

Was sollen Ratsuchende zur genetischen Beratung mitbringen?

- die Versichertenkarte
- einen gelben Überweisungsschein
- alle relevanten Untersuchungsbefunde erkrankter Familienangehöriger
- ggf. Röntgen- bzw. MRT-Aufnahmen
- ggf. den Mutterpass
- ggf. das gelbe Untersuchungsheft für Kinder

Hinweis:

Soweit medizinisch indiziert, wird die Leistung einer genetischen Beratung von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Untersuchung unterliegt **nicht** der Budgetierung.

Kontaktdaten

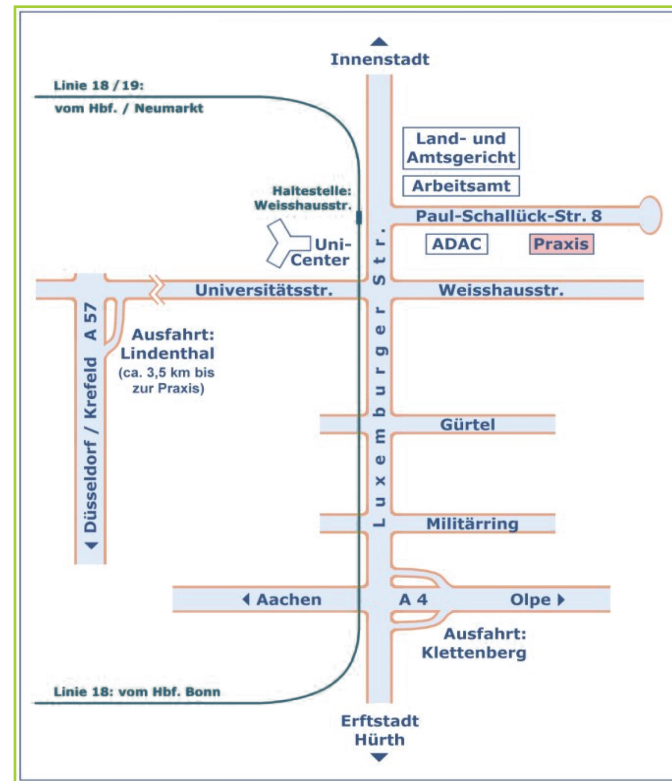
Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. med. Helena Jung
Ärztin / Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31



Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu anderen Themen aus der Humangenetik zu.

Blickpunkt Humangenetik

Genetische Beratung

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

Dr. med. Helena Jung
Dr. rer. nat. Alexander Jung

www.genetikzentrum.de



Einführung

Die genetische Beratung gewinnt vor dem Hintergrund der wachsenden Möglichkeiten genetischer Diagnostik und der zunehmenden Anwendung humangenetischen Wissens in der medizinischen Praxis immer mehr an Bedeutung.

Das Ziel der genetischen Beratung besteht in der Aufklärung und Unterstützung Ratsuchender bezüglich einer möglichen genetisch bedingten Erkrankung.

Eine genetische Beratung sollte in Anspruch genommen werden, wenn Fragestellungen auftreten, die mit dem Auftreten bzw. dem Risiko für das Auftreten einer angeborenen oder genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung zusammenhängt.

Da genetische Untersuchungen schwerwiegende psychosoziale Auswirkungen und eine erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen haben können, kommt der Beratung vor und nach einer genetischen Diagnostik ein besonders hoher Stellenwert zu und geht über die übliche ärztliche Aufklärung hinaus.

Ablauf der Genetischen Beratung

Zu einer genetischen Beratung gehören:

- die Klärung der Fragestellung und des Beratungsziels
- die Erhebung der persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte des Ratsuchenden (Anamnese)
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte
- die Einschätzung des individuellen Erkrankungsrisikos des Patienten
- die Untersuchung des Ratsuchenden und/oder Familienangehörigen sowie Untersuchungen an Blut und/oder anderem Gewebe, sofern dies für die jeweilige Fragestellung von Bedeutung ist
- eine präzise medizinisch-genetische Diagnose
- ausführliche Informationen über die fraglichen Erkrankungen bzw. Behinderungen
- eine Einschätzung und Beratung zu allgemeinen genetisch bedingten Risiken
- eine ausführliche Beratung über die Bedeutung und die möglichen Konsequenzen dieser Informationen für die Lebens- und Familienplanung des Ratsuchenden

Die besprochenen Inhalte werden in Form eines Briefs an den Ratsuchenden noch einmal zusammengefasst. Da dieser Beratungsbrief sich primär an den Ratsuchenden richtet, hat er nicht die Form eines üblichen medizinischen Gutachtens. Alle wesentlichen Aspekte einschließlich der meist komplexen genetischen Überlegungen werden in einer dem Ratsuchenden verständlichen Form dargestellt.

Informationen über Ziele, Umfang und Vorgehensweise der genetischen Beratung werden in der Regel vorab dem Ratsuchenden schriftlich mitgeteilt. Auch die Einverständniserklärung des Ratsuchenden zur Durchführung der genetischen Beratung erfolgt schriftlich.

Eine genetische Beratung basiert auf einer auf die konkrete Fragestellung und das vereinbarte Ziel der Beratung bezogenen, umfassenden, schriftlich dokumentierten Anamnese- und Befunderhebung (Eigenanamnese, Familienanamnese, letztere in der Regel dokumentiert über mindestens drei Generationen).

Anlässe zur genetischen Beratung

Erbliche Tumorerkrankungen

Verdacht auf eine erblich bedingte Tumorerkrankung bzw. ein entsprechendes Risiko besteht, wenn z.B.:

- die Krebserkrankung in einem niedrigen Lebensalter auftritt (z.B. Darmkrebs unter 50 Jahren oder Brustkrebs unter 36 Jahren)
- mehrere Familienmitglieder an Krebs erkrankt sind
- mehrere Tumore bei einem Patienten auftreten

Erbliche Bindegewbserkrankungen, z.B.

- Marfan-Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom

Erbliche Herz-Kreislauf-Erkrankungen, insbesondere erbliche Herzrhythmusstörungen

neurodegenerative Erkrankungen, z.B.:

- Demenz, Alzheimer, Creutzfeldt-Jacob-Krankheit
- Bewegungsstörungen, z.B. Chorea Huntington, Ataxie, Morbus Parkinson, Dystonie, Spinalparalyse

Blutungs- und Thromboseneigung, z.B. bei:

- Thrombosen in jungem Alter und/oder ohne Anlass
- gehäuften Thrombosen, Herzinfarkten und/oder Schlaganfällen innerhalb der Familie
- gehäuften Fehlgeburten

Weitere Anlässe zur genetischen Beratung

- **Stoffwechselerkrankungen, z.B. familiäre Fettstoffwechselstörungen**
- **Hämochromatose**
- **Muskel- und Skeletterkrankungen**
- **Neurofibromatose**
- **verschiedene Ursachen geistiger Behinderung**
- **polyzystische Nierenerkrankungen**

Auch vor der Planung oder während einer Schwangerschaft sollte eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden, insbesondere bei:

- genetisch bedingten Erkrankungen oder Behinderungen innerhalb der Familie oder bei entsprechendem Verdacht
- einer angeborenen bzw. genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung eines Kindes, auch zur Ermittlung des Wiederholungsrisikos bei einer weiteren geplanten Schwangerschaft
- erhöhtem mütterlichem Alter (ab 35 Jahren)
- verwandtschaftlicher Beziehung zwischen den beiden Elternteilen
- äußeren Einflüssen während oder unmittelbar vor der Schwangerschaft (z.B. durch Medikamente, Strahlen, Schadstoffe)
- vorgeburtlichen Auffälligkeiten (z.B. im Ultraschall oder bei auffälligen pränataldiagnostischen Untersuchungsbefunden)
- Totgeburten / wiederholten Fehlgeburten
- ungewollter Kinderlosigkeit

Liegt eine der genannten Fragestellungen vor, so wird die Inanspruchnahme einer genetischen Beratung empfohlen, für die wir gern zur Verfügung stehen.

Der Termin für eine genetische Beratung sollte möglichst zeitnah vereinbart werden.

Die für die jeweilige Fragestellung relevanten ärztlichen Befunde sollten mitgebracht werden, d.h. sowohl eigene Befunde als auch die von Familienangehörigen.