

# Inhaltsverzeichnis

|  |      |
|--|------|
| <b>Aufgaben, Möglichkeiten und theoretische Grundlagen<br/>der genetischen Familienberatung</b> .....            | 1    |
| 1 Genetisch bedingte und mitbedingte Störungen –<br>Beteiligung genetischer Faktoren am Krankheitsgeschehen .... | 3    |
| 2 Genetische Diagnostik und Risikoeinschätzung .....   | 6    |
| 2.1 Monogenie .....  | 7    |
| 2.1.1 Heterogenität: Expressivität, Penetranz, Allelie, Heterogenie ...  | 7    |
| 2.1.2 Monogene (monomere, Mendelsche) Erbgänge .....   | 12   |
| 2.2 Polygenie .....  | 16   |
| 2.3 Sichtbare Anomalien des Karyotyps bzw. der Chromosomen ..  | 17   |
| 3 Schlußfolgerungen aus der Risikoeinschätzung<br>im Beratungsgespräch .....                                     | 21   |
| 4 Maßnahmen bei hohem genetischen Risiko .....   | 23   |
| <b>Fachworterklärungen</b> .....   | 25   |
| <b>Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen</b> .....  | 35   |
| <b>Bildautoren</b> .....   | 1199 |