genetikum

Zusammenarbeit, Ablauf & Fachbereichsleitfaden für das genetikum Präventionspanel

Orientierung für Ärzt:innen und Praxisteams in kooperierenden Präventionseinrichtungen

09.09.2026

Kooperationsinhalte

01

Über uns & unser Präventionsangebot

Untersuchungsinhalte und Preise unseres Präventionsangebots

02

Das Kooperationsmodell: Ablauf im Überblick

Von der Aufklärung bis zum Befund

03

Aufklärung & Materialien

Aufklärungsgespräch nach GenDG und das Präventions-Set für Ihre Einrichtung

04

Fachbereichsleitfaden

Red-Flag-Kriterien je Fachrichtung: wann an das Präventionspanel denken?

Teil 1 – Über uns & die Präventionspanel

genetikum

MVZ genetikum GmbH ist ein spezialisiertes Zentrum für Humangenetik. Wir verbinden akkreditierte Labordiagnostik mit fachärztlicher genetischer Beratung.

5.000+
Beratungen pro Jahr

20+
Humangenetiker & Counselors

45+
Wissenschaftler im Bereich Diagnostik & Analyse

Vielfältiges Diagnostikangebot

Von Pränataldiagnostik über Tumor- und Kardiogenetik bis zur Präventionsmedizin, das genetikum deckt nahezu alle Bereiche der humangenetischen Diagnostik ab.

GenDG-konform

Als akkreditiertes Labor für Humangenetik stehen wir für höchste Qualitätsstandards: Aufklärung, Einwilligung und Befund-kommunikation erfolgen konsequent nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes.

Innovative Technologien

Hochauflösende Analyseverfahren und Next Generation Sequencing bilden die Grundlage unserer diagnostischen Präzision.

Standorte: Neu-Ulm · Stuttgart · München · Ravensburg · Videosprechstunde

Die Präventionspanel

Für Patienten, die ihr genetisches Risiko wissen möchten - für ein individuell abgestimmtes Vorsorgeprogramm

Tumor
950€

Erbliche Krebsrisiken wie Brust- und Eierstockkrebs, Lynch-Syndrom/ Darmkrebs, Prostatakrebs, familiäre Polyposis, Neurofibromatose und Blasenkrebs.

Herz-Kreislauf
950€

Genetische Risikofaktoren für Herz-Kreislauf-Erkrankungen, ärztlich eingeordnet u. a. für Herzrhythmusstörungen, Aortenaneurysma, Kardiomyopathie und Hypercholesterinämie.

All-In
1.300€

Das vollständige Risikoprofil
Alle Analysebereiche & mehr:
Tumor · Herz-Kreislauf · Stoffwechsel · Weitere Gene

Bei Interesse an einem anderen Gen bzw. einer anderen Erkrankung, können wir diese jederzeit hinzufügen.

Teil 2 - Das Kooperationsmodell und der Ablauf im Überblick

Ihre Einrichtung erbringt und berechnet die medizinischen Kernleistungen vor Ort, das genetikum übernimmt Labor, Befundung und genetische Beratung bei auffälligem Befund.

Ihre Einrichtung

- Indikationsstellung im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung
- Aufklärung & Einwilligung vor Ort (Unterstützung durch genetikum-Materialien)
- Blutentnahme bzw. Ausgabe des Speichelprobenkits
- Abrechnung der eigenen ärztlichen Leistung (Aufklärung, Probenentnahme)

genetikum

- Akkreditierte Labordiagnostik & Sequenzierung
- Fachärztliche Variantenklassifizierung der Befunde
- Genetische Beratung inkl. Familienmanagement bei auffälligem Befund
- Bereitstellung von Probenentnahmekits & Patientenmaterialien

Abrechnungsmodell:

Teil 2 - Der Ablauf im Überblick

genetikum

Beratung & Einwilligung

Genetische Beratung und GenDG-konforme Einwilligung, vor Ort oder per Video

Probenentnahme

Blut- oder Speichelprobe, entnommen in Ihrer Einrichtung oder durch den Patienten selbst

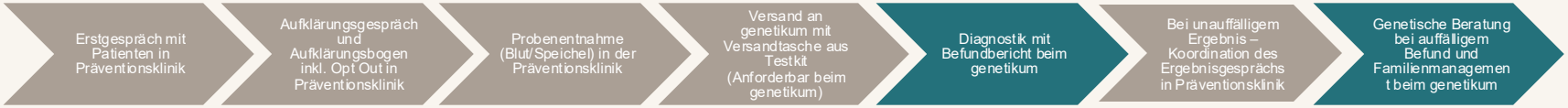
Analyse

Sequenzierung und fachkundige Variantenklassifizierung im akkreditierten Labor innerhalb von ca. 2–3 Wochen

Ergebnis & Maßnahmen

Fachärztliche Beratung und individueller Präventionsplan inkl. Familienmanagement

Detaillierter Workflow



genetikum – Präventionsklinik

genetikum als Sparrings- und Konsilpartner entlang des gesamten Weges

Gut zu wissen:

- Das Recht auf Nichtwissen gilt jederzeit, auch nach Probeneinsendung.
- Varianten unklarer Signifikanz (VUS) werden im Präventionssetting nicht mitgeteilt.

Teil 3 - Aufklärung & Materialien

genetikum

Aufklärungsgespräch

Anamnese

- Eigenanamnese
- Familienanamnese

Fachliche Einordnung

- Möglichkeiten und Grenzen der Analyse
- Klassifikation der Befunde
- Umgang mit Varianten unklarer Signifikanz (VUS)

Bedeutung der Ergebnisse

- Bedeutung eines unauffälligen Befunds
- Bedeutung eines auffälligen Befunds
- Bedeutung für Familienmitglieder

Rechte & Datenschutz

- Datenschutz und Datenverarbeitung
- Recht auf Nichtwissen
- Verischerungsrechtliche Konsequenzen

Probenentnahme

Praktische Hinweise für Ihr Praxisteam & Patient:innen

Vor jeder Entnahme

Unterschriebener Aufklärungsbogen liegt vollständig vor (GenDG-Pflicht) · Patientendaten auf Probe & Bogen stimmen exakt überein · Probeneingangsformular vollständig ausgefüllt

Blutentnahme

- EDTA-Röhrchen aus dem genetikum-Kit oder eigenes verwenden
- Mindestmenge einhalten (i. d. R. 2–3 ml)
- Hämolyse vermeiden: nicht zu dünne Nadel, vorsichtig schwenken statt schütteln
- Nicht zentrifugieren, nicht einfrieren
- Zeitnaher Versand, möglichst innerhalb von 24 - 48 Stunden

Speichelprobe

- Patient:in vorab instruieren: 30–60 Min. vorher nicht essen, trinken, rauchen, Kaugummi kauen
- Röhrchen bis zur Markierung befüllen, wenig Schaum
- Nach Entnahme mit Stabilisierungspuffer verschließen und schütteln
- Kein Blut im Speichel (z. B. bei Zahnfleischbluten neu ansetzen)
- Lichtgeschützt bei Raumtemperatur lagern

Versand & Rücksendung: vorfrankierte Rücksendetasche aus dem Präventions-Set verwenden, Beklebestreifen korrekt anbringen
Bei beschädigtem oder unzureichendem Material: Ersatzkit direkt beim genetikum anfordern

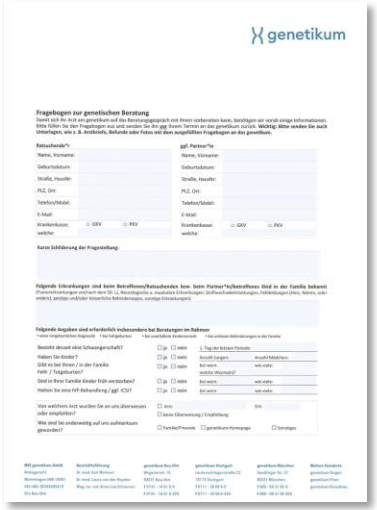
Materialien - Das Präventions-Set

genetikum

Folgende Inhalte stellen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Patienteninformation
mit Co-Branding Möglichkeit

Präventionstest für Patient:innen
(Probenentnahme mit Speichel- oder Blutkit)



Aufklärungsbogen für Patient:innen

Teil 4 - Fachbereichsleitfaden

Unabhängig von einer Präventionsgenetischen Analyse – wann an Genetik denken ?

Je Fachrichtung im Überblick: die relevanten Gene und Erkrankungen, sowie Red-Flag-Kriterien: Symptome, Befunde und Anamnese-Hinweise, die eine genetische Abklärung nahelegen.

Kardiologie	Gastroenterologie	Pneumologie	Neurologie	Dermatologie
Gynäkologie	Urologie	Orthopädie	Radiologie	Sportmedizin

Kardiologie

Herz-Kreislauf | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Hypertrophe Kardiomyopathie
Gene: MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, MYL2, MYL3, TPM1, ACTC1, PRKAG2, CALM1, CALM2, CALM3

Dilatative & arrhythmogene Kardiomyopathie
Gene: TTN, LMNA, FLNC, DES, BAG3, RBM20, TNNC1, PLN, PKP2, DSP, DSC2, DSG2, TMEM43

Arrhythmiesyndrome (Long-QT, CPVT)
Gene: KCNQ1, KCNH2, SCN5A, TRDN, CASQ2, RYR2

Familiäre Hypercholesterinämie
Gene: LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1

Aortopathien (Marfan, Loeys-Dietz, vask. EDS)
Gene: FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2, MYH11, MYLK, COL3A1

Hereditäre Amyloidose & Carney-Komplex
Gene: TTR

Red-Flag Kriterien für spezifische Analyse

- Plötzlicher Herztod in der Familie < 50 Jahre
- Unklare Kardiomyopathie (dilatativ, hypertroph, arrhythmogen)
- Belastungssynkopen, v. a. bei jüngeren Patient:innen
- Aortenaneurysma/-dissektion < 60 Jahre
- LDL-Cholesterin stark erhöht trotz Therapie / früher Infarkt < 55 Jahre

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Gastroenterologie

Tumorrisiko | Stoffwechsel

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Lynch-Syndrom
Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

Familiäre adenomatöse Polyposis
Gene: APC

MUTYH-assoziierte Polyposis
Gene: MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE

Juvenile & serratierte Polyposis
Gene: BMPR1A, SMAD4

Hereditäres Magenkarzinom & Peutz-Jeghers-Syndrom
Gene: CDH1, STK11

Gastrointestinale Stromatumoren (GIST)
Gene: KIT, PDGFRA

Hämochromatose, M. Wilson & Harnstoffzyklusstörung
Gene: HFE, ATP7B, OTC

Red-Flag Kriterien

- Kolorektales Karzinom < 50 Jahre oder multiple Polypen
- Magen- oder Pankreaskarzinom in der Familie
- Unklare Lebereisenüberladung (V. a. Hämochromatose)
- Endometrium-/Ovarialkarzinom in der Familie (Lynch-Hinweis)
- Unklare chronische Lebererkrankung bei jungen Patient:innen (V. a. M. Wilson)

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Pneumologie

Herz-Kreislauf | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Gene: FLCN

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (M. Osler)

Gene: ACVRL1, ENG, GDF2

Red-Flag Kriterien

- Rezidivierender oder spontaner Pneumothorax
- Multiple Lungenzysten unklarer Genese
- Nierentumoren + Hautfibrome in der Familie (V. a. Birt-Hogg-Dubé)
- Rezidivierendes Nasenbluten und Teleangiektasien (V. a. Morbus Osler)

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Neurologie

Stoffwechsel | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Neurofibromatose Typ 1 & 2
Gene: NF1, NF2

Tuberöse Sklerose
Gene: TSC1, TSC2

Von-Hippel-Lindau-Syndrom
Gene: VHL

Hereditäre Transthyretin-Amyloidose
Gene: TTR

Metabolisch-neurologische Erkrankungen (Fabry, Adrenoleukodystrophie, ZTX, M. Wilson, Biotinidase-Mangel)
Gene: GLA, ABCD1, CYP27A1, ATP7B, BTD

Red-Flag Kriterien

- Schlaganfall oder TIA bei jüngeren Patient:innen (< 45 Jahre) unklarer Ursache
- Periphere Polyneuropathie unklarer Genese (V. a. hereditäre Amyloidose)
- Zerebelläre Hämangioblastome bzw. ZNS-Tumoren in jungen Jahren
- Café-au-lait-Flecken und weitere neurokutane Auffälligkeiten (V. a. Neurofibromatose)
- Epilepsie mit Hautbefund wie Angiofibromen (V. a. tuberöse Sklerose)

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Dermatologie

Herz-Kreislauf | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Familiäres Melanom
Gene: CDKN2A, BAP1

Gorlin-Syndrom (Basalzellkarzinome)
Gene: PTCH1

Cowden-Syndrom
Gene: PTEN

Neurofibromatose Typ 1
Gene: NF1

Vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom
Gene: COL3A1

Birt-Hogg-Dubé- & Peutz-Jeghers-Syndrom
Gene: FLCN, STK11

Red-Flag Kriterien

Multiple atypische Nävi bzw. familiäres Melanom, insbesondere bei Pankreaskarzinom in der Familie

Multiple Basalzellkarzinome vor dem 30. Lebensjahr

Trichilemmome oder Makrozephalie (V. a. Cowden-Syndrom)

Café-au-lait-Flecken und Neurofibrome

Auffällig dünne, überdehnbare Haut mit Hämatomneigung (V. a. vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom)

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Gynäkologie

Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Hereditäres Mamma-/Ovarialkarzinom (HBOC)

Gene: BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BARD1, BRIP1, ATM, CHEK2

Lynch-Syndrom

Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

Li-Fraumeni-Syndrom

Gene: TP53

HLRCC (Uterusmyome)

Gene: FH

Cowden-Syndrom

Gene: PTEN

Red-Flag Kriterien

- Mamma- oder Ovarialkarzinom in der Familie, insbesondere vor dem 50. Lebensjahr
- Triple-negatives oder Bilaterales Mammakarzinom
- Brustkrebs bei Männern
- Endometriumkarzinom vor dem 50. Lebensjahr (Lynch-Hinweis)
- Multiple Uterusmyome in jungen Jahren (V. a. HLRCC)

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Urologie

Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Hereditäres Prostatakarzinom
Gene: BRCA2, ATM, CHEK2

Von-Hippel-Lindau-Syndrom
Gene: VHL

Birt-Hogg-Dubé-Syndrom
Gene: FLCN

Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
Gene: MET

HLRCC
Gene: FH

Paragangliom-/Phäochromozytom-Syndrome (inkl. MEN2)
Gene: SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, MAX, TMEM127, RET

WT1-assoziierte Nephropathien

Red-Flag Kriterien

Prostatakarzinom mit hohem Gleason-Score oder vor dem 60. Lebensjahr

Nierenzellkarzinom, insbesondere multipel, bilateral oder vor dem 46. Lebensjahr

Nierenzysten und ZNS-Tumoren in der Familienanamnese (V. a. von-Hippel-Lindau-Syndrom)

Hodenkeimzelltumor mit weiterer Tumorhäufung in der Familie

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Orthopädie

Herz-Kreislauf | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Marfan-Syndrom
Gene: FBN1

Loeys-Dietz-Syndrom
Gene: TGFBR1, TGFBR2, SMAD3

Vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom
Gene: COL3A1

Li-Fraumeni-Syndrom (Sarkome)
Gene: TP53

Hyperparathyreoidismus-Jaw-Tumor-Syndrom
Gene: CDC73

Zerebrotendinöse Xanthomatose (Sehnenxanthome)
Gene: CYP27A1

Red-Flag Kriterien

Marfanoider Habitus: Hochwuchs, lange Extremitäten, ausgeprägte Gelenküberbeweglichkeit

Skoliose in Kombination mit Aortendilatation

Sarkom in jungen Jahren, insbesondere bei weiterer Tumorhäufung in der Familie

Wiederholte Sehnenrupturen oder Gelenkinstabilität unklarer Genese

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Radiologie

Herz-Kreislauf | Tumorrisiko

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Von-Hippel-Lindau-Syndrom
Gene: VHL

Tuberöse Sklerose (Angiomyolipome)
Gene: TSC1, TSC2

Paragangliom-/Phäochromozytom-Syndrome
Gene: SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, MAX, TMEM127

Aortopathien
Gene: FBN1, TGFBR1, TGFBR2, ACTA2, MYH11

Multiple endokrine Neoplasie (MEN1/MEN4)
Gene: MEN1, CDKN1B

Birt-Hogg-Dubé-Syndrom & Retinoblastom-Prädisposition
Gene: FLCN, RB1

Red-Flag Kriterien

- Zufallsbefund multipler Nieren- oder Pankreaszysten
- Adrenale Raumforderung (V. a. Phäochromozytom/Paragangliom)
- Aortenwurzeldilatation bei jüngeren Patient:innen
- Multiple Angiomyolipome der Niere
- Hämangioblastome des ZNS oder der Retina

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Sportmedizin

Herz-Kreislauf | Stoffwechsel

genetikum

Geprüfte Erkrankungen & Gene

Hypertrophe & arrhythmogene Kardiomyopathien

Gene: MYBPC3, MYH7, PKP2, DSP, TMEM43

Arrhythmiesyndrome (Long-QT, CPVT)

Gene: KCNQ1, KCNH2, SCN5A, RYR2, CASQ2

Aortopathien (Marfan, Loeys-Dietz)

Gene: FBN1, TGFBR1, TGFBR2

Metabolische Myopathien & Belastungsintoleranz (inkl. maligner Hyperthermie)

Gene: RYR1, CACNA1S, GAA

Red-Flag Kriterien

- Belastungssynkopen oder Palpitationen unter Anstrengung
- Plötzlicher Herztod in der Familie, insbesondere bei Sportler:innen < 35 Jahre
- Auffälliges Vorsorge-EKG (verlängertes QT-Intervall, ARVC-Zeichen)
- Unklare Belastungsintoleranz oder Muskelkrämpfe (V. a. Stoffwechselmyopathie)
- Marfanoide Statur bei Leistungssportler:innen

Orientierungskriterien – kein Ersatz für die individuelle fachärztliche Beurteilung. Bei Zutreffen: Überweisung zur genetischen Beratung.

09.09.2026

Teil 4 - Die Faustregel: Wann verweisen?

genetikum

Unabhängig von der Fachrichtung gelten fünf übergreifende Warnzeichen, die eine genetische Abklärung nahelegen:

Familiäre Häufung	Mehrere Verwandte 1. oder 2. Grades mit derselben oder verwandten Erkrankungen betroffen.
Junges Erkrankungsalter	Erkrankungsbeginn deutlich unter dem durchschnittlichen Alter für die jeweilige Diagnose.
Ungewöhnliche Kombination	Seltene oder untypische Tumor- bzw. Krankheitskombinationen bei einer Person oder in der Familie.
Multiple/bilaterale Befunde	Beidseitiges Auftreten oder mehrere unabhängige Befunde bei derselben Person.
Bekannte Variante in der Familie	Eine pathogene Variante wurde bereits bei einem Familienmitglied nachgewiesen.

Fragen zur Zusammenarbeit?

Wir stehen Ihnen jederzeit als Sparrings- und Konsilpartner zur Verfügung.

Dr. med. Laura von der Heyden

Geschäftsführung, Ärztin für Humangenetik

genetikum