

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, Nephronophktise, renale tubuläre Dysgenese/Azidose, Bartter-Syndrom, renale Dysplasie/Agenesie, Nephrotisches Syndrom, Hyperoxalurie, C1q-Defizienz, hypophosphatämische Rachitis, Alport- und verwandte Syndrom (dünne Basalmembran), familiäre Transthyretin-Amyloidose, Pseudohypoaldosteronismus, Porphyrien, 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

Die erforderliche genetische Labordiagnostik kann im Rahmen des genetischen Beratungsgespräches in unserer Praxis eingeleitet werden.

SPRECHSTUNDE

In unseren Spezialsprechstunden in Köln, Düsseldorf und verschiedenen Zweigstellen bieten wir Ihnen Beratung zu allgemeinen und komplexen genetischen Erkrankungen und zur Risikoabwägung an.

Sie können sich jederzeit über unsere Hotline an uns wenden. Die genetische Sprechstunde können Sie mit einer Überweisung und/oder Ihrer Versichertenkarte der Krankenkasse aufsuchen.

Sprechstunde Düsseldorf

Claudia Behrend | Dr. med. Helena Jung | Dr. med. Stefanie Nowak
Institut für Medizinische Genetik
Immermannstr. 65A | 40210 Düsseldorf
Telefon: 0211 - 27 101 116

Zweigstellen:

| | |
|----------------------------------|---------------|
| Königstr. 53 | Violstr. 92 |
| 47051 Duisburg | 47800 Krefeld |
| Telefon: 0211 - 30 35 578 | |

Sprechstunde Köln

Dr. med. Helena Jung | Dr. med. Robert Maiwald
Institut für Medizinische Genetik
Bonner Straße 178 | 50968 Köln

Zweigstelle:

Hubertusstr. 100 | am Elisabeth-Krankenhaus
41239 Mönchengladbach
Telefon: 0221 - 94 20 13 0

Sprechstunde Aachen

Dr. med. Marta Lemmens
Institut für Medizinische Genetik
Theaterplatz 6 - 12 | 52062 Aachen
Telefon: 0241 - 99 77 57 0



INNERE MEDIZIN GASTROENTEROLOGIE



DIE HUMANGENETISCHE BERATUNG

Patienteninformation



ÜBER UNS

Die Institute für Medizinische Genetik Düsseldorf | Köln bieten humangenetische Beratung und Diagnostik für ausgewählte Themen im breiten Spektrum der Human-genetik an.

Unsere ärztlichen Mitarbeiter sind Ihre qualifizierten Ansprechpartner für klinische und differentialdiagnostische Fragestellungen. In unserem Labor werden molekular- und zytogenetische Untersuchungen mit modernsten Analyseverfahren und bewährter Qualität durchgeführt.

LEISTUNGSSPEKTRUM | EXPERTISE

- Humangenetische Beratung
- Molekulargenetische Diagnostik mit modernster Technik
- Next Generation Sequencing (NGS)
- Zytogenetische Diagnostik
- Molekularzytogenetische Untersuchungen
- Tumorzytogenetik
- Panorama™-Test
(nicht-invasiver Pränataltest mit patentierter Technologie)
- Polkörper-Diagnostik der Eizelle

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

DAS HUMANGENETISCHE BERATUNGSGESPRÄCH

Die humangenetische Beratung ist ein freiwilliges Informationsgespräch. Gemeinsam klären wir mit Ihnen Fragen einer eventuell erblich bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung. Entscheidungen hinsichtlich Durchführung von genetischer Diagnostik und Konsequenzen für die eigene Lebens- und Familienplanung trifft der Patient selbst.

Die humangenetische Beratung kann - je nach Fragestellung - folgende Themen und Fragestellungen beinhalten:

- Eigen- und Familienanamnese, Stammbaumerhebung
- Diagnosestellung bzw. Veranlassung von weiteren Untersuchungen, die zur Diagnosefindung beitragen können
- Bestimmung des Erbganges und des Wiederholungsrisikos für Betroffene und weitere Familienmitglieder
- Gegebenenfalls körperliche Untersuchung
- Besprechung der Befunde und Ergebnisse
- Therapievorschläge und Besprechung von weiteren Vorsorgeuntersuchungen in Absprache mit den behandelnden Ärzten
- Erstellen eines ausführlichen schriftlichen Berichts für die Ratsuchenden und die behandelnden Ärzte

Falls eine humangenetische Labordiagnostik erforderlich ist, kann diese im Rahmen der humangenetischen Beratung veranlasst und in unserem Labor durchgeführt werden.

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.

INDIKATIONEN ZUR GENETISCHEN BERATUNG

Es gibt vielfältige Gründe für eine genetische Beratung. In allen Gebieten der Medizin gibt es Krankheitsbilder, die durch genetische Veränderungen verursacht oder zumindest mitverursacht werden:

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

Kohlenhydratunverträglichkeiten (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