

Die Humangenetik - eine junge Wissenschaft

Die Humangenetik beschäftigt sich mit den Erbanlagen (Genen) des Menschen. Die etwa 19.000 Gene verteilen sich auf 46 Chromosomen.

Veränderungen der Chromosomen und der Gene können von den Eltern ererbt sein, entstehen aber auch häufig neu. Abhängig vom jeweiligen Erbgang können Veränderungen eines Gens (Mutationen) ohne Auswirkung bleiben oder bereits bei Geburt bzw. im Laufe des Lebens zu einer Erkrankung führen. Daher kann eine Erkrankung, Fehlbildung oder Behinderung genetisch, also erblich bedingt sein, auch wenn sie in der Familie und insbesondere bei den Eltern bislang nicht aufgetreten ist.

Eine genetische Beratung ist eine Leistung aller Krankenversicherungen. Bitte bringen Sie Ihre Versicherungskarte zum Termin mit. Sollte eine genetische Untersuchung medizinisch indiziert werden, werden auch die Kosten hierfür in der Regel von den Krankenversicherungen übernommen.

Wir stehen Ihnen jederzeit zur Verfügung.
Sprechen Sie uns an.

Dr. med. Gertrud Strobl-Wildemann
Dr. med. Julia Mühlberger
Dr. med. Lisa Dudler
Fachärzte für Humangenetik

Julia Nissen
Charlotte Schnaudt
Ärzte

Auskünfte und Anmeldung zur Beratung:

Montag - Donnerstag	8:00 Uhr - 18:00 Uhr
Freitag	8:00 Uhr - 16:00 Uhr

 **MVZ Humangenetik Ulm**
Humangenetik und Labormedizin

MVZ Humangenetik Ulm GbR
Bereich Humangenetik
Karlstr. 33 | 89073 Ulm
Tel.: +49 731-850 773-0
Fax: +49 731-850 773-33

Zweigstelle Passau
Schießstattweg 60 | 94032 Passau
Tel.: +49 851-9 88 66 33-0
Fax: +49 851-9 88 66 33-50

Zweigstelle Ingolstadt
Levelingstr. 21 | 85049 Ingolstadt
Tel.: +49 841-99 36 98 01
Fax: +49 841-99 36 98 03

info@humangenetik-ulm.de
www.humangenetik-ulm.de

LIMBACH  GRUPPE

Genetische Beratung & Untersuchung Kinder & Jugendliche

Informationen für Eltern



© MVZ Humangenetik Ulm GbR – LMD5003U - 01/2021-VZ



MVZ Humangenetik Ulm
Humangenetik und Labormedizin

Was sind Sinn und Zweck einer genetischen Beratung?

Ziel der genetischen Beratung und Diagnostik bei Kindern mit seltenen Erkrankungen ist es, die korrekte Diagnose zu stellen oder eine bestimmte Erkrankung auszuschließen. Eine genaue Diagnose ist Voraussetzung für eine optimale Behandlung, Prävention und Früherkennung assoziierter Gesundheitsrisiken.

Bei genetischen Erkrankungen stellt sich häufig die Frage nach einem Erkrankungsrisiko für weitere Familienmitglieder. Dies gilt besonders bei Kinderwunsch. Hier können Untersuchungen von Chromosomen oder bestimmten Genen helfen, eine präzise Einschätzung der Wiederholungswahrscheinlichkeit zu ermöglichen.

Wie hilft der Humangenetiker, wenn bei Ihrem Kind eine genetisch bedingte Erkrankung festgestellt wird?

Wir unterstützen Sie mit fundierten Informationen und mit unseren jahrelangen praktischen Erfahrungen. Wir begleiten Sie und ggf. auch Ihre Familie im Verlauf und vermitteln Kontakte zu Spezialisten, anderen Betroffenen oder Selbsthilfegruppen.

Wann sollten Sie mit Ihrem Kind eine genetische Beratung aufsuchen?

Bei allen Erkrankungen, bei denen Ihr Kinderarzt eine genetische Untersuchung empfiehlt. Häufige Gründe sind:

- Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Autismus oder Epilepsie
- Organfehlbildungen
- Stoffwechselerkrankungen
- Funktionsstörung von Muskeln und Nerven
- Auffälligkeiten von Skelett, Bindegewebe, Haut
- Störungen des Größenwachstums
- Hör- und Sehstörungen
- Verdacht auf Chromosomenstörungen
- Unklare Erkrankungen Ihres Kindes mit Verdacht auf eine genetische Ursache

Eine genetische Beratung ist auch dann sinnvoll, wenn in der Familie eine genetisch bedingte Erkrankung bekannt wird. Hier können wir klären, ob diese Erkrankung auch Ihr Kind betreffen könnte.

Wie ist der Ablauf einer genetischen Beratung?

Bei der genetischen Beratung wird zunächst die Krankheitsgeschichte Ihres Kindes vor dem Hintergrund des Familienstammbaumes beurteilt. In einem nächsten Schritt untersuchen wir Ihr Kind. Wir prüfen, ob und welche weiteren Untersuchungen - meist aus einer Blutprobe - zur Klärung der Erkrankung beitragen können. Alle Untersuchungen werden selbstverständlich nur mit Ihrer Zustimmung veranlasst.

Nach Abschluss der Untersuchungen besprechen wir mit Ihnen ausführlich alle erhobenen Befunde. Wir gehen in Ruhe auf Ihre persönlichen Fragen ein.

Als Ergebnis der Beratung erhalten Sie und Ihre Ärzte alle Informationen und Befunde in einer schriftlichen Zusammenfassung.

Wir legen größten Wert darauf, dass Ihre Bedürfnisse, Fragen und Sorgen im Mittelpunkt der Beratung stehen.

