

**Für die Beratung benötigen wir in
Abhängigkeit von der Fragestellung:**

- Informationen zur Familie (Geschwister, Eltern und deren Geschwister sowie der Großeltern), einschließlich Geburts- und Todesjahre sowie Angaben über Erkrankungen bzw. Todesursache, soweit verfügbar.
- Verfügbare Unterlagen und ärztliche Untersuchungsbefunde über die zur Diskussion stehenden Erkrankungen ggf. auch weiterer Familienmitglieder.
- Untersuchungsbefunde ggf. Röntgenbefunde, wenn sie für die Fragestellung Bedeutung haben könnten.
- Ggf. Mutterpass bzw. gelbes Untersuchungsheft Ihres Kindes

Die Beratung soll für Sie eine Entscheidungshilfe sein und es Ihnen erleichtern, Krankheitsrisiken persönlich zu bewerten und sich auf sie einzustellen. Es bleibt Ihre Entscheidung, welche Konsequenzen Sie aus dem Beratungsgespräch ziehen.

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Recklinghausen eG&R

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
T: 02361 30 00-201
F: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Ihre Ansprechpartner:

PD Dr. med. Bianca Mitterski

Fachärztin für Humangenetik
Ärztliche Leitung Humangenetik

PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder

Fachhumangenetikerin (GfH), Clinical Laboratory Geneticist (EBMG)

Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann

Diplom-Biologin Molekulargenetik

Dipl. Biologin Anne Purczeld

Zytogenetik

M. Sc. Gesa Wiel

Medizinische Biologin

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Facharzt für Humangenetik

humangenetik@LADR.de

Humangenetische Beratung



Eine humangenetische Beratung ist ein ärztliches Gesprächsangebot. Sie soll Ihnen helfen, Ihre Fragen im Zusammenhang mit einer eventuell erblich bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung zu beantworten, die bei Ihnen selbst, Ihren Kindern oder weiteren Angehörigen besteht oder die Sie befürchten. Wie weit die genetische Beratung dabei tatsächlich hilfreich sein kann, hängt von der jeweiligen Fragestellung ab.

Eine humangenetische Beratung können Einzelpersonen, Paare oder Familien in Anspruch nehmen. Sie ist eine Kassenleistung, die freiwillig ist und immer auf Wunsch der Ratsuchenden erfolgt.

Eine humangenetische Beratung kommt in Frage, wenn...

- Sie selbst, Ihr Kind oder Angehörige von einer Erbkrankheit betroffen sind oder eine solche vermutet wird,
- der Verdacht auf eine erbliche Krebserkrankung in Ihrer Familie besteht,
- wiederholte Fehlgeburten aufgetreten sind,
- ein unerfüllter Kinderwunsch bei Ihnen besteht,
- eine Verwandtschaft mit Ihrem Partner besteht,
- Sie sich über erhöhte Risiken in Abhängigkeit des mütterlichen Alters und/oder die Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Diagnostik informieren möchten,
- Sie in der Schwangerschaft äußeren Einflüssen (Medikamente, Strahlen, Infektionen) ausgesetzt waren.

Bei den genannten Konstellationen können sich vielfältige Fragen für Sie ergeben. Ob ein Erkrankungsrisiko für Sie selbst, Ihre Kinder oder weitere Familienangehörige bestehen könnte, welche Untersuchungsmöglichkeiten oder Vorsorgemaßnahmen 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.

Eine Aufklärung über alle denkbaren genetischen Störungen ist nicht möglich. Ebenso wenig ist es möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen und insbesondere Ihre Kinder auszuschließen. In manchen Fällen ist keine genaue Aussage zur Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer bestimmten Krankheit oder Behinderung möglich.

Was geschieht in der genetischen Beratung?

Die Inhalte der genetischen Beratung richten sich nach der individuellen Fragestellung. Zu einer humangenetischen Beratung gehören:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels,
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte,
- die Erstellung eines Stammbaums über mindestens drei Generationen,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die körperliche Untersuchung von Ihnen oder Angehörigen, wenn dies für Ihre Fragestellung von Bedeutung ist,
- Untersuchungen von Blut oder anderen Geweben, wenn dies für Ihre Fragestellung wichtig ist,

- eine ausführliche Information über die in Frage stehenden Erkrankungen bzw. Behinderungen,
- die Abschätzung spezieller genetischer Risiken,
- die Beratung über die allgemeinen genetischen Risiken,
- eine ausführliche Beratung über die mögliche Bedeutung dieser Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit.

Medizinisch-genetische Diagnosemaßnahmen erfolgen nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes und werden nicht ohne Ihre aktive Entscheidung hierzu durchgeführt.

Die wichtigsten Inhalte der Beratung werden Ihnen in einem verständlich gehaltenen Brief im Anschluss an die Beratung noch einmal zusammengefasst mitgeteilt.

Unsere Zusammenarbeit mit anderen Ärzt*innen ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie mitbestimmen, in welchem Umfang andere beteiligte Ärztinnen informiert werden sollen.

Das Ergebnis unserer Überlegungen ist auch von der Richtigkeit und Vollständigkeit der von Ihnen

gemachten Angaben abhängig. Unvollständige oder nicht zutreffende Angaben können unter Umständen zu fehlerhaften bzw. unvollständigen Schlussfolgerungen führen. Sie können selbst zur Aufklärung beitragen, indem Sie bereits vor dem Beratungstermin umfassende Informationen zusammentragen.