

Genetische Beratungsstelle Martinsried
Dr. med. Imma Rost
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen
Dr. med. Lisa Peterson (Ärztin in Weiterbildung)
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Terminvereinbarung Tel.: 089/895578-0
info@medizinische-genetik.de

Genetische Beratung/Konsiliardienst
Dr. med. Imma Rost
Fachärztin für Humangenetik und Kinderheilkunde
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen
Fachärztin für Humangenetik

Genetische Beratungsstelle München-Pasing
Lortzingstr. 26
81241 München
Terminvereinbarung Tel.: 089/895578-0
info@medizinische-genetik.de

Genetische Beratungsstelle Kempten
im Klinikum Kempten
Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Dagmar Wahl
Robert-Weixler-Str. 50
87439 Kempten
Terminvereinbarung Tel.: 089/895578-0
info@medizinische-genetik.de

In Kooperation mit:

Genetische Beratungsstelle Augsburg
Dr. med. Dagmar Wahl
Fachärztin für Humangenetik und Kinderheilkunde
Zusatzbezeichnung Psychotherapie
Bäckergasse 5
86150 Augsburg
Terminvereinbarung Tel.: 0821/514501
info@genetik-augsburg.de

Facharztbereiche

Humangenetik

Kinder- und Jugendmedizin*

Laboratoriumsmedizin

Mikrobiologie/Virologie

Transfusionsmedizin

Pathologie

* nicht vertragsärztlich tätig

Wiss. Fachabteilungen

Molekulargenetik

Neurogenetik

Pharmakogenetik/Nutrigenetik

Stoffwechselgenetik

Zytogenetik

Reproduktionsgenetik

Molekulare Onkologie

Immungenetik

Immunbiologie/Klinische Chemie

Molekulare Mikrobiologie/Virologie

Abstammungsanalysen

Bioinformatik



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189



EFI-Akkreditierung



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

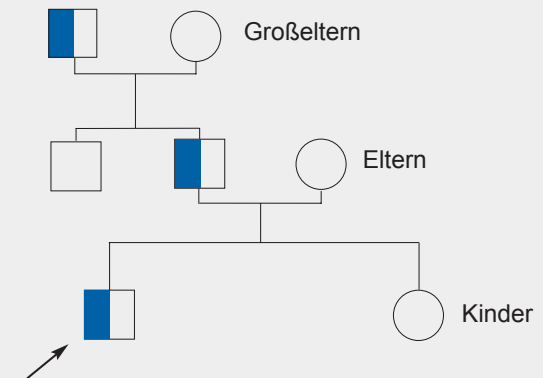
MVZ Martinsried
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
DEUTSCHLAND
Tel: +49.89.895578-0
Fax: +49.89.895578-780
www.medicinische-genetik.de
info@medizinische-genetik.de

Vers. 8.2/23.08.2017

Genetische Beratung

Patienteninformation

Patienteninformation



Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Sie haben einen Termin zur Genetischen Beratung vereinbart oder sind von Ihrem Arzt in unsere Genetische Sprechstunde überwiesen worden. Dazu möchten wir Sie informieren, wie Sie sich darauf vorbereiten können und wie dieser Termin abläuft. Die genetische Beratung ist Teil der Ärztlichen Regelversorgung und kann von jedem in Anspruch genommen werden. Die Kosten werden durch die gesetzliche oder private Krankenversicherung übernommen. Die genetische Beratung ist freiwillig.

Das seit dem 01. Februar 2010 geltende **Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)** sieht eine Genetische Beratung bei **prädiktiver** genetischer Diagnostik (Untersuchung einer gesunden Person auf eine krankheitsverursachende genetische Eigenschaft) und bei **Pränataldiagnostik**, also der genetischen Untersuchung des Ungeborenen während der Schwangerschaft, vor. Auf die Beratung können Sie nach schriftlicher Information über die Beratungsinhalte verzichten. Sie haben ein Recht auf Nicht-Wissen, d.h. Sie können auch auf eine Ihnen angebotene Untersuchung bzw. auf die Befundmitteilung verzichten. Bei jeder genetischen Untersuchung soll der veranlassende Arzt eine genetische Beratung nach Vorliegen des Befundes anbieten. Die Einwilligung zu einer genetischen Untersuchung können Sie jederzeit schriftlich widerrufen.

Wer sollte eine genetische Beratung beanspruchen?

Häufige Gründe, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, sind:

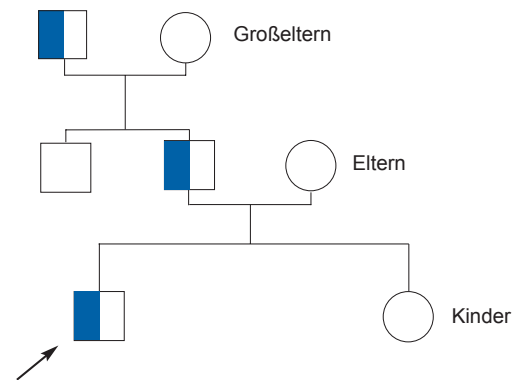
- eine möglicherweise **erbliche Erkrankung** bei einem der Ratsuchenden oder einem Familienangehörigen,
- ein Kind mit **Entwicklungsverzögerung** oder angeborener **Fehlbildung**,
- wiederholte **Fehlgeburten** ohne erkennbare Ursache,
- seit längerem bestehender **unerfüllter Kinderwunsch**,
- eine Schwangerschaft bei einem mütterlichen Alter **über 35 Jahre**,
- Kinderwunsch bei **Blutsverwandschaft**,
- eine durch Medikamente, Suchtmittel, Strahlen oder Infektionen **belastete Schwangerschaft**,
- ein **auffälliger Ultraschallbefund** oder auffälliges Ersttrimester-Screening in der Schwangerschaft.

