

Humangenetische Beratung

Die genetische Beratung richtet sich an alle Patienten mit Verdacht auf oder Nachweis einer erblich bedingten Erkrankung und an Patienten, die Fragen einer möglichen familiären Belastung geklärt haben möchten. Ziel ist die Unterstützung in der Diagnosefindung und die Vermittlung der komplexen genetischen Zusammenhänge, damit die Patienten 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 mit dem Patienten.

Unsere Leistungen

Kinder mit angeborenen Fehlbildungen, Erkrankungen und/oder Entwicklungsverzögerungen

- 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 Belastung
- Beratung bei Medikamenteneinnahme, Drogen- und Alkoholkonsum, Infektionen und Strahlenbelastung in der Schwangerschaft

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)/PraenaTest®

- Analyse und Befundung des PraenaTest® im Labor Dr. Wisplinghoff als erstem Partnerlabor der LifeCodexx AG in Deutschland (ermittelt aus mütterlichem Blut kindliche Chromosomenstörungen)

Habituelle Aborte

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

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, Cystische 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

- Differentialdiagnostik 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: longQT-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; oft können den Angehörigen so Ängste genommen werden
- Möglichkeiten und insbesondere Grenzen der Aussagekraft von genetischen Markern („SNPs“) bei häufigen polygen-multifaktoriellen Erkrankungen

Für weitere Informationen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Dr. med. Simone Sauter

Fachärztin für Humangenetik

Tel.: 0221 940 505 843

E-Mail: s.sauter@wisplinghoff.de



Lars-Erik Wehner

Facharzt für Humangenetik

Tel.: 0221 940 505 845

E-Mail: l.wehner@wisplinghoff.de



MVZ für Humangenetik und Transfusionsmedizin

Standort Köln: Horbeller Str. 18 – 20, 50858 Köln

Standort Aachen: Monnetstr. 24, 52146 Würselen

Terminvereinbarung

Tel.: +49 221 940 505 940 | genetik@wisplinghoff.de

Sprechzeiten: Montag bis Freitag nach Vereinbarung