



Genetische Beratung

Genetische Beratung. Was ist das?

In einer genetischen Beratung können Fragen zu Erkrankungen, Fehlbildungen oder anderen Merkmalen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen, erörtert werden. Interessierte Einzelpersonen oder Familien (Ratsuchende), die diese Fragestellungen für sich selbst oder für ihre Kinder geklärt haben möchten, können eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.

Die Beratung soll eine Entscheidungshilfe sein, und es dem Ratsuchenden erleichtern, Wahrscheinlichkeiten für das Eintreten von erblichen Merkmalen oder Erkrankungen zu bewerten, sich auf sie einzustellen oder Lösungsmöglichkeiten bei entsprechenden Problemstellungen zu finden. Die Konsequenzen, die aus einem Beratungsgespräch gezogen werden, liegen allein in der Verantwortlichkeit des Ratsuchenden. Genetische Berater sind angehalten, die persönliche Entscheidungsfindung des Ratsuchenden zu unterstützen, jedoch nicht direkt zu beeinflussen („Nicht-Direktivität“).

Die Teilnahme an einer genetischen Beratung und Durchführung einer genetischen Diagnostik darf nur freiwillig und nach umfassender Aufklärung zum persönlichen Wohle des Ratsuchenden durchgeführt werden.

Genetische Beratung und Diagnostik dürfen nicht für allgemeine gesellschaftliche oder gesundheitspolitische Ziele beansprucht werden. Es gelten, wie für andere ärztliche Leistungen auch, besondere Sorgfalt bei der Wahrung der Rechte von Ratsuchenden hinsichtlich Aufklärung, Datenschutz und Schweigepflicht.

Wer bietet genetische Beratungen an?

Eine genetische Beratung wird von speziell ausgebildeten Fachärzten für Humangenetik, von Ärzten anderer Fachgruppen mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder entsprechender Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß Gendiagnostik-Gesetz angeboten.

Wer kann sich genetisch beraten lassen?

Eine genetische Beratung können Personen in Anspruch nehmen, die

- selbst, deren Partner oder Familienangehörige von einer erblich bedingten Krankheit betroffen sind oder bei denen eine solche vermutet wird.
- ein Kind mit einer erblich bedingten Erkrankung oder Fehlbildung haben (und sich weitere Kinder wünschen).

- zum Zeitpunkt des Kinderwunsches, einer Schwangerschaft oder Geburt ihres Kindes 35 Jahre und älter sind.
- sich über Grenzen und Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Diagnostik informieren möchten.
- während oder vor einer Schwangerschaft äußeren möglicherweise schädigenden Faktoren (Chemikalien, Infektionen, Medikamente, Strahlen) ausgesetzt waren.
- selbst oder deren Partner an Fertilitätsstörungen leiden oder bei unerfülltem Kinderwunsch und geplanter Sterilitätsbehandlung.
- wiederholt Fehlgeburten unklarer Ursache hatten.
- mit ihrem Partner verwandt sind.

Wie bereitet man sich auf eine genetische Beratung vor?

Die Informationen, die sich aus einer genetischen Beratung ergeben, können umso umfassender sein, je mehr auswertbare Angaben die Ratsuchenden zu ihrer speziellen Fragestellung beitragen können. Die „Checkliste für die genetische Beratung“ auf S. 6 listet Unterlagen, die zur Beratung mitgebracht werden können.

Was kann eine genetische Beratung leisten?

Im Rahmen einer genetischen Beratung

- können medizinische Fakten gedeutet und erläutert werden. Wenn nicht bereits erfolgt, werden mögliche Diagnosen diskutiert, deren Ursachen, Verlauf und zur Verfügung stehende Behandlungsmöglichkeiten erläutert.
- können die erblichen Faktoren und deren Anteil bei der Entstehung von Krankheiten ermittelt und dargestellt werden.
- kann die Wahl individuell angemessener Verhaltensweisen und das Überdenken von Entscheidungsalternativen unterstützt werden. Hierbei sind persönliche familiäre Ziele, ethische und religiöse Wertvorstellungen der Ratsuchenden besonders zu berücksichtigen.
- können Möglichkeiten dargestellt werden, mit Wiederholungswahrscheinlichkeiten für eine Erkrankung umzugehen.
- kann Hilfestellung für den Umgang mit einer Erkrankung oder Beeinträchtigung vermittelt werden.

Wie gestaltet sich der Ablauf eines genetischen Beratungsgesprächs?

