

# Inhaltsverzeichnis

|  |             |
|--|-------------|
| <b>Aufgaben, Möglichkeiten und theoretische Grundlagen<br/>der genetischen Familienberatung .....</b>                | <b>1</b>    |
| 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>   | <b>25</b>   |
| <b>Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen .....</b>  | <b>35</b>   |
| <b>Bildautoren .....</b>   | <b>1199</b> |