



## Die humangenetische Beratung - Informationen für Ratsuchende

### 1.) Warum eine humangenetische Beratung?

- ◆ Es besteht eine bekannte erbliche Erkrankung, Fehlbildung oder Behinderung in Ihrer Familie. Sie möchten die **Wiederholungswahrscheinlichkeit** für sich oder Ihre Kinder wissen. (Beispiele: Mukoviszidose, Stoffwechselstörung, Krebserkrankung, etc.)
- ◆ Sie haben ein Kind mit einer Erkrankung *möglicherweise* genetischen Ursprungs. Sie möchten mehr zu **Diagnose** (Ursache), **Prognose** (voraussichtliche Entwicklung) und **Therapie** (Behandlungsmöglichkeiten) erfahren. (Beispiele: Verzögerte Entwicklung, angeborener Herzfehler, Epilepsie, etc.)
- ◆ Sie sind schwanger. Beim Frauenarzt wurde ein auffälliger Befund erhoben. Wir erklären Ihnen die Bedeutung und weitere **Testmöglichkeiten**. Evtl. erwägen Sie eine Fortsetzung oder Abbruch der bestehenden Schwangerschaft. Wir bieten Kontakt zu anderen Beratungsstellen / zu Familien in vergleichbarer Situation an.

### 2.) Grundzüge einer humangenetischen Beratung.

Die humangenetische Beratung ist

- ▶ **freiwillig:** aber nachdrücklich vor jedem genetischen Test zu empfehlen;
- ▶ **vertraulich:** keine Weiterleitung von Informationen ohne Ihr Einverständnis;
- ▶ **nicht direktiv:** wir liefern Ihnen Informationen; Sie entscheiden mit über die Durchführung von genetischen Tests.

Eine durchschnittliche Beratung dauert 45-60 min. *Wir haben Zeit für Sie!* Sie können Verwandte oder Freunde mitbringen. Eine durchschnittliche Beratung läuft so ab:

- ◆ **Ihr Anliegen und Ihre Fragen:** Sie bestimmen den Verlauf der Beratung mit.
- ◆ **Familienstammbaum:** wird von uns gezeichnet, u. a. um Hinweise auf den Erbgang der vermuteten Erkrankung zu bekommen.
- ◆ **Körperliche Untersuchung:** sie liefert evtl. entscheidende Befunde, die eine Diagnose ermöglichen können.
- ◆ Nicht selten empfehlen wir eine zusätzliche **Untersuchung durch einen Spezialisten** (z.B. Nerven- oder Kinderarzt) oder vereinbaren mit Ihnen einen **genetischen Test**.
- ◆ In diesen Fällen werden wir Sie zu einem **weiteren Beratungstermin** einladen, um die Ergebnisse zu besprechen.
- ◆ Nach der Beratung werden wir Ihnen einen **zusammenfassenden Bericht** schicken.  
*Sie brauchen sich also nicht alle Informationen während der Beratung zu merken!*

### 3.) Erwartungen und Realität - Hinweise zu genetischen Tests.

- ◆ In der Regel genügt eine Blutentnahme, für die Sie *nicht* nüchtern sein müssen.
- ◆ Es gibt keinen genetischen „rund-um“-Test, mit dem jegliche genetischen Probleme innerhalb einer Familie ausgeschlossen werden könnten.
- ◆ Ein genetischer Test kann nur auf eine spezifische Frage Antwort geben. Diese Frage zu formulieren, ist eine Aufgabe der genetischen Beratung.

- ◆ Nicht alle genetischen Tests sind wünschenswert oder wirtschaftlich vertretbar. Wir werden Ihnen diesbezüglich mit Rat zur Seite stehen.

