

# Information zur Genetischen Beratung für Ärzte

Genetische Beratung und Diagnostik ist vielgestaltig, interdisziplinär und nicht selten ein Prozess bis zur Diagnosestellung oder genauen Risikoermittlung mit dem Ziel einer fachlich und menschlich kompetenten Information für Ratsuchende und nicht direktiven Hilfe für eigene und familienplanerische Entscheidungen, teilweise in schwerwiegenden Konfliktsituationen.

Andererseits können Patienten mit einer exakten genetischen Diagnose interdisziplinär betreut bzw. den Möglichkeiten einer symptomatischen Therapie überhaupt erst zugeführt werden, um beispielsweise eine Krankheitsprogression zumindest verzögern und mögliche Komplikationen erkennen oder vermeiden zu können.

Folglich sind die Indikationen für eine genetische Beratung vielfältig. In nahezu allen Fachgebieten und Subspezialisierungen der Medizin können genetisch bedingte Krankheitsbilder auftreten. Besonders zählen dazu Pädiatrie und Neuropädiatrie, Frauenheilkunde mit Pränatal-Diagnostik, Reproduktionsmedizin, Innere Medizin mit Diabetologie, Endokrinologie und Nephrologie, Neurologie, Psychiatrie und fachgebietsübergreifende Onkologie. Aber auch seltene Augenerkrankungen oder orthopädisch diagnostizierte Skelettanomalien können beispielsweise genetisch bedingt sein.

**Humangenetische Beratung und Diagnostik sind empfohlen, wenn bei Ratsuchenden oder deren Familienmitgliedern folgende Erkrankungen oder Situationen vorliegen:**

- angeborenen Fehlbildungen
- körperliche Auffälligkeiten, wie z.B. Kleinwuchs, Hochwuchs, Disproportionen
- Entwicklungsverzögerung von Kleinstkindern, Kindern und Jugendlichen
- Mentale Retardierung
- Verdacht auf genetische Entität bei komplexen Störungen (Syndrom-Verdacht)
- Wiederholte Fehlgeburten, ungewollte Kinderlosigkeit
- Geplante oder vorliegende Schwangerschaft mit
  - erhöhtem mütterlichen oder väterlichen Alter
  - auffälligen Tests der Pränatal-Diagnostik (v.a. Ersttrimester-Screening)
  - auffälligem Befund der Ultraschallfeindiagnostik
  - bevorstehende künstliche Befruchtung
  - Einwirkung von Noxen (v.a. Medikamente, Strahlung, Chemikalien)
- Muskelerkrankungen
- Neurodegenerative Erkrankungen, v.a. Ataxie u.a. Bewegungsstörungen
- Andere gestörte körperliche und geistige Funktionen, z.T. erst im Laufe des Lebens manifest
- Häufung von Krebserkrankungen in der Familie bzw. sehr jung erkrankte Patienten
- Erbliche Stoffwechselerkrankungen
- auch allgemein, wenn Ihr Patient für die Ihrerseits diagnostizierte Erkrankung wesentlich „zu jung“ ist.

Der an Sie **und** Ratsuchende gerichtete, den Beratungs- und Diagnostik-Prozess umfassende Bericht, besteht im Wesentlichen **aus zwei Teilen.**

In einer **vorangestellten Zusammenfassung** erhalten Sie als Kollegin oder Kollege Informationen zu Diagnose, Erbgang, ermittelten Erkrankungsrisiko Ihres Patienten (Prädiktiv-Diagnostik) oder des zu erwartenden Kindes (Pränatal-Diagnostik), des Wiederholungsrisiko für weitere Kinder oder Verwandte, empfohlene weitere (interdisziplinäre) Vorsorgeuntersuchungen, symptomatische Therapievorschläge. Im Falle einer nicht möglichen Klärung sind wichtige Differentialdiagnosen und empfohlene weitere Untersuchungen angeführt, um im diagnostischen Prozess dennoch zu einer Diagnose zu kommen sowie die empfohlene Wiedervorstellung (v.a. Säuglinge, kleine Kinder, neuropädiatrische Patienten).

Im **zweiten wesentlich umfangreicheren Teil für Ihre Ratsuchenden** sind neben der Darstellung von Eigen- und Familienanamnese, körperlicher Untersuchung, Bewertung vorhandener Befunde, ggf. Veranlassung weiterer fachärztlicher Konsultationen, alle zytogenetischen und molekulargenetischen Befunde erklärt und eingeschätzt, einschließlich der Besprechung des Erbganges und des Wiederholungsrisikos für Betroffene und weitere Familienmitglieder. Spezielle während der Beratungsgespräche gestellte Fragen Ihrer Patienten sind beantwortet. Im gegliederten Textverlauf sind die **Themengebiete und entscheidenden Befunde hervorgehoben**, falls Sie als Kollegin oder Kollege sich detailliert informieren möchten. Diese humangenetische Stellungnahme dient ebenso zu Dokumentationszwecken einer im Laufe des Lebens eines Menschen einmaligen Diagnostik.

Bitte geben Sie als Überweiser Ihrem Patienten, wenn möglich, die für seine Fragestellung wesentlichen und Ihnen vorliegenden Befunde zur Beratung mit. Die Anforderung von Befunden bzw. genetischen Vorbefunden des Ratsuchenden selbst bzw. seiner Familienangehörigen kann auch in der Beratungssituation mit den jeweiligen Entbindungen von der Schweigepflicht erfolgen.

Die erforderliche genetische Diagnostik kann im Rahmen des genetischen Beratungsgesprächs in unserer Praxis durchgeführt bzw. veranlasst werden.

Bitte verweisen Sie Ihre Patienten auch auf unsere Information für Ratsuchende auf unserer Homepage im Vorfeld der genetischen Beratung und Diagnostik.

Vielen Dank. Wir freuen uns auf eine kollegiale und interdisziplinäre Zusammenarbeit.

Dr. Annechristin Meiner und das Praxisteam

**promedio<sup>+</sup>**

Humangenetik

[www.promedio.eu](http://www.promedio.eu)