

## Genetische Ambulanz

### Ablauf der genetischen Sprechstunde

Die genetische Sprechstunde dient der Erkennung, Zuordnung und Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen. Im Rahmen der Sprechstunde wird von der/dem Betroffenen die ausführliche Krankheitsgeschichte (Anamnese) erhoben. Zur Beurteilung des Erbganges und zur Identifizierung möglicher assoziierter Risiken wird ein Familienstammbaum über drei Generationen (bis zu den Großeltern) erhoben. Eine anschließende körperliche Untersuchung ist zur Erfassung der wichtigsten Körpermaße und möglicher kleinerer Auffälligkeiten, welche uns helfen können zu einer Verdachtsdiagnose zu gelangen notwendig. Hierbei werden wir Sie um Ihr Einverständnis bitten, zur Dokumentation Fotos machen zu dürfen. Dies können Sie selbstverständlich auch ablehnen.

Bei Vorliegen des Verdachtes auf eine genetisch bedingte Erkrankung werden wir deren Verlauf, eventuell notwendige Vorsorgemaßnahmen oder besondere Behandlungsstrategien, sowie das Vererbungsmuster und Wiederholungsrisiko mit Ihnen ausführlich besprechen. Sollten Sie sich dann für eine genetische Analyse entscheiden, erfolgt diese in der Regel an einer Blutprobe, welche wir Ihnen im Rahmen der Sprechstunde abnehmen würden.

Sollte dies für Sie in Frage kommen, werden wir mit Ihnen außerdem auch die Möglichkeiten einer Teilnahme in einer Studie zur weiteren Abklärung der genetischen Ursachen besprechen.

Für die Sprechstunde einschließlich der klinischen Untersuchung, der ggf. notwendigen Blutabnahme, sowie der Besprechung des Einverständnisses nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) möchten wir Sie bitten, ca. 1 – 2 h einzuplanen.

Wir bemühen uns, die Wartezeiten für Sie so kurz wie mögliche zu halten. Dieses können wir allerdings nur bei pünktlichem Erscheinen ermöglichen.

Sie finden uns auch im Internet: [www.humangenetik.uk-erlangen.de/](http://www.humangenetik.uk-erlangen.de/)

### Anreise

Das humangenetische Institut befindet sich zwischen der Kopfklinik und dem Patientenparkhaus. Wir sind vom **Bahnhof** zu Fuß ca. 2 km (ca. 15 – 20 min) oder über den öffentlichen Nahverkehr, Buslinie 290 & 289 ([www.vgn.de](http://www.vgn.de)) erreichbar. Mit dem **Auto** erreichen Sie uns über die A73 Ausfahrt Nord. Parkmöglichkeiten bestehen, neben den öffentlichen Parkplätzen, im Patientenparkhaus des Uni-Klinikums an der Palmsanlage/Schwabachanlage (<https://www.uk-erlangen.de/anfahrt-1/>).

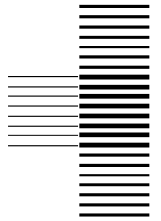
Vom Patientenparkhaus bitte das Parkhaus an der Südseite in Richtung Kliniken verlassen. Der Weg zum Eingang ist ausgeschildert. Wir befinden uns im Gebäude auf der Ebene 0 (EG).



## Benötigte Unterlagen in Kopie

Bitte senden Sie unbedingt die folgenden Informationen, soweit Sie Ihnen vorliegen, an uns zurück.

- Fragebogen personenbezogene Informationen
- Überweisungsschein/e (wenn schon vorliegend)
- Vorliegende Arztbriefe zur Erkrankung
- Ausgefüllten Fragebogen für Patienten / Eltern bei Minderjährigen beiliegend
- ggf. Befund einer genetischen Analyse
- ggf. Befund pathologischer Analysen bei Tumorerkrankungen



Humangenetik Schwabachanlage 10 91054 Erlangen

**Humangenetisches Institut**

Direktor: Prof. Dr. med. André Reis

**Genetische Sprechstunde**

Telefon: 09131 85-32319

Fax: 09131 85-33232

An  
Humangenetisches Institut  
-Patientensekretariat-  
Schwabachanlage 10  
91054 Erlangen

**Personenbezogene Informationen**

<b>Patient/in:</b>	Vorname: _____	Geb.Datum: _____
	Nachname: _____	
<b>Adresse:</b>	Straße & Hausnr. : _____	
	PLZ & Wohnort : _____	
<b>ggf. Mutter:</b>	Vorname: _____	Geb.Datum: _____
	Nachname: _____	
<b>ggf. Vater:</b>	Vorname: _____	Geb.Datum: _____
	Nachname: _____	

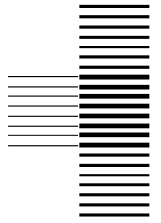
**Kontaktinformationen (Wichtig! Bitte unbedingt angeben)**

<b>Kontakt-Telefonnummer:</b>	_____
<b>Email:</b>	_____

**Vorstellungsgrund**

<b>Um welche Erkrankung handelt es sich?</b>	_____
<b>Wer ist betroffen?</b>	_____
<b>Von wem stammt die Empfehlung für die genetische Ambulanz?</b>	_____
<b>Waren Sie bereits an der Uniklinik Erlangen? (Abteilung bitte angeben)</b>	_____
<b>Gibt es bereits Ergebnisse einer genetischen Analyse?</b>	_____

Bitte senden Sie diese Seite zusammen mit den Unterlagen an uns zurück.



## Fragebogen für Patienten / Eltern

### I. Schwangerschaft

Trat die Schwangerschaft mit Ihrem Kind nach künstlicher Befruchtung ein?  Ja  Nein

Traten in der Schwangerschaft Probleme auf:  Ja  Nein

Wenn ja, welche:  Wachstumsverzögerung ab der \_\_\_\_\_ Schwangerschaftswoche

Verkürzung der Oberschenkelknochen

Infektion mit: \_\_\_\_\_

Medikamenteneinnahme: \_\_\_\_\_

Sonstiges: \_\_\_\_\_

Wurde eine detaillierte Ultraschalluntersuchung (Organschall) durchgeführt?  Ja  Nein

Wenn ja, war diese auffällig:  Ja  Nein

Wenn auffällig, welche Auffälligkeiten wurden gesehen: \_\_\_\_\_

Wurde eine Chorionzotten- oder Fruchtwasser-Untersuchung gemacht?  Ja  Nein

Wenn ja, war das Ergebnis auffällig:  Ja  Nein

Wenn auffällig, welche Auffälligkeiten wurden gesehen: \_\_\_\_\_

### II. Geburt

In der wievielten Schwangerschaftswoche wurde Ihr Kind geboren? \_\_\_\_\_ SSW

Erfolgte die Geburt per Kaiserschnitt:  Ja  Nein

Wenn ja, warum: \_\_\_\_\_

Wie waren die Geburtsmaße: Gewicht (g): \_\_\_\_\_

Länge (cm): \_\_\_\_\_

Kopfumfang (cm): \_\_\_\_\_

Wie waren die Vitalitätswerte (s. gelbes Untersuchungsheft): APGAR \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ pH: \_\_\_\_\_

Traten nach der Geburt Probleme auf:  Ja  Nein

Wenn ja, welche:  Trinkschwäche  Muskuläre Schwäche  Atemstörungen

Ausgeprägte Gelbsucht  Unterzucker

Sonstiges: \_\_\_\_\_

### III. Medizinische Vorgeschichte

**Wurde bei Ihrem Kind bereits der Verdacht auf ein Syndrom gestellt?**  Ja  Nein

Wenn ja, welches: \_\_\_\_\_

**Liegt bei Ihrem Kind eine chronische Erkrankung vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

**Liegt bei Ihrem Kind eine Infektneigung vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, in welchem Ausmaß:  Betroffenes Organsystem: \_\_\_\_\_

- Auffällige Häufung
- Ungewöhnlich schwerer Verlauf
- Infektion mit seltenen Erregern

**Besteht bei Ihrem Kind ein Größenunterschied einer Körperregion?**  Ja  Nein

**Lag bei Ihrem Kind eine Trinkschwäche / Ernährungsprobleme vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, war eine künstliche Ernährung notwendig?  Ja  Nein

**Liegt bei Ihrem Kind eine Sehschwäche vor?**  Ja  Nein

- Wenn ja, welche?  Kurzsichtigkeit (Myopie)
- Weitsichtigkeit (Hyperopie)
- Netzhautverkrümmung (Astigmatismus)
- Schielen (Strabismus)

**Liegt bei Ihrem Kind eine Hörstörung vor?**  Ja  Nein

**Hat Ihr Kind Krampfanfälle (Epilepsie)?**  Ja  Nein

Wenn ja, welche Art: \_\_\_\_\_

**Liegt bei Ihrem Kind eine Hautauffälligkeit vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, welche?  Café-au-lait Flecken Anzahl & Größe: \_\_\_\_\_

- Weiße Flecken (white spots)
- Feuermal (Naevus flammeus)
- Anhängsel
- Sonstige: \_\_\_\_\_

**Liegt bei Ihrem Kind eine Hämatomneigung vor?**  Ja  Nein

**Hatte Ihr Kind Frakturen/Luxationen?**  Ja  Nein

Wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

### IV. Organischer Befund / Fehlbildungen

**Hat Ihr Kind angeborene Fehlbildungen:**  Ja  Nein

Wenn ja, welche:  Gehirn: \_\_\_\_\_

Herz: \_\_\_\_\_

Niere: \_\_\_\_\_

Magen/ Darm: \_\_\_\_\_

Genitalien: \_\_\_\_\_

Haut: \_\_\_\_\_

Augen: \_\_\_\_\_

Gehör: \_\_\_\_\_

Knochen: \_\_\_\_\_

Sonstiges: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## V. Psychomotorische Entwicklung

**Liegt bei Ihrem Kind eine verzögerte Entwicklung vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, welcher Bereich:  sprachliche Entwicklung  
 geistige Entwicklung  
 motorische Entwicklung

**In welchem Alter sprach Ihr Kind** erste Worte: \_\_\_\_\_ Monate

Zwei-Wort-Sätze: \_\_\_\_\_ Monate

**Das Sprachverständnis würden Sie beurteilen als:**  gut  eingeschränkt  schlecht

**In welchem Alter konnte Ihr Kind** frei sitzen: \_\_\_\_\_ Monate

frei laufen: \_\_\_\_\_ Monate

**Hat Ihr Kind Probleme mit der Feinmotorik:**  Ja  Nein

**Hat Ihr Kind Probleme mit der Koordination:**  Ja  Nein

**Liegen bei Ihrem Kind Auffälligkeiten im Verhalten vor?**  Ja  Nein

Wenn ja, welche:  Hyperaktivität

Konzentrationsschwäche

Aggressivität

Sonstiges: \_\_\_\_\_

---

**Besucht/e Ihr Kind den Regelkindergarten?**  Ja  Nein

**Besucht/e Ihr Kind die Regelschule?**  Ja  Nein

**Sonstige Entwicklungsprobleme:**

---

---

## VII. Vorhergehende Untersuchungen

**Wurde bereits ein MRT des Kopfes durchgeführt?**  Ja  Nein

Wenn ja, mit welchem Ergebnis:  unauffällig

auffällig: \_\_\_\_\_

**Wurden bereits genetische Analysen durchgeführt?**  Ja  Nein

Wenn ja, bitte **unbedingt** die genauen Befunde mitbringen!