

Genetische Beratung

Inanspruchnahme - Inhalte - Ablauf

Das umfassende ärztliche Wissen über genetisch bedingte Erkrankungen sowie die vielfältigen Möglichkeiten der Diagnostik und Therapie machen die genetische Beratung zu einem unverzichtbaren Bestandteil in der medizinischen Betreuung. Sie soll helfen, persönliche Fragen im Zusammenhang mit einer möglicherweise genetischen Erkrankung zu beantworten.

Inanspruchnahme

Die Teilnahme an einer genetischen Beratung ist für Eltern und Familien freiwillig. Sie erfolgt unter den Bedingungen der Schweigepflicht, der ärztlichen Verpflichtung zur Aufklärung und des Datenschutzes.

Zu Beginn klärt der/die beratende Arzt/ Ärztin mit den Patienten, welche genetisch-medizinischen Sachlagen erörtert werden sollen.

Die Dauer des Gespräches hängt vom Frageumfang der Ratsuchenden ab. Im Durchschnitt beträgt es eine Stunde.

Die genetische Beratung und die sich daraus ergebene Diagnostik sind Leistungen, die von den Kassen übernommen werden.

Inhalt

Die genetische Beratung richtet sich nach den Fragestellungen der Ratsuchenden und soll dazu beitragen, medizinisch- genetische Sachverhalte zu verstehen.

Die Fragen der Patienten können sich auf eine bereits geklärte Diagnose beziehen oder der beratende Arzt soll anhand von erhobenen ärztlichen Befunden eine Diagnose stellen.

Generell werden folgende Inhalte erörtert:

- Die Ratsuchenden erhalten Informationen über die Ursachen einer genetisch bedingten Krankheit sowie eine Vorhersage über die wahrscheinliche zukünftige Entwicklung. Darüber hinaus werden Möglichkeiten vorbeugender und therapeutischer Maßnahmen aufgezeigt, sowie Chancen und Grenzen vor- und nachgeburtlicher Diagnostik besprochen.
- In der Beratung kann auch geklärt werden wie hoch die Wahrscheinlichkeit einer Erkrankung für die Nachkommen ist.
- Im Fall von Fehlbildungen beim ungeborenen Kind oder bei Veränderungen des Erbguts, die durch äußere Ursachen wie Chemikalien sowie Viren und Strahlung hervorgerufen werden können, erfolgt eine Beratung über die Wahrscheinlichkeit der Auswirkungen, sowie Wege der Prävention, der Behandlung oder pränataler Diagnostik.

Die wichtigsten Kernpunkte der Beratungen werden in schriftlicher Form zusammengefasst. Diese humangenetischen Stellungnahme wird allgemeinverständlich formuliert, so dass sie medizinische Laien auch verstehen können

Ablauf

Eine genetische Beratung enthält der Reihe nach Folgendes:

- Arzt und Patient besprechen, welche Fragen geklärt werden sollen.
- Erhebung der Familienkrankengeschichte, die in der Regel drei Generationen berücksichtigt.
- Im gegebenen Fall wird die eigene Krankheitsvorgeschichte erhoben.
- Der beratende Arzt erklärt und interpretiert die vorliegenden ärztlichen Befunde.
- Wenn notwendig wird eine körperliche Untersuchung des Patienten durchgeführt.
- Sollte es nötig sein, erfolgen diagnostische Analysen aus Blut und/oder anderen Geweben.
- Anhand der körperlichen und analytischen Befunde wird eine konkrete Diagnose festgelegt oder ausgeschlossen. Der Arzt gibt eine Einschätzung hinsichtlich des genetischen Wiederholungsrisikos ab
- Liegt eine eindeutige Diagnose vor, gibt der beratende Arzt eine Prognose bezüglich des Krankheitsverlaufs ab und informiert die Ratsuchenden über Möglichkeiten der medizinischen Betreuung. Darüber hinaus wird mit dem Patienten auch über die Auswirkungen auf die Lebens- und Familienplanung gesprochen und bei Bedarf an Selbsthilfegruppen vermittelt.
- Beraten wird auch über allgemeine genetische Risiken.

Es ist nicht immer möglich, bei jeder Fragestellung zu einer genauen genetischen Diagnose zu gelangen. Nur wenn eine Krankheitsbestimmung erstellt wurde, kann der Arzt Aussagen zum Wiederholungsrisiko und zur Prognose machen. Die Ratsuchenden werden zu Beginn der Beratung darüber informiert.

Karin Schützenberger
Staatlich anerkannte Beratungsstelle für Schwangerschaftsfragen
Gesundheitsamt Altötting
www.schwanger-in-altoetting.de
(Juli 2011)