

# Information zur Genetischen Beratung für Ratsuchende

Die Frage, was eine genetische Beratung leisten kann, beantworten die Leitlinien der Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVHD): [www.bvdh.de/Leitlinien](http://www.bvdh.de/Leitlinien) und Stellungnahmen (Originalwortlaut).

Diese beginnen so:

„Das menschliche Genom ist ein grundlegendes Element der persönlichen und familiären Identität. Im Gegensatz zu vielen anderen medizinischen Untersuchungen können genetische Untersuchungen schwerwiegende psychosoziale Auswirkungen haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen.“  
medgen 19 (2007): 452-454

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)  
Vorsitzender Prof. Dr. P. Propping, Institut für Humangenetik, Universität Bonn, 2007  
Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVHD)  
Präsident Dr. Bernd Schulze, Hannover, 2007

## Folglich wird in einer exzellenten humangenetischen Beratung nach wesentlichen Prinzipien vorgegangen:

Jede genetische Beratung ist **freiwillig** und darf nur unter Einhaltung der für diese ärztlichen Maßnahmen geforderten Rahmenbedingungen durchgeführt werden. Die individuellen Ziele der genetischen Beratung werden zu Beginn klar definiert.

Genetische Beratung erfolgt auf der Basis der eigenen gesundheitlichen Vorgeschichte, einer im Gespräch erhobenen Stammbaumsituation, vorhandenen Untersuchungsbefunden und der Wertung hinzugezogener ärztlicher Befunde aus humangenetischer Sicht.

Die genetische Beratung ist meist ein Prozess, der sich aus einem oder mehreren Beratungsgesprächen und gezielten genetischen Untersuchungen zusammensetzt sowie mit einem zusammenfassenden humangenetischen Gutachten bzw. detailliertem Bericht an den Ratsuchenden in schriftlicher Form abgeschlossen wird.

Im Beratungsgespräch und der schriftlichen Äußerung sollen die Zusammenhänge von genetischen und exogenen Faktoren beim Zustandekommen einer Erkrankung, der Einfluss symptomatischer Therapien auf deren Fortschreiten bzw. den Grad der körperlichen oder geistigen Einschränkung sowie Möglichkeiten einer Rehabilitation und einer Art Prophylaxe besprochen werden.

Ratsuchende erhalten eine Einschätzung des individuellen genetischen Risiko und dessen Bedeutung, insbesondere in Bezug zu dem Basisrisiko, das sich auf jeden Menschen jeden Alters bezieht.

Während der Beratung werden Ratsuchenden bei einem spezifischen Risiko die Umgangsmöglichkeiten damit erörtert. Das Handlungsspektrum kann sich von Eingehen des Risikos und Verzicht auf Nachkommen bewegen. Ob eine Diagnostik am Ungeborenen (Pränatal-Diagnostik, PD) möglich und sinnvoll ist, wird mit den Ratsuchenden besprochen. Dies kann auch im konkreten Fall die

aktuelle Situation der Präimplantationsdiagnostik (PID) in Deutschland mit einschließen. Eine qualifizierte Beratung ermöglicht Ratsuchenden in ihrer jeweiligen Situation eine sinnvolle Entscheidung zu treffen.

Dies setzt voraus, dass die Ratsuchenden mit Hilfe und nach Beratung die Fähigkeit erlangen, bei dem ermittelten genetischen Risiko eine für ihre persönliche Lebensplanung individuelle Entscheidung zu finden, die die aktuelle und zukünftige persönliche und familiäre Situationen einbezieht. Qualifizierte genetische Beratung ist nicht direktiv, d.h. ohne direkten Einfluss des Beraters auf die Entscheidung der Ratsuchenden. Damit ist ebenso die direkte Kontaktaufnahme des Beraters mit weiteren Familienangehörigen ausgeschlossen. Empfehlungen für die Beratungsmöglichkeit weiterer Verwandter und deren Sinn werden den Ratsuchenden angesprochen.

Nicht selten kann nach genetischer Beratung und Diagnostik ein befürchtetes genetisches Risiko ausgeschlossen werden.

Der an Ratsuchende und überweisenden Ärzte gerichtete zusammenfassende Brief enthält die Beratungsinhalte und ggf. die Ergebnisse genetischer Diagnostik, die besprochen wurden. Dieses Dokument ist in allgemein verständlicher Form abgefasst, enthält aber auch die medizinisch genetischen relevante Begrifflichkeiten, die Ratsuchenden nach informativen Beratungen bekannt sind.

Nicht nur dem rasanten Erkenntniszuwachs auf humangenetischen Gebiet ist es geschuldet, wenn Ärzte verschiedener Fachgebiete bei Verdacht oder Diagnose einer genetischen Erkrankung ihre Patienten in die Obhut von Fachärzten für Humangenetik leiten, die in einem, wahrscheinlich mehreren einfühlsamen Gesprächen, unberechtigte Ängste nehmen oder aber auch Risiken erkennen und richtig vermitteln können.

## In welchen Lebenssituationen einer Person oder einer Familie ist eine genetische Beratung angezeigt?

- wenn Sie selbst von einer erblich bedingten Erkrankung betroffen sind, eine solche vermuten oder ein Arzt dies bei Ihnen vermutet,
- wenn Ihr Kind mit einer möglicherweise oder sicher erblich bedingten Erkrankung oder Fehlbildung geboren wurde,
- wenn Ihr Kind sich nicht normal entwickelt, spät Laufen oder Sprechen lernt, oder keine Sprachentwicklung zeigt
- wenn in Ihrer näheren Verwandtschaft erblich bedingte Erkrankungen aufgetreten sind oder diese vermutet werden,
- wenn vor Eintritt oder während der Schwangerschaft äußere Faktoren (Infektionen, Strahlung, Medikamente, Chemikalien) eingewirkt haben,
- wenn wiederholte Fehlgeburten aufgetreten sind,
- wenn Paare wegen unerfülltem Kinderwunsch planen, ein Verfahren der künstlichen Befruchtung in Anspruch zu nehmen,
- wenn die Partner verwandt sind und Kinderwunsch haben.

### Was sollten Sie zur genetischen Beratung mitbringen:

- die Ihnen vorliegenden ärztlichen Unterlagen und Befunde zur vermuteten bzw. dia-gnostizierten Erkrankung
- Ihnen ggf. vorliegenden Röntgenbefunde (Bilder oder CDs, sofern für die Klärung der Fragestellung von Bedeutung)
- die genaue Adresse des betreuenden Arztes bzw. des Krankenhauses
- ggf. den Mutterpass
- die gelben Untersuchungshefte des Kindes, ggf. Fotos Ihrer Kinder aus früheren Jahren
- Wenn möglich, holen Sie bitte auch Informationen zu Erkrankungen in der Familie, insbesondere in Bezug auf Ihr Anliegen ein. Sie werden zu Verwandten über drei Generationen befragt.

### Wer trägt die Kosten der genetischen Beratung?

Genetischen Beratung und indizierte genetische Diagnostik ist eine Leistung der Gesetzlichen und Privaten Krankenkassen. Gesetzlich Versicherte können einen Überweisungsschein oder die Versichertenkarte vorlegen.

### Kontakt

Zur Terminvereinbarung können Sie sich schriftlich oder telefonisch direkt an unsere Praxis wenden:

# promedio<sup>+</sup>

**Humangenetik**

Promedio GmbH  
Integrierte Medizin  
Karl-Tauchnitz-Straße 3  
04107 Leipzig

Telefon +49 (0)341 - 9999 5555  
Telefax +49 (0)341 - 9999 5554  
E-Mail [info.genetik@promedio.eu](mailto:info.genetik@promedio.eu)