Voraussetzung für die Durchführung einer genetischen Beratung ist eine Aufklärung des Ratsuchenden über deren Ziele und Vorgehensweise und sein schriftliches Einverständnis, beraten werden zu wollen. Allein die Ratsuchenden bestimmen ob und wenn ja, in welchem Umfang sie informiert werden möchten („Recht auf Wissen/Recht auf Nicht-Wissen“).

Die Dauer eines Beratungsgesprächs beträgt mindestens eine halbe Stunde. Bei Bedarf werden weitere Gespräche angeboten.

Den Abschluss der genetischen Beratung bildet die schriftliche Erläuterung und Darstellung des Gesprächs für die Ratsuchenden. Diese schriftliche Zusammenfassung kann auf Wunsch der Ratsuchenden auch behandelnden Ärzten zur Verfügung gestellt werden.

Was beinhaltet ein genetisches Beratungsgespräch?

Im Rahmen einer genetischen Beratung werden die folgenden Leistungen erbracht:

- Anamnese (Erhebung der persönlichen gesundheitlichen Vorgeschichte)
- Erstellung eines Stammbaums (Erhebung der familiären gesundheitlichen Vorgeschichte bis in die dritte Generation)
- Interpretation und Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde und Befundberichte
- körperliche Untersuchung des Probanden oder dessen Familie, wenn dies für die Fragestellung von Bedeutung ist, auch Untersuchungen von Blut oder anderen Geweben
- möglichst genaue medizinisch-genetische Diagnose
- ausführliche Informationen zu der betreffenden Erkrankung oder Beeinträchtigung
- Abschätzung von persönlichen genetischen Risiken für die Ratsuchenden („Wiederholungsrisiko“)
- ausführliche Beratung über die mögliche Bedeutung dieser Information für Lebens- und Familienplanung sowie Gesundheit der Ratsuchenden
- Vermittlung zu Kontakten mit Selbsthilfegruppen, wenn gewünscht

Was sind die Grenzen einer genetischen Beratung?

Die genetische Beratung kann keine umfassende Aufklärung aller denkbaren erblich bedingten Veränderungen leisten. Bei bereits gesicherter Diagnose einer Erkrankung ist es möglich, dem Patienten eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten für ihn selbst oder seine Nachkommen zu nennen. Selbst wenn eine solche Wahrscheinlichkeit des Auftretens gering ist, kann keine Garantie dafür gegeben werden, dass Ratsuchende oder deren Kinder nicht erkranken werden.

Sind die in der genetischen Beratung vorgestellten Krankheitsbilder oder Fehlentwicklungen unklar, wird durch Vergleich mit ähnlichen Fällen in der Fachliteratur eine Einschätzung versucht. Dies ist nicht immer eindeutig möglich. Aussagen über Ursache und Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer solchen Erkrankung können dann nur mit gewissen Einschränkungen getroffen werden.

Genetische Diagnostik

Als Konsequenz aus einer genetischen Beratung können Ratsuchende für sich die Entscheidung für eine genetische Diagnostik treffen. Zu den speziellen genetischen Untersuchungen gehören z. B. eine Analyse der Chromosomen, der DNA oder auch biochemische Untersuchungen.

Im Rahmen einer genetischen Diagnostik, die eine Voraussage über die Gesundheit der untersuchten Person oder eines ungeborenen Kindes erlaubt, wird eine qualifizierte genetische Beratung angeboten. Dies entspricht dem Vorgehen, das im deutschen Gendiagnostikgesetz beschrieben ist.

Kosten

Genetische Beratungen und auch gegebenenfalls nachfolgende genetische Untersuchungen werden im Rahmen der vertraglichen Vereinbarungen (EBM) von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Für die genetische Beratung und Diagnostik wird ein Überweisungsschein, Formular 06, benötigt.

So finden Sie uns



diagnosticum Zentrum für Humangenetik

Genetische Beratungsstelle

Am Riedbergplatz 1 · 3.OG
 60438 Frankfurt am Main
 T +49 69 5308 -4370
beratung@genetik.diagnosticum.eu
genetik.diagnosticum.eu

Laboratorium

Altenhöferallee 3
 60438 Frankfurt am Main



diagnosticum
Zentrum für Humangenetik



diagnosticum Zentrum für Humangenetik

Prof. Dr. med. Daniela Steinberger
Fachärztin für Humangenetik

Altenhöferallee 3
60438 Frankfurt am Main
T +49 69 5308 -437 0
F +49 69 5308 -437 11
info@genetik.diagnosticum.eu
genetik.diagnosticum.eu

Autoren

Prof. Dr. med. Daniela Steinberger
Dr. phil. Maike Post

akkreditiert durch:

