

## Humangenetische Beratung

Die genetische Beratung richtet sich an Patientinnen und Patienten, bei denen der Verdacht auf eine erblich bedingte Erkrankung besteht. Sie dient dem Nachweis einer genetischen Veränderung oder der Klärung einer eventuellen familiären Vorbelastung.

Ziel ist die Unterstützung in der Diagnosefindung und die Vermittlung der komplexen genetischen Zusammenhänge, damit die Patientinnen und Patienten diesbezüglich selbstbestimmt Entscheidungen treffen können. Die genetische Beratung erfolgt nicht-direktiv und ist wertneutral.

Wir stellen im Rahmen der Beratung nach strengen fachlichen Kriterien die Indikation für weitergehende zytogenetische oder molekulargenetische Analysen und besprechen die Ergebnisse ausführlich.

### Unsere Leistungen

#### Angeborene Fehlbildungen, Erkrankungen und/oder Entwicklungsverzögerungen bei Kindern

- Klinisch-genetische Diagnostik und genetische Labordiagnostik
- Diagnosesicherung zur Prognoseabschätzung und zur Einleitung gezielter Frühförder- und Vorsorgemaßnahmen
- Frühzeitige Abklärung des Wiederholungsrisikos vor einer erneuten Schwangerschaft der Mutter

#### Schwangeren-Beratung / Pränatale Diagnostik

- Beratung vor und nach pränataldiagnostischen Maßnahmen, insbesondere bei erhöhtem Risiko (z. B. bekannte Anlageträgerschaft für genetische Erkrankung)
- Beratung bei auffälligen pränataldiagnostischen Befunden (Labor- und/oder Ultraschallbefunde)
- Beratung bei familiärer Vorbelastung
- Beratung bei Medikamenteneinnahme, Drogen- und Alkoholkonsum, Infektionen und Strahlenbelastung in der Schwangerschaft

#### Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

- Analyse und Befundung von kindlichen Chromosomenstörungen aus mütterlichem Blut während einer Schwangerschaft

#### Habituelle Aborte

- Beratung von Paaren mit zwei oder mehr Aborten zur Abklärung möglicher genetischer Ursachen
- Hämostaseologische Beratung in unserer Gerinnungssprechstunde

#### Unerfüllter Kinderwunsch

- Beratung bei unerfülltem Kinderwunsch, Abklärung möglicher genetischer Ursachen, insbesondere Ursachen mit erhöhtem Risiko für genetisch bedingte Erkrankungen bei Kindern nach assistierter Reproduktion (z. B. Chromosomentranslokationen, zystische Fibrose)

#### Verwandtenehe

- Erläuterung des zusätzlichen Risikos genetisch bedingter Erkrankungen für Kinder bei Verwandtenehe, Aufzeigen der Möglichkeiten und Grenzen diagnostischer Maßnahmen

#### Familiäre Krebserkrankungen

Beratung Betroffener und Angehöriger, Abklärung der Indikation zu molekulargenetischer Diagnostik, ggf. prädiktive Diagnostik bei:

- Familiärem Brust- und Eierstockkrebs
- Familiärem Darmkrebs, HNPCC, FAP
- Multipler endokriner Neoplasie MEN1 und MEN2, medullärem Schilddrüsenkarzinom
- Li-Fraumeni-Syndrom
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom, anderen Formen des familiären Nierenzellkarzinoms
- Allen anderen Formen von Krebserkrankungen in der Familie, auch Abschätzung des Wiederholungsrisikos bei multifaktorieller Vererbung („sporadische Tumore“)

## Neurogenetische Erkrankungen

- Differenzialdiagnostik der peripheren Neuropathien – Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (HMSN)
- Muskuläre Erkrankungen: Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker, Gliedergürteldystrophie etc.
- Diagnostik der spätmanifesten neurodegenerativen Erkrankungen: Morbus Huntington, spinocerebelläre Ataxie (SCA), frontotemporale Demenz etc.
- Beratung vor prädiktiver Diagnostik spätmanifesten neurogenetischer Erkrankungen

## Kardiogenetik

Beratung bei genetisch bedingten Herzerkrankungen, insbesondere:

- Hypertrophe Kardiomyopathie
- Dilatative Kardiomyopathie
- Familiäre Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod in der Familie: Long-QT-Syndrom und andere
- Familiäre koronare Herzerkrankung → familiäre Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor)
- Syndrome mit Beteiligung des kardiovaskulären Systems, z. B. Marfan-Syndrom

## Andere genetisch bedingte Erkrankungen

An genetisch bedingte Erkrankungen kann insbesondere gedacht werden bei:

- Ungewöhnlich früher Manifestation der Erkrankung
- Familiärer Häufung
- Ungewöhnlicher Symptomkombination („Syndrome“)
- **Beratung bei typisch polygen-multifaktoriellen bzw. sporadischen Erkrankungen** (z. B. die meisten „Volkskrankheiten“, Multiple Sklerose, die meisten Demenz-Formen etc.)
- Erläuterung der Wiederholungsrisiken in Abhängigkeit von der Stammbaumkonstellation
- Möglichkeiten und insbesondere Grenzen der Aussagekraft von genetischen Markern („SNPs“) bei häufigen polygen-multifaktoriellen Erkrankungen

Bei Fragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung:



**Lars-Erik Wehner**  
Facharzt für Humangenetik

Tel.: 0221 940 505 845  
E-Mail: l.wehner@wisplinghoff.de



**Dr. Simone Sauter**  
Fachärztin für Humangenetik

Tel.: 0221 940 505 843  
E-Mail: s.sauter@wisplinghoff.de

## MVZ für Humangenetik und Transfusionsmedizin

Horbeller Str. 18 – 20 | 50858 Köln

### Terminvereinbarung

Tel.: +49 221 940 505 940 | [genetik@wisplinghoff.de](mailto:genetik@wisplinghoff.de)

**Sprechzeiten:** Montag bis Freitag nach Vereinbarung