

R. Witkowski O. Prokop E. Ullrich

# **Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen**

Ursachen, Genetik und Risiken

Unter Mitarbeit von W. Staude

Geleitwort von F. Vogel



Med Q2 13-3



Springer

~~UKBB - Bibliothek  
Standort Basel~~

---

# **Inhaltsverzeichnis**

<b>Aufgaben, Möglichkeiten und theoretische Grundlagen der genetischen Familienberatung</b> .....	1
1    Genetisch bedingte und mitbedingte Störungen – 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 .....	13
2.2    Polygenie .....	18
2.3    Sichtbare Anomalien des Karyotyps bzw. der Chromosomen .....	19
3    Schlußfolgerungen aus der Risikoeinschätzung im Beratungsgespräch .....	23
4    Maßnahmen bei hohem genetischen Risiko .....	25
 <b>Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen</b> .....	27
 <b>Fachworterklärungen</b> .....	1035
 <b>Bildautoren</b> .....	1043