



LIS

Elena, 42 Jahre
erblich vorbelastet


1994.0902

Genetische Beratung

Informationen für Patienten

Was benötigen wir für eine humangenetische Beratung?

- > Informationen zur Familie (Geschwister, Eltern und deren Geschwister sowie der Großeltern), einschließlich Geburts- und Todesjahre sowie Angaben über Erkrankungen bzw. Todesursache, soweit verfügbar.
- > Verfügbare Unterlagen und ärztliche Untersuchungsbefunde über die zur Diskussion stehenden Erkrankungen ggf. auch weiterer Familienmitglieder.
- > Untersuchungsbefunde ggf. Röntgenbefunde, wenn sie für die Fragestellung Bedeutung haben könnten.
- > Ggf. Mutterpass bzw. gelbes Untersuchungsheft Ihres Kindes

Die Beratung soll für Sie eine Entscheidungshilfe sein und es Ihnen erleichtern, Krankheitsrisiken persönlich zu bewerten und sich auf sie einzustellen. Es bleibt Ihre Entscheidung, welche Konsequenzen Sie aus dem Beratungsgespräch ziehen.

Abklärung erblich bedingter Krankheiten und Störungen

Eine humangenetische Beratung soll Ihnen helfen, Ihre Fragen im Zusammenhang mit einer eventuell erblich bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung zu beantworten, die bei Ihnen selbst, Ihren Kindern oder weiteren Angehörigen besteht oder die Sie befürchten. Wie weit die genetische Beratung dabei tatsächlich hilfreich sein kann, hängt von der jeweiligen Fragestellung ab.

Eine humangenetische Beratung können Einzelpersonen, Paare oder Familien in Anspruch nehmen. Sie ist eine Kassenleistung, die freiwillig ist und immer auf Wunsch der Ratsuchenden erfolgt.



Eine humangenetische Beratung kommt in Frage, bei ...

- > Erbkrankheiten und vermuteten Erbkrankheiten in der Familie (Sie selbst, Ihr Kind, Angehörige),
- > Verdacht auf eine erbliche Krebserkrankung in der Familie,
- > wiederholten Fehlgeburten,
- > unerfülltem Kinderwunsch,
- > Verwandtschaft mit Ihrem Partner,
- > Informationsbedarf über Risiken bezüglich des Alters der Mutter und/oder Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Diagnostik,
- > äußeren Einflüssen in der Schwangerschaft (Medikamente, Strahlen, Infektionen).

Bei den genannten Konstellationen können sich vielfältige Fragen für Sie ergeben. Ob ein Erkrankungsrisiko für Sie selbst, Ihre Kinder oder weitere Familienangehörige bestehen könnte, welche Untersuchungsmöglichkeiten oder Vorsorgemaßnahmen es gibt, welche Therapien möglich sind, wie die Prognose einer Erkrankung zu beurteilen ist und vieles mehr. Diese Fragen sollen Ihnen im Verlauf der Beratung und ggf. durch sich anschließende Untersuchungen beantwortet werden.

Eine Aufklärung über alle denkbaren genetischen Störungen ist nicht möglich. Ebenso wenig ist es möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen und insbesondere Ihre Kinder auszuschließen. In manchen Fällen ist keine genaue Aussage zur Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer bestimmten Krankheit oder Behinderung möglich.

Was geschieht in der genetischen Beratung

Die Inhalte der genetischen Beratung richten sich nach der individuellen Fragestellung. Zu einer humangenetischen Beratung gehören:

- > die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels,
- > die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte,
- > die Erstellung eines Stammbaums über mindestens drei Generationen,
- > die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- > die körperliche Untersuchung von Ihnen oder Angehörigen, wenn dies für Ihre Fragestellung von Bedeutung ist,
- > Untersuchungen von Blut oder anderen Geweben, wenn dies für Ihre Fragestellung wichtig ist,
- > eine ausführliche Information über die in Frage stehenden Erkrankungen bzw. Behinderungen,
- > die Abschätzung spezieller genetischer Risiken,
- > die Beratung über die allgemeinen genetischen Risiken,
- > eine ausführliche Beratung über die mögliche Bedeutung dieser Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit.

Das Ergebnis unserer Überlegungen ist auch von der Richtigkeit und Vollständigkeit der von Ihnen gemachten Angaben abhängig. Unvollständige oder nicht zutreffende Angaben können unter Umständen zu fehlerhaften bzw. unvollständigen Schlussfolgerungen führen. Sie können selbst zur Aufklärung beitragen, indem Sie bereits vor dem Beratungstermin umfassende Informationen zusammentragen.

Medizinisch-genetische Diagnosemaßnahmen erfolgen nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes und werden nicht ohne Ihre aktive Entscheidung hierzu durchgeführt.

Die wichtigsten Inhalte der Beratung werden Ihnen in einem verständlich gehaltenen Brief im Anschluss an die Beratung noch einmal zusammengefasst mitgeteilt.

Unsere Zusammenarbeit mit anderen Ärzten ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie mitbestimmen, in welchem Umfang andere beteiligte Ärzte informiert werden sollen.

MVZ Labor im Sommershof GmbH

Ärztliche Leitung:

Dr. med. Christiane Boogen MBA

**Privatärztliche Gemeinschaft
für Diagnostik Köln-Bonn**

**LÄDR Der Laborverbund
Dr. Kramer & Kollegen**

Hauptstraße 71–73, 50996 Köln

Telefon +49 221 93 55 56-0

Telefax +49 221 93 55 56-99

post@lis.koeln, www.lis.koeln