

## **Information zur genetischen Beratung und Einverständniserklärung**

Sie haben sich zu einer humangenetischen Beratung bei uns angemeldet. Wir möchten Ihnen hier erläutern, was bei einer genetischen Beratung besprochen wird und was Sie persönlich von dieser Beratung erwarten können.

Bei einer genetischen Beratung werden Sie über Risiken für Erbkrankheiten bei Ihnen sowie über Wege der Vererbung informiert. In den meisten Fällen ist die Einschätzung eines Wiederholungs-risikos für Ihre Kinder möglich. Weiterhin werden der wahrscheinliche Verlauf und die Folgen der Erkrankung, Möglichkeiten der Diagnostik, der Vorbeugung und/oder Behandlung besprochen. Im Laufe des Beratungsgesprächs wird auch die mögliche Bedeutung der gegebenen Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung besprochen; dies gilt insbesondere für erbliche Erkrankungen, die erst im mittleren oder späteren Lebensalter eintreten.

Darüberhinaus besteht die Möglichkeit einer genetischen Beratung bei erhöhtem mütterlichen Alter in einer Schwangerschaft oder wenn in der Schwangerschaft besondere Einflüsse vorhanden waren, die die Entwicklung des Kindes stören könnten. Dabei kann es sich um Infektionen oder andere Erkrankungen der Mutter handeln, um die Einnahme von bestimmten Medikamenten oder Drogen oder um die Einwirkung von Strahlen. Hier werden wir Ihnen nach dem neuesten medizinischen Kenntnisstand mitteilen, ob ein Risiko für eine Schädigung besteht.

Der Inhalt des Beratungsgesprächs hängt also von Ihrer jeweiligen Fragestellung ab.

Häufig kommen Paare zu uns mit dem Wunsch, alle denkbaren genetischen Störungen für ihre zukünftigen Kinder auszuschließen. Dies ist nicht möglich. Unabhängig davon, ob sich in der Familiengeschichte besondere Hinweise auf erbliche Erkrankungen erkennen lassen, gilt für alle Eltern ein Grundrisiko, ein Kind mit einer angeborenen Fehlbildung oder Erkrankung zu bekommen. Dieses statistisch ermittelte Risiko liegt bei 2 bis 4 %; das bedeutet, zwei bis zu vier von hundert Neugeborenen sind betroffen.

Neben der Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels gehört zu einer genetischen Beratung in der Regel Ihre persönliche und familiäre Vorgeschichte – jeweils bezogen auf Erkrankungen – mit dem Aufzeichnen eines Stammbaums. Wenn wir im Laufe der Beratung Hinweise auf Ihnen bisher nicht bewußte zusätzliche Erkrankungsrisiken erhalten, werden wir Sie darauf ansprechen. Sie können dann bestimmen, ob und wieweit Sie informiert werden wollen.

Voraussetzung für eine umfassende genetische Beratung ist die Kenntnis der exakten medizinischen Diagnose. Daher ist es sinnvoll, wenn Sie uns vor dem Beratungsgespräch ggf. vorhandene Arzt-briefe zukommen lassen. Es könnte für die Fragestellung wichtig sein, Untersuchungen an Blut oder Gewebe durchzuführen. Solche medizinisch-genetischen Diagnosemaßnahmen (meist handelt es sich dabei um sogenannte Gen-Tests oder Chromosomenuntersuchungen) werden nicht ohne Ihr Einverständnis hierzu durchgeführt. Die Beratung soll Ihnen helfen, Ihre eigene Entscheidung zu finden, und es Ihnen erleichtern, Krankheitsrisiken persönlich zu

bewerten. Es bleibt jederzeit Ihre Entscheidung, welche Konsequenzen Sie aus dem Beratungsgespräch ziehen.

Die wichtigsten Inhalte des Beratungsgesprächs werden wir Ihnen in einem verständlich gehaltenen Brief noch einmal mitteilen. Wenn im Anschluß daran Fragen offenbleiben oder wenn neue Probleme auftreten, können Sie sich jederzeit wieder mit uns in Verbindung setzen. Unsere Zusammenarbeit mit anderen Ärzten ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie bestimmen, ob und in welchem Umfang andere beteiligte Ärzte informiert werden sollen.

Obigen Text habe ich/haben wir durchgelesen und verstanden. Ich wünsche/wir wünschen die Durchführung einer genetischen Beratung.

Bochum, den .....

Unterschrift(en)