

Humangenetiker*in

Was ist eine genetische Beratung?

! In der genetischen Beratung wird durch einen hierauf spezialisierten Arzt/Ärztin die Erbllichkeit und die Wiederholungswahrscheinlichkeit einer in der Familie aufgetretenen Erkrankung erläutert. Dies geschieht in einem persönlichen Arzt/Patient-Gespräch in der Praxis.

Wer kann eine genetische Beratung aufsuchen?

! Eine genetische Beratung kann jeder Mensch wahrnehmen. Die Kosten der genetischen Beratung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Eine Überweisung kann jeder Arzt ausstellen. Wenn keine Überweisung vorliegt, ist die Inanspruchnahme auch alternativ nach Bezahlung der Praxisgebühr möglich.

Wer wird über den Inhalt des Beratungsgesprächs informiert?

! Nur die Personen/Ärzte werden über den Inhalt des Beratungsgesprächs informiert, die Sie ausdrücklich informieren wollen. Datenschutz wird in der genetischen Beratungen „großgeschrieben“! Dies ist neuerdings auch ausdrücklich in dem Gendiagnostikgesetz verankert (GenDG).

Wie erhalte ich einen Termin zur genetischen Beratung?

! Adressen genetischer Beratungsstellen finden Sie auf der Homepage des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker (BVDH) bzw. auf der Seite der Gesellschaft für Humangenetik (GFH). In der Regel wird nach einer Terminvereinbarung die Zusendung von Arztberichten bzw. Befunden über die in der Familie aufgetretene Erkrankung verabredet, damit sich der genetischer Berater auf das Gespräch und die Fragestellung vorbereiten kann. Viele genetische Erkrankungen sind sehr selten und die Forschung über die Ursachen macht stetige Fortschritte. Um nach dem aktuellen Wissensstand beraten zu können, muss häufig vor und nach der genetischen Beratung eine intensive Recherche in medizinisch-genetischen Datenbanken stattfinden. Wenn die Informationen über die in der Familie aufgetretene Erkrankung vor der Beratung zur Verfügung stehen, reduziert sich Ihre Wartezeit und das Beratungsgespräch ist effektiver.

Wie läuft die genetische Beratung ab?

! Zunächst werden Sie in der Regel danach gefragt, welcher Anlass Sie in die Beratung geführt hat, bzw. welche Erkrankung in der Familie vorliegt und Ihnen bezüglich der Erbllichkeit Sorgen macht. Wenn sich der/die genetische Berater(in) ein Bild von den Erkrankungen in Ihrer Familie gemacht hat, wird mit Ihnen verständlich die Erbllichkeit der Erkrankung besprochen und die Möglichkeiten genetischer Untersuchungen (Chromosomenanalyse oder Gentests) erwogen. Insbesondere wird Ihnen erklärt werden, wie hoch das Wiederholungsrisiko der fraglichen Erbkrankheit bei Ihnen bzw. bei Ihren Nachkommen ist.

Was hilft eine genetische Beratung in einer bereits bestehenden Schwangerschaft?

! Bei vielen genetischen Erkrankungen besteht heute die Möglichkeit der genetischen vorgeburtlichen Diagnostik (Pränataldiagnostik) im Rahmen einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder einer Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie). Dadurch können Sie Klarheit darüber erhalten, ob Ihr ungeborenes Kind davon betroffen ist.

Warum ist es wichtig, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, wenn mein Kind mit einer Erbkrankheit oder einer unklaren Erkrankung geboren wurde?

! In einer weiteren Schwangerschaft nach Geburt eines kranken Kindes kann eine vorgeburtliche Untersuchung des ungeborenen Kindes auf eine bestimmte genetische Erkrankung in der Regel nur dann durchgeführt werden, wenn eine gesicherte Diagnose des betroffenen Familienmitgliedes gestellt werden konnte (z.B. durch einen Gentest). Deshalb ist es wichtig, möglichst früh in der Schwangerschaft oder besser bereits vor einer geplanten Schwangerschaft eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen um nicht in Zeitdruck zu geraten. Genetische Untersuchungen können sehr zeitaufwändig sein!

Humangenetiker*in

Noch einige wichtige Zusatzinformationen:

- | Die genetische Beratung muss nicht automatisch zu genetischen Untersuchungen führen. Sie können jederzeit selbst entscheiden, welche Informationen Sie haben möchten bzw. welche genetischen Untersuchungen Sie durchführen lassen möchten.
- | Die Informationen über den Beratungsinhalt und über die durchgeführten Untersuchungen erhalten nur Sie und die Personen, die Sie angeben.
- | Genetische Untersuchungen sind – wenn es um Erkrankungen geht – medizinisch indiziert und werden dann von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.
- | Auch wenn Sie selber nach der Geburt eines kranken Kindes keinen weiteren Kinderwunsch mehr haben, kann bei Nachkommen z.B. Ihrer Geschwister ein erhöhtes Risiko für die aufgetretene Erkrankung bestehen. Vielen Menschen ist nicht bewusst, dass Erkrankungen auch dann erblich sein können, wenn sie noch niemals in der Familie zuvor aufgetreten sind.