

### Weitere Abklärungsbereiche

- Komplexe Störungen - Verdacht auf genetisch bedingte Syndrome und genetisch mitbedingte, multifaktorielle Erkrankungen
- Wunsch nach vorsorglicher Testung auf in der Familie bekannte Krankheiten
- Blutbildungsstörungen, Gerinnungsstörungen, Bluterkrankheit
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Herzmuskelerkrankungen  
Herzschwäche, Herzinfarkt, Hirninfarkt
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Bindegewebserkrankungen, Ehlers-Danlos-Syndrom  
Marfan-Syndrom
- Neurogenetische Erkrankungen
- Neurologische Erkrankungen
- Neurodegenerative Erkrankungen und evtl. genetisch bedingte Funktionsstörungen, Parkinson, Alzheimer
- ADHS, Autismus
- Augenerkrankungen, Retinitis pigmentosa, Makuladegeneration, Glaukom, Katarakt
- Hauterkrankungen, Psoriasis, Ichthyose, Albinismus, Epidermolysis bullosa
- Hörstörungen - besonders Innenohrstörungen
- Nierenerkrankungen, Zystennieren
- Erbliche Stoffwechselstörungen, Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen, Hormonstörungen
- Syndrome, z.B. Prader-Willi, Angelman etc.

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

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

Königstr. 53  
47051 Duisburg

Violstr. 92  
47800 Krefeld

**Telefon:** 0211 - 27 101 116

**Telefon:** 0211 - 30 35 578

### Sprechstunde Köln

Dr. med. Helena Jung  
Dr. med. Robert Maiwald

### Institut für Medizinische Genetik

Bonner Straße 178  
50968 Köln

**Telefon:** 0221 - 94 20 13 0



## DIE HUMANGENETISCHE BERATUNG

### Patienteninformation



### **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

- Zytogenetische Diagnostik
- Molekularzytogenetische Untersuchungen
- Tumorzytogenetik
- Molekulargenetische Diagnostik mit modernster Technik  
Next Generation Sequencing (NGS)
- 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:

### **Kinderwunsch und Schwangerschaft**

- Fragen im Zusammenhang mit Familienplanung
- Wenn zwischen beiden Elternteilen eine verwandschaftliche Beziehung besteht
- Bei genetisch bedingten Erkrankungen oder Behinderungen innerhalb der Familie / eines Kindes oder bei einem entsprechenden Verdacht
- Auch zur Ermittlung des Wiederholungsrisikos bei einer weiteren geplanten Schwangerschaft
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Gehäufte Fehlgeburten ( 2 oder mehr )
- Fehl- und Totgeburten
- Reproduktionsmedizinische Maßnahmen
- Präimplantationsdiagnostik
- Bevorstehende In-vitro-Fertilisierung, ICSI
- Geplante Pränataldiagnostik (invasiv oder nichtinvasiv)
- Auffälligkeiten im Ersttrimesterscreening oder Ultraschall
- Erhöhtes Alter der Mutter (über 35 Jahre)
- Belastung durch möglicherweise schädigende Einflüsse (Medikamente, Strahlen, Chemikalien, Erkrankungen)
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

### **Kinderheilkunde und Jugendmedizin**

- Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung
- Geistige und körperliche Behinderungen
- Entwicklungsstörungen
- Fehlbildungen
- Lernstörungen, Lese-Rechtschreibschwäche, Rechenschwäche, ADHS
- Frühkindliche Epilepsien

### **Tumordiagnostik und familiäre Vorsorge**

- Krebserkrankungen, Darmkrebs, Brustkrebs, Ovarialkrebs, Prostatakrebs etc.
- Familiäre Häufung von Tumorerkrankungen und Verdacht auf familiäres Tumorsyndrom