

ABLAUF DER HUMANGENETISCHEN BERATUNG UND ANALYSE

A. In der Sprechstunde

1. Ihre Frage
2. Symptome, Stammbaum, Untersuchung, Aufklärung
3. Proben abnehmen (z. B. Blut)

B. Im Labor

1. Genetische Analysen: gezielte Testung oder eine Exom- oder Genom-Sequenzierung
2. Auswertung der Daten und Abgleich mit den Symptomen

C. In der Sprechstunde

1. Befundbesprechung und Erklärung
2. Empfehlungen bezüglich weiteren Vorgehens oder anderer klinischer Untersuchungen

Kontaktieren Sie uns für Ihre Fragen als Patientin oder Patient, Angehörige oder als ärztliche Kollegin oder Kollege unter

genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de

Wir nehmen uns sofort Zeit für eilige Fälle, z. B. Schwangerschaften oder Neugeborene. Bitte haben Sie Verständnis, dass für den Rest es etwas Zeit bedarf.

KONTAKT UND TEAM



Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Simmelweisstraße 14, Haus 14
04103 Leipzig

Unser Team

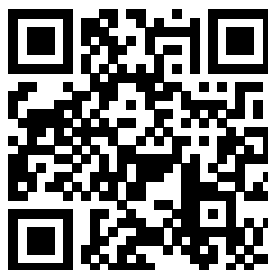
Ambulanz: Sarah Hippke, Sandra Pfennig, Michelle Litricz, Garry Sondermann

Fachärztinnen: Franziska Schnabel, Vincent Strehlow, Konrad Platzer, Rami Jamra

Assistentsärztinnen: Paulina Diepers, Maria Kratzmann, Kristin Mehner

Genetische Beraterinnen: Andrea Götz und Katharina Richter

Bitte beachten Sie, dass aufgrund von Teilzeiterbeschäftigungen, Erziehungszeiten und Rotationen nicht alle o. g. Personen durchgehend verfügbar sind.



<https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/humangenetik/kontakt-und-anfahrt>



Genetische Sprechstunde am Institut für Humangenetik



Stand: April 2026

GENETISCHE SPRECHSTUNDE

In unserer Sprechstunde und am Institut für Humangenetik haben wir folgende Standards

- Elektronische Stammbaumerstellung
- Moderne Programme für Differentialdiagnosen, inklusive Gesichtserkennungssoftware*
- Modernste Untersuchungen (Exom-, Genom-, und long read Sequenzierungen, RNA-Analysen, u. v. m.)*
- Nur evidenzbasierte Erkenntnisse
- Interdisziplinäre Fallkonferenzen
- Aufnahme in lokalen, nationalen und internationalen Studien*
- Videosprechstunde bei Wunsch
- Mögliche Aufnahme von Befunden in die elektronische Patientenakte*
- Gemeinsame Entscheidungsfindung mit den Betroffenen und deren Angehörigen
- Zügige Bearbeitung in eiligen Fällen (Schwangerschaften, kleine Kinder, akute Erkrankungen)

* Manche der o. g. Aspekte sind nur nach gesonderter Einwilligung möglich. Daher bitten wir um Verständnis, dass häufig mehrere Einwilligungen eingeholt werden müssen.

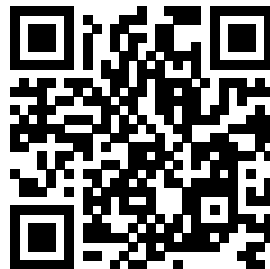
UNSERE SPEZIALSPRECHSTUNDEN

Wir beraten und analysieren sämtliche klinische Fragen an die Humangenetik.

Besondere Erkrankungen erfordern eine besondere Diagnostik, sind bereits in lokalen oder nationalen Konsortien und Verbänden verankert oder bedürfen besonderer Widmung. Daher bieten wir zusätzlich Spezialsprechstunden für

- familiären Brust- und Eierstockkrebs
- familiären Darmkrebs
- Genom-Sequenzierung im Rahmen des Modellvorhabens
- Kinder mit Entwicklungsverzögerungen

Zur Anmeldung / Online-Terminformular:



<https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/humangenetik/Seiten/terminanfrage.aspx>

- Benötigte Unterlagen finden Sie auf unserer Website unter dem Reiter „Wichtige Formulare“
- Oder per E-Mail: genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de

Telefon: 0341 97 23840, wobei eine elektronische Kontaktaufnahme zuverlässiger ist

WEITERE SCHWERPUNKTE

Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen

Für Patientinnen und Patienten:

Anfragen bezüglich seltener Erkrankungen

Für Ärztinnen und Ärzte:

- Aufnahme Ihrer Patient:innen ins Modellvorhaben (Genom-Seq.)
- Multidisziplinäre Fallkonferenzen

seltene.erkrankungen@medizin.uni-leipzig.de

Eltern von Kindern mit de novo Varianten:

Analyse hinsichtlich niedrigen Mosaiken

mosaike@medizin.uni-leipzig.de

GRI Registry für Menschen mit GRIN-Erkrankungen

GRI@medizin.uni-leipzig.de

GRI Registry für Menschen mit GRIN-Erkrankungen

GRI@medizin.uni-leipzig.de

Angelman Online Registry

Angelman@medizin.uni-leipzig.de

KaRhab: Register für kardiale Rhabdomyome

karhab@medizin.uni-leipzig.de



<https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/humangenetik/forschung/karhab-forschung>