

INFORMATION ZUR HUMANGENETISCHEN BERATUNG

Sie haben sich zu einer humangenetischen Beratung bei mir angemeldet. Ich möchte Ihnen erläutern, was bei einer humangenetischen Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) geschieht, und was Sie persönlich durch die Beratung erreichen können. Eine genetische Beratung soll Ihnen helfen, Fragen zu beantworten und mögliche Probleme im Zusammenhang mit einer eventuell erblich bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung zu lösen, die bei Ihnen selbst, Ihren Kindern oder sonstigen Angehörigen besteht, oder die Sie befürchten. Wie weit die genetische Beratung dabei tatsächlich hilfreich sein kann, hängt von der jeweiligen Störung und von Ihrer persönlichen Fragestellung ab. Beides legt fest, was im Rahmen der genetischen Beratung besprochen wird und bestimmt die Genauigkeit meiner Aussagen zu genetischen Risiken. Wenn ich im Laufe unseres Gesprächs von Ihnen Hinweise auf Ihnen bislang nicht bewusste zusätzliche Risiken erhalte, werde ich Sie von mir aus darauf ansprechen. Sie können dann aber bestimmen, ob und wie weit Sie informiert werden wollen.

Eine umfassende 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. Auch wenn ein niedriges (Wiederholungs-) Risiko angegeben wird, bedeutet dies, dass ein Auftreten möglich ist.

Zu einer humangenetischen Beratung gehören regelmäßig:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels,
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- die Erstellung eines Stammbaums über mindestens drei Generationen,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die körperliche Untersuchung von Ihnen oder Ihren Angehörigen, wenn dies für Ihre Fragestellung von Bedeutung ist,
- die Veranlassung humangenetischer Laboruntersuchungen an Blut oder anderen Geweben, wenn dies für Ihre Fragestellung wichtig ist,
- eine möglichst genaue medizinisch-genetische Diagnose,
- eine ausführliche Information über die in Frage stehenden Erkrankungen bzw. Behinderungen,
- eine Abschätzung spezieller genetischer Risiken,
- eine Beratung über die allgemeinen genetischen Risiken,
- eine ausführliche Beratung über die möglichen Bedeutungen dieser Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und gegebenenfalls für Ihre Gesundheit.

Medizinisch-genetische Diagnosemaßnahmen werden nicht ohne Ihre aktive Entscheidung hierzu durchgeführt. 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. Bei der medizinisch-genetischen Diagnostik können sich Auffälligkeiten ergeben, die jedoch nach derzeitiger medizinischer Kenntnis nicht die Ursache für eine gesundheitliche Schädigung sein können. Auf solche Auffälligkeiten werden Sie von mir nur dann hingewiesen, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages erforderlich ist. Die Einwilligung zur humangenetischen Laboranalyse können Sie jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen, ohne dass Ihnen daraus Nachteile entstehen. Sie haben das Recht auch nach bereits erfolgter Laboranalyse das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht erfahren zu wollen (Recht auf Nichtwissen), sondern vernichten zu lassen.

Die wichtigsten Inhalte der Beratung werden Ihnen in einem verständlich gehaltenen Brief noch einmal mitgeteilt. Wenn im Anschluss daran noch Fragen offenbleiben, oder wenn neue Probleme auftreten, können Sie sich jederzeit wieder mit mir in Verbindung setzen. Meine Zusammenarbeit mit anderen Ärztinnen und Ärzten ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie bestimmen, in welchem Umfang andere Ärztinnen und Ärzte informiert werden. Bei weiteren Fragen können Sie sich gerne an mich wenden.