Bei den genannten Konstellationen ergeben sich Fragen, z.B. ob ein Erkrankungsrisiko für Sie selbst, Ihre Kinder oder weitere Familienmitglieder bestehen könnte, welche Untersuchungsmöglichkeiten 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.

Wie kann man sich auf den Termin vorbereiten?

Der Arzt kann sich am besten auf Ihre Fragen vorbereiten, wenn er bereits vor Ihrem Termin die wichtigsten Unterlagen einsehen kann. Das sind z.B. Arztbriefe mit der Diagnose der Erkrankung in Ihrer Familie bzw. über den Entwicklungsverlauf Ihres Kindes und über die Ergebnisse bereits durchgeführter genetischer Untersuchungen. Bei bestimmten Erkrankungen kann es auch wichtig sein, dass dem Humangenetiker Röntgenbilder oder die Bilder der Computer- oder Kernspintomografie vorliegen. Bei Erkrankungen, die mit äußerlich erkennbaren Merkmalen einhergehen, kann es auch hilfreich sein, ein Foto der betroffenen Person mitzubringen. Sie werden daher bereits bei der Terminvereinbarung gebeten, möglichst vorab die wichtigsten Befunde zu schicken oder von Ihrem Arzt schicken zu lassen.

Bei jeder genetischen Beratung wird ein Familienstammbaum über mindestens drei Generationen erhoben. Sie sollten daher über Erkrankungen, plötzliche Todesfälle, gehäufte Fehl- oder Totgeburten, oder angeborene Fehlbildungen in Ihrer Familie informiert sein.



Stammbaum über 3 Generationen: Der sog. Indexpatient, d.h. das Familienmitglied, welches sicher erkrankt ist, wird mit einem Pfeil gekennzeichnet. Familienmitglieder, die Träger der Veranlagung für die Erkrankung sind, sind blau markiert.

Was ist das Ziel der genetischen Beratung?

Die genetische Beratung soll Ihnen alle Informationen vermitteln, die Sie benötigen, um Ihre Fragen ausreichend zu beantworten. Dazu kann ein ausführliches Gespräch ausreichen oder aber eine aufwendige Diagnostik erforderlich sein. Es geht dabei ausschließlich um Ihre individuelle Situation; die genetische Beratung dient der wertfreien Information, mit der Sie Ihre individuellen Risiken bewerten und Entscheidungen z.B. zur Familienplanung oder über die Inanspruchnahme genetischer Untersuchungen treffen können.

Wie läuft die genetische Beratung ab?

Zunächst wird der **Familienstammbaum** erstellt und die Krankengeschichte der betroffenen Person aufgenommen. Wenn die Diagnose, z.B. bei einem Kind mit einer Entwicklungsverzögerung, nicht bekannt ist, erfolgt zuerst eine **körperliche Untersuchung** und ggf., mit dem Einverständnis der betroffenen Person bzw. der Eltern des Kindes, eine Foto-Dokumentation, falls sichtbare äußere Symptome vorhanden sind. Dies ist wichtig, da die Diagnose eines genetischen Syndroms sehr oft über die äußeren Merkmale und den Vergleich mit anderen, in der Fachliteratur oder Datenbanken beschriebenen Patienten erfolgt. Bei bestimmten Fragestellungen und einer geplanten Blutuntersuchung kann dann die **Blutabnahme** erfolgen, zu der Sie nicht nüchtern sein müssen. Über die genetische Untersuchung, ihre Aussagekraft und Einschränkungen werden Sie ausführlich informiert. Wenn Sie mit der Untersuchung einverstanden sind, müssen Sie eine **Einwilligungserklärung** unterschreiben. Die Blutproben werden gemäß GenDG sofort nach Abschluss der Untersuchung vernichtet. Falls weitere Untersuchungen in Frage kommen, kann es jedoch v.a. bei Kindern sinnvoll sein, mit Ihrem Einverständnis die Probe länger aufzubewahren, um eine erneute Blutabnahme zu vermeiden. Auf unserer Einwilligungserklärung haben Sie die Möglichkeit, auch hierfür Ihr Einverständnis zu geben.

Das Ergebnis der Untersuchungen und die Gesamtbeurteilung werden schriftlich in einem Humangenetischen Gutachten zusammengefasst und Ihnen und Ihrem Arzt zugeschickt. Wenn Sie Fragen zu Ihnen unbekanntem Begriffen oder dem Gutachten insgesamt haben, können Sie jederzeit bei uns anrufen oder einen weiteren Gesprächstermin vereinbaren. Es kann sein, dass auch nach der genetischen Untersuchung keine definitive Diagnose gefunden wurde. In der Regel wird Ihnen dann im Gutachten eine Wiedervorstellung, z.B. in ein bis zwei Jahren angeboten.

Sowohl das Gespräch mit dem Humangenetiker als auch die Untersuchungsergebnisse und das Gutachten unterliegen der Ärztlichen Schweigepflicht. Arztbriefe und Befunde werden nur mit Ihrem schriftlichen Einverständnis an Dritte, also z.B. einen weiterbehandelnden Arzt oder die Krankenversicherung weitergegeben. Falls sich für weitere Familienangehörige Risiken ergeben, sollten Sie selbst überlegen, Informationen weiterzugeben.

Für den Termin sollten Sie etwa ein bis zwei Stunden Zeit einplanen.

Falls Sie überraschend verhindert sind, bitten wir Sie, den Termin rechtzeitig abzusagen.

Falls Sie noch Fragen haben, stehen wir Ihnen telefonisch unter (089) 895578-0 jederzeit gerne zur Verfügung.