



ZOTZ | KLIMAS

PARTNER FÜR DIAGNOSTIK & PRÄVENTION

## HUMANGENETISCHE SPRECHSTUNDE

PATIENTENINFORMATION



# 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.

# 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.

# VIDEOSPRECHSTUNDE

Wir bieten Ihnen zusätzlich zur persönlichen Vorstellung in unserer humangenetischen Sprechstunde die Möglichkeit einer fachspezifischen Beratung im Rahmen einer Videosprechstunde.

## Der Ablauf ist ganz einfach

- Sie vereinbaren telefonisch einen Termin und besprechen mit dem humangenetischen Fachberater die Optionen für eine Vorstellung in der Videosprechstunde oder ggf. vor Ort.
- Den Link zur Videosprechstunde und die notwendigen weiteren Informationen erhalten Sie per E-Mail.

Für die Videosprechstunde benötigen Sie eine stabile Internetverbindung (z.B. über Ihr WLAN zu Hause) und ein Endgerät (Computer, Tablet, Smartphone) mit Webcam und Mikrofon, sowie einen ruhigen Ort.

Unsere Videosprechstunde ist zertifiziert und entspricht den höchsten Datenschutzerfordernungen.

## *Vereinbaren Sie gerne einen Termin!*

*Die Vorstellung in der humangenetischen Sprechstunde ist ebenso wie die indizierte genetische Diagnostik in der Regel eine Leistung der Privaten und Gesetzlichen Krankenkassen. Bei Privatversicherten empfehlen wir vorab eine Klärung der Kostenübernahme.*

*Privat und gesetzlich Versicherte können direkt, ohne Überweisung, die humangenetische Beratung in Anspruch nehmen.*



## SPRECHSTUNDEN

Eine Übersicht unserer Praxen und Spezialsprechstunden finden Sie hier:



[www.zotzklimas.de](http://www.zotzklimas.de)

## FACHSPRECHSTUNDE FÜR HUMANGENETIK

Unsere Praxis in Ihrer Nähe:

### ZOTZ|KLIMAS

MVZ für Genetik und Gerinnungsdiagnostik Limburg GbR

Josef-Schneider-Str. 7

65548 Limburg an der Lahn

06431 90 886 00 | [genetische-beratung@zotzklimas.de](mailto:genetische-beratung@zotzklimas.de)