen inkl. FISH
- Array-CGH-Analyse

Molekulargenetik

- Einzelgenanalyse
- Sanger-Sequenzierung
- Panelanalysen (NGS-basiert)
- Exomdiagnostik inkl. Trio-Exom-Analyse und Whole-Exom Sequenzierung
- Pharmakogenetik
- Polkörperdiagnostik

Molekulare Hämatologie/Pathologie

- Molekulare Diagnostik und Verlaufskontrolle myeloproliferativer Erkrankungen
- Qualitative und quantitative PCR
- Molekularpathologie mit gezielter Mutationssuche

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

SPRECHSTUNDEN

Eine Übersicht unserer Praxen und Spezialsprechstunden finden Sie hier:

www.zotzklimas.de

FACHSPRECHSTUNDE FÜR HUMANGENETIK

Unsere humangenetische Beratung findet an folgenden Standorten statt:

[Aachen](#)

[Darmstadt](#)

[Düsseldorf](#)

[Essen](#)

[Frankfurt](#)

[Kassel](#)

[Köln](#)

[Limburg](#)

[Münster](#)

[Wiesbaden](#)



ZOTZ|KLIMAS

MVZ Düsseldorf - Centrum GbR

Immermannstr. 65 A

40210 Düsseldorf

0211 27 101 116 | info@zotzklimas.de