

## Genetische Beratung

Quellen:

<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/g/gendiagnostikgesetz.html>

<https://www.rki.de/DE/Institut/Organisation/Stabsstellen/GEKO/Richtlinien/RL-GenetischeBeratung.pdf>

<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/078-015> (von 2018, wird aktuell überarbeitet)

[https://www.humangenetik-regensburg.de/faq\\_patienten\\_antworten/uebernimmt-die-krankenkasse-die-kosten.html](https://www.humangenetik-regensburg.de/faq_patienten_antworten/uebernimmt-die-krankenkasse-die-kosten.html)

## Das Wichtigste in Kürze

Die genetische Beratung findet vor und ggf. nach genetischen Untersuchungen statt. Sie hilft Menschen, die Fragen zu vererbaren Krankheiten haben, z.B. bei auffälligen Befunden in der Schwangerschaft oder familiärer Häufung von Krankheiten. Sie soll den oder die Betroffenen ausführlich über die Bedeutung, Tragweite und mögliche Konsequenzen von genetischen Untersuchungsergebnissen informieren. Die Kosten für eine genetische Beratung und Untersuchung werden bei medizinischer Notwendigkeit von der Krankenkasse übernommen.

## Was ist eine genetische Beratung?

Die genetische Beratung kann vor und/oder nach einer genetischen Untersuchung stattfinden. Sie soll betroffenen Personen oder Familien dabei helfen, medizinisch-genetische Informationen zu verstehen, deren Bedeutung für das zukünftige Leben einzuordnen und verschiedene Entscheidungsoptionen abzuwägen. Manche Betroffene entscheiden sich z.B. dafür, dass sie lieber nicht wissen möchten, ob sie z.B. die genetische Veranlagung für Alzheimer haben. Ziel der genetischen Beratung ist es, dass Betroffene eine informierte und selbstbestimmte Entscheidung treffen können und dabei unterstützt werden, wie sie mit ihrer Entscheidung und ggf. dem Ergebnis der genetischen Untersuchung umgehen können.

Genetische Untersuchungen haben meist auch Auswirkungen auf

- die Psyche (z.B. kann das Wissen um eine Erbkrankheit Betroffene stark belasten) und
- das Sozialleben (z.B. kann das Untersuchungsergebnis Einfluss darauf nehmen, ob Betroffene sich für oder gegen Kinder entscheiden).

Aus diesem Grund sollte vor einer genetischen Untersuchung bedacht werden, dass die Ergebnisse nicht immer eindeutig sind. Manche Ergebnisse sind z.B. sehr hilfreich für eine medizinische Behandlung, Andere sagen wenig oder gar nichts aus. Deswegen kann nicht jedes Testergebnis dabei helfen, persönliche Entscheidungen zu treffen oder eine klare medizinische Handlungsempfehlung abzuleiten.

## In welchen Fällen kann eine genetische Beratung sinnvoll sein?

Typische Gründe für eine genetische Beratung sind z.B.:

- Verdacht auf eine vererbbarer Krankheit

- Häufung bestimmter Krankheiten in der Familie, z.B. [Krebs](#)
- Unerfüllter Kinderwunsch
- Mehrere Fehl- oder Totgeburten
- Auffällige Untersuchungsergebnisse während einer Schwangerschaft, z.B. beim Ersttrimester-Test (Näheres unter [Untersuchungen in der Schwangerschaft](#))
- (Angeborene) Erkrankung oder Entwicklungsstörung bei einem Kind
- Verdacht auf Entwicklungsstörung eines ungeborenen Kindes z.B. durch Medikamente oder Strahlenbehandlung
- Kinderwunsch bei blutsverwandten Partnern

## **Wann findet eine genetische Beratung statt?**

Eine genetische Beratung kann vor oder nach folgenden genetischen Untersuchungen stattfinden:

### **Diagnostische genetische Untersuchung bei Verdacht auf genetische Veränderungen**

Wenn der Verdacht besteht, dass eine Krankheit durch eine genetische Veränderung ausgelöst wurde, kann eine diagnostische genetische Untersuchung stattfinden. Dabei wird das Erbgut (DNA) einer Person untersucht. Meist wird eine Blutprobe oder ein Abstrich aus der Mundschleimhaut genommen und im Labor analysiert. Das kann helfen, die richtige Behandlung zu finden oder weitere Untersuchungen zu planen. Die diagnostische genetische Untersuchung kommt z.B. bei unklaren Krankheitsbildern oder bei wiederholten Fehlgeburten in Frage.

### **Prädiktive genetische Untersuchung bei Verdacht auf ein erhöhtes Risiko für später auftretende Erkrankungen**

Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung wird geprüft, ob bestimmte Veränderungen im Erbgut (Mutationen) vorliegen, die auf eine Veranlagung für eine Krankheit hinweisen. Sie wird z.B. gemacht, wenn in der Familie eine vererbbare Krankheit, z.B. Alzheimer, [Brustkrebs](#) oder Darmkrebs, bekannt ist.

### **Vorgeburtliche genetische Untersuchung**

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen sind Tests, die während der Schwangerschaft durchgeführt werden, um herauszufinden, ob das ungeborene Kind bestimmte genetische Merkmale oder Erkrankungen hat. Näheres unter [Untersuchungen in der Schwangerschaft](#).

## **Ablauf und Inhalt der genetischen Beratung**

Die genetische Beratung findet in einem persönlichen Gespräch statt. Dabei wird alles so erklärt, dass es gut verständlich ist. Das Ergebnis der Beratung ist offen und hängt von den Fragen und Entscheidungen der Betroffenen ab. Das Gespräch wird in der Regel vor Ort in der Arztpraxis geführt, kann aber auch als Videosprechstunde stattfinden.

Menschen mit psychischen Belastungen sollen über passende Hilfsangebote informiert werden, z.B. psychosoziale Beratungsstellen oder [Psychotherapie](#). Wenn es hilfreich ist, kann auch auf Patientenorganisationen und Behindertenverbände hingewiesen werden.

Die Ergebnisse der genetischen Beratung sollen zeitnah in verständlicher Form schriftlich zusammengefasst werden und der betroffenen Person/Familie sowie auf Wunsch deren behandelnden Ärzten zur Verfügung gestellt werden.

Gesprächsinhalte **vor** der genetischen Beratung sind z.B.:

- Was ist das Ziel der Untersuchung?
- Wie läuft der Test ab?
- Welche Ergebnisse kann es geben?
- Wie aussagekräftig ist der Test? Kann es falsch-positive oder falsch-negative Ergebnisse geben?
- Welche Folgen können der Test und die Ergebnisse für die betroffene Person, ggf. ihre Familie oder das ungeborene Kind haben?

Gesprächsinhalte **nach** der genetischen Beratung sind z.B.:

- Ausführliche Erklärung des Untersuchungsergebnisses in verständlicher Form.
- