

# Ablauf einer humangenetischen Diagnostik

## Patienteninformation

Das Spektrum menschlicher Erkrankungen ist breit und eine eindeutige Diagnosestellung aufgrund unspezifischer Symptome oft schwierig.

Vielen Erkrankungen liegt eine Veränderung in den Erbanlagen (= Genen) zugrunde. Diese Veränderungen können vererbt worden oder neu entstanden sein. Ob einer Erkrankung eine solche genetische Ursache zugrunde liegt, kann nur mit einer genetischen Analyse beantwortet werden.

Mittels genetischer Diagnostik kann oftmals eine spezifische Diagnose einer Erkrankung gestellt, deren Krankheitsverlauf prognostiziert, eine gezielte Behandlung eingeleitet und das Wiederholungsrisiko innerhalb der Familie bestimmt werden.

### Die genetische Analyse liefert Antworten auf folgende Fragen:

- Handelt es sich bei Ihrer Erkrankung um eine genetisch bedingte Erkrankung?
- Welche Konsequenzen hat das für Sie und Ihre Angehörigen?
- Welcher Krankheitsverlauf ist zu erwarten?
- Welche Therapiemöglichkeiten stehen zur Verfügung?
- Welches Risiko haben Ihre Nachkommen?

### Ihre Einwilligung zur genetischen Diagnostik

Ihr/e Arzt/Ärztin wird Sie gemäß Gendiagnostikgesetz über die speziell für Ihren Fall passende genetische Untersuchung aufklären. Die Aufklärung soll Sie in die Lage versetzen, eine wirksame Einwilligung in die genetische Untersuchung geben zu können. Die Durchführung einer genetischen Analyse kann nur mit Ihrer schriftlichen Einwilligung erfolgen.

Dabei haben Sie neben der Einwilligung zur diagnostischen Analyse auch folgende Entscheidungsmöglichkeiten:

- Mit Ihren Daten können Sie die Wissenschaft unterstützen. Wenn Sie dies nicht möchten, werden Ihre genetischen Daten ausschließlich zur Klärung Ihrer diagnostischen Fragestellung verwendet. Alternativ können Sie der Verwendung Ihrer anonymisierten Daten im Rahmen wissenschaftlicher Projekte zustimmen.
- Überschüssiges Probematerial wird normalerweise vernichtet. Mit Ihrer Zustimmung kann das Material in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Analysen und/oder qualitätssichernde Zwecke weiterverwendet werden.
- Sie haben ein Recht auf Nichtwissen und können jederzeit die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen, solange diese Ihnen noch nicht mitgeteilt wurden.

# Ablauf einer humangenetischen Diagnostik

## Patienteninformation

### 1. Ärztliches Gespräch und umfassende Untersuchung

- Dokumentation relevanter klinischer Informationen sowie der Familienkrankheitshistorie
- Ihr Arzt klärt Sie gemäß des Gendiagnostikgesetzes über den geplanten genetischen Test auf.
- Beantwortung all Ihrer Fragen
- Unterzeichnung der Einverständniserklärung zur Durchführung der genetischen Diagnostik durch Sie und Ihren Arzt/Ihre Ärztin
- Entnahme von 2 bis 5 ml Blut
- Versand Ihrer Blutprobe an ein humangenetisches Labor

### 2. Im Labor

- Isolation der DNA aus Ihrem Blut und gezielte Analyse auf für Ihre Symptome ursächliche Veränderungen

### 3. Datenauswertung

- Auswertung der genetischen Daten durch spezialisierte Wissenschaftler/-innen und Fachärzte/-innen für Humangenetik

- Erstellung eines ausführlichen Befundes, Übermittlung an Ihren Arzt/Ihre Ärztin
- Dauer Analyse: ca. 4 bis 8 Wochen

### 4. Mitteilung der Ergebnisse durch Ihren Arzt/Ihre Ärztin

- Ausführliches Gespräch zwischen Ihnen und Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin über die Ergebnisse
- Besprechung weiterer Schritte und ggf. Überweisung zur genetischen Sprechstunde bei einem Facharzt/einer Fachärztin für Humangenetik

#### ... und die Kosten?

**Humangenetische Leistungen sind Kassenleistungen und werden regelhaft von der Krankenkasse übernommen. Bei Privatversicherten wird vorab von uns ein Kostenvoranschlag erstellt.**

