



Aufklärung Genetische Beratung

Anders als ein Blutzucker- oder Blutdruckwert hat ein genetischer Untersuchungsbefund Bedeutung für ein ganzes Leben und unter Umständen auch für Partnerschaft und Familie. Nach dem Gendiagnostikgesetz darf eine Genetische Diagnostik (eine Chromosomenanalyse oder ein „Gentest“) nur mit Ihrem schriftlichen Einverständnis und nach einer umfassenden Aufklärung durchgeführt werden! Dies kann durch Ihren Arzt oder als **Genetische Beratung** durch einen Facharzt für Humangenetik erfolgen. Grundsätzlich jedoch können Sie eine Genetische Beratung bei allen Fragen zu erblichen Erkrankungen in der Familie oder genetischer und vorgeburtlicher Diagnostik im Allgemeinen in Anspruch nehmen.

Der Humangenetiker wird zunächst Ihre Fragen mit Ihnen besprechen. Ihre eigene *Krankengeschichte* und die der Geschwister, Kinder und Eltern werden in einem *Stammbaum* über 3 Generationen soweit möglich zusammengestellt. Dafür werden unter Umständen ärztliche Befunde benötigt.

Sie erhalten eine umfassende Erklärung des zur Frage stehenden *Krankheitsbildes*, der *Erblichkeit*, ob das ursächliche *Gen* bekannt ist und durch einen „Gentest“ untersucht werden kann. Dabei ist wichtig zu wissen, ob und inwieweit der jeweilige Test eine zuverlässige und vollständige Diagnose ermöglicht.

Der Humangenetiker wird Ihnen die möglichen Befunde (wie auch mögliche Nebenbefunde) des Tests darstellen, ihre Bedeutung für eine Behandlung und Vorsorge, Partnerschaft bzw. Familienplanung oder ggfs. die Berufstätigkeit erklären.

Entscheiden Sie sich zur Durchführung einer genetischen Untersuchung, werden Sie ausführlich über den später vorliegenden Befund und seine mögliche Bedeutung für die eigene Gesundheit, Vorsorge, Behandlung und Partnerschaft informiert. Dazu gehört auch die Vermittlung einer Spezialsprechstunde, weiterer Informationsquellen wie Bücher, Informationsbroschüren und Kontakte zu anderen Ratgebern, insbesondere Selbsthilfegruppen.

Sie erhalten abschließend eine schriftliche Zusammenfassung des Gesprächs – *den Beratungsbrief*. Dabei werden Ihre Angaben und genetischen Befunde besonders geschützt. Diese unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht gegenüber Partner, Familie, Arbeitgeber, Versicherungen - wenn Sie wünschen erhält jedoch der betreuende Arzt einen ärztlichen Bericht.

Bei auffälligen genetischen Untersuchungsbefunden muss Ihnen eine Genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik angeboten werden. Die Genetische Beratung ist bei einer „prädiagnostischen Diagnostik“ vorgeschrieben, d.h. wenn eine genetische Untersuchung über eine vielleicht später auftretende Erkrankung Auskunft geben soll, die vielleicht nicht heilbar ist oder z.B. mit einer Krebserkrankung verbunden wäre. Für diese prädiagnostische Diagnostik gelten besondere Richtlinien.

Sie können sich selbstverständlich gegen die Durchführung einer genetischen Untersuchung und/ oder Beratung entscheiden sowie jederzeit ein gegebenes Einverständnis widerrufen bzw. Ihr „Recht auf Nichtwissen“ eines bestimmten Befundes nutzen.