

Humangenetische Beratung

Mit Hilfe der Humangenetik ist es möglich, Veranlagungen und Neigungen zu bestimmten Erkrankungen zu erkennen. Geschieht dies bereits vor dem Auftreten einer spezifischen Symptomatik, so können eventuell frühzeitig vorbeugende oder mildernde Maßnahmen ergriffen werden. Wenn es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung handelt, kann dies in einer genetischen Beratung geklärt werden.

Folgende Fragestellungen sind häufig Anlass für eine Genetische Beratung:

- Mütterliches Altersrisiko in Schwangerschaften, genetische Beratung von pränataler Diagnostik z.B. (Fruchtwasserpunktion, Choronzottenbiopsie, Ersttrimester-Screening)
- Besorgnis über Fehlbildungsrisiken in Schwangerschaften durch Medikamenteneinnahme, Strahlenbelastung, Zustand nach einer Chemotherapie
- Unerfüllter Kinderwunsch, Fertilitätsstörungen
- Künstliche Befruchtung (in-vitro-Fertilisation – IVF, intracytoplasmatische Spermieninjektion – ICSI)
- Ehe zwischen blutsverwandten Partnern (Verwandtenehe)
- Mehrfache Fehlgeburten (Habituelle Aborte), Verdacht auf Fehlgeburtneigung
- Erkrankungen beim Patienten oder in der Familie (Down-Syndrom oder andere Chromosomenstörungen, Muskelerkrankungen, neurologische Erkrankungen, Stoffwechselerkrankungen oder andere erbliche Erkrankungen)
- Häufige oder frühauf tretende Krebserkrankungen in der Familie (Mamma- und Ovariakarzinom, Kolonkarzinom, Leukämie, etc.)
- Angeborene Fehlbildungen und/oder psychomotorische Retardierung bei Kindern; auch komplexe genetische Syndrome

Die humangenetische Beratung wird von der Krankenkasse bezahlt. Gesetzlich Versicherte benötigen einen Überweisungsschein Ihrer behandelnden Ärztin/Ihres behandelnden Arztes oder entrichten die Praxisgebühr.

Die Sprechstunde

Die Genetische Beratung ist die Sprechstunde eines speziell humangenetisch ausgebildeten Arztes. Sie vereinbaren telefonisch einen Termin zur humangenetischen Beratung. Am Beratungsgespräch sollten beide Partner teilnehmen, wenn es um eine Familienplanung geht.

In einem Beratungsgespräch wird im ersten Schritt die Fragestellung erörtert und die persönliche medizinische Vorgeschichte analysiert. Im zweiten Schritt wird ein Familienstammbaum erhoben, der dazu dient, genetisch bedingte Erkrankungen innerhalb der Familie des Patienten und/ oder in der Familien des Partners aufzuspüren. Vorliegende ärztliche Befunde werden je nach ihrer medizinisch-genetischen Bedeutung hinzugezogen.