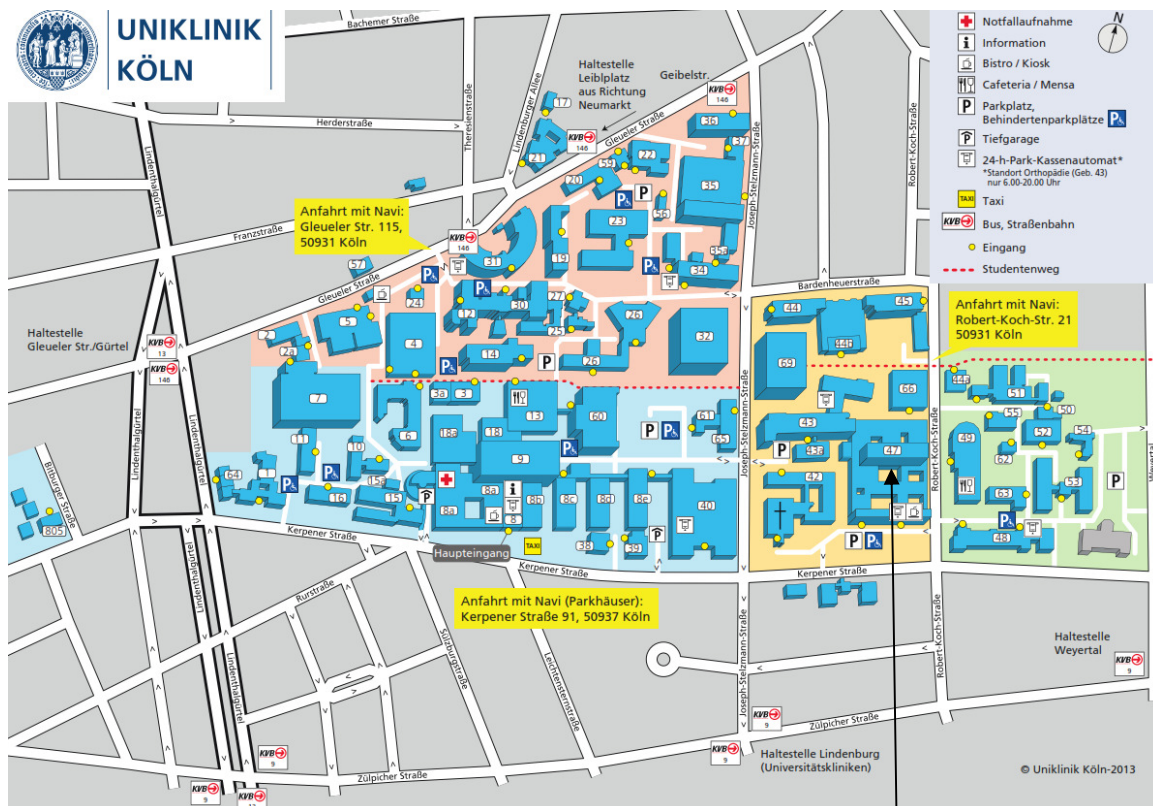
#### 4.) Was wir von Ihnen erwarten.

- ◆ Bitte halten Sie den vereinbarten Beratungstermin ein oder benachrichtigen uns rechtzeitig, wenn Sie verhindert sind (Tel: 0221- 478-86811).
- ◆ Sie verstehen / sprechen nicht ausreichend Deutsch. Bitte teilen Sie uns dies vorher mit. Idealerweise bringen Sie selbst einen Dolmetscher mit. Wenn wir einen Dolmetscher organisieren sollen, geben Sie uns mindestens 1 Woche zuvor Bescheid.
- ◆ Bitte schicken Sie uns vor der Beratung Kopien der ärztlichen Befunde, die Anlass der humangenetischen Beratung sind. Ihr überweisender (Haus-)Arzt wird Ihnen dabei helfen.
- ◆ Bitte achten Sie darauf, einen **Überweisungsschein** Ihres Arztes mitzubringen, der für die Kostenabrechnung unbedingt erforderlich ist.
- ◆ Scheuen Sie sich nicht uns anzurufen, falls Sie Fragen anschließend an die Beratung (z.B. zum Beratungsbrief) haben. Auch Ihre Kritik ist jederzeit willkommen.
- ◆ Bitte teilen Sie uns jede **Änderung Ihrer Adresse** am besten schriftlich mit.

#### 5.) Ansprechpartner bei Fragen zur humangenetischen Beratung.

Institut für Humangenetik  
Uniklinik Köln  
Kerpener Str. 34  
50931 Köln

Patientensekretariat  
Tel.: 0221/478-86811  
Fax: 0221/478-86812  
[www.humangenetik.uni-koeln.de](http://www.humangenetik.uni-koeln.de)



**Gebäude 47 (Frauenklinik) 9. Stock: Institut für Humangenetik**