

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Markus Nöthen, Bonn (federführend)

Ute Felbor, Greifswald

Christian Netzer, Köln

Reiner Siebert, Ulm

Dagmar Wieczorek, Düsseldorf

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämwig, Essen

Frank Kaiser, Essen

Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm

Ingo Kurth, Aachen

Deborah Bartholdi, Bern

Michael Speicher, Graz

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger, Hannover
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Dr. med. Nicolai Kohlschmidt
(Präsident des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V.,
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Dr. Christine Scholz, Redaktion Medizinische Genetik, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHE Katharina Kaupen, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-170,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2021 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION © Susanne Morlot



Contents

MAIN TOPIC

Updates on Common Issues in Human Genetic Practice

Susanne Morlot and Christian Netzer

Genetic counseling in times of genomic analyses – current aspects of common topics in human genetics practice — 1

Margot J. Wyrwoll, Sabine Rudnik-Schöneborn and Frank Tüttelmann

Genetic counseling and diagnostic guidelines for couples with infertility and/or recurrent miscarriage — 3

Christian Netzer, Clara Velmans, Florian Erger and Julia Schreml

Carrier testing for autosomal recessive disorders: a look at current practice in Germany — 13

Johannes Zschocke

Inherited disorders of intermediary metabolism – a group-based approach — 21

Christian P. Schaaf

Genetic counseling and the role of genetic counselors in the United States — 29

Gunda Schwaninger, Simone Heidemann, Wera Hofmann, Tamara Maurer, Katharina Mayerhanser, Joelle Ronez, Herdit Schüler, Katharina Steinmüller, Sabine Rudnik-Schöneborn and Johannes Zschocke

Prospects and challenges for the genetic counsellor profession in the German-speaking countries: report of a workshop — 35

Friedmar R. Kreuz

Genetic counseling: development of requirements, contents, and quality management in Germany — 45

Johanna Tecklenburg

Telemedicine – chances and challenges for medical genetics in Germany — 53

Miriam Elbracht, Gerhard Binder, Olaf Hiort, Cordula Kiewert, Christian Kratz and Thomas Eggermann

Corrigendum to: Clinical spectrum and management of imprinting disorders — 61

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Stellungnahmen und Leitlinien

Dieter Gläser, Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. und Katrin Hinderhofer
Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik: Fragiles-X-Syndrom und andere FMR1-assoziierte Syndrome — 65

Erratum zu den Leitlinien für die molekulare und zytogenetische Diagnostik bei Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom — 75

Zur Geschichte der Humangenetik

Susanne Doetz

Die Humangenetische Beratung in der DDR — 77

Personalia — 85

GfH-Verbandsmitteilungen — 91

BVDH-Verbandsmitteilungen — 107

VPAH-Verbandsmitteilungen — 109

Aktuelle Nachrichten — 113

