

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.

Wir möchten 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/

Allgemeine Videos zum Ablauf finden Sie auf der Webseite der Humangenetik des Uniklinikums Heidelberg:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki/videos>



Genetische Sprechstunde



Einwilligung



Genomanalyse

Anreise

Das **humangenetische Institut (Nr. 5 auf der Karte)** befindet 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) 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/>).

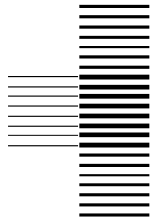
Vom Patientenparkhaus bitte das Parkhaus an der Südseite in Richtung Kliniken verlassen. Der Weg zum Eingang ist ausgeschildert. Wir befinden uns im Gebäude auf der Ebene U1 (EG).



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 Kussmaulallee 4 91054 Erlangen

Humangenetisches Institut

Direktor: Prof. Dr. med. André Reis

Genetische Sprechstunde

Telefon: 09131 85-32319

Fax: 09131 85-33232

Kussmaulallee 4

91054 Erlangen

An
Humangenetisches Institut
-Patientensekretariat-
Kussmaulallee 4
91054 Erlangen

Personenbezogene Informationen

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

Kontaktinformationen (Wichtig! Bitte unbedingt angeben)

Kontakt-Telefonnummer: _____

Email: _____

Vorstellungsgrund

Um welche Erkrankung handelt es sich? _____

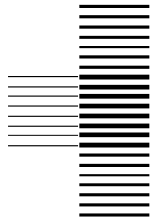
Wer ist betroffen? _____

Von wem stammt die Empfehlung für die genetische Ambulanz? _____

**Waren Sie bereits an der Uniklinik Erlangen?
(Abteilung bitte angeben)** _____

Gibt es bereits Ergebnisse einer genetischen Analyse? _____

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



Fragebogen für Patienten / Eltern

Genetische Sprechstunde

Telefon: 09131 85-32319

Fax: 09131 85-233232

Kussmaulallee 4

91054 Erlangen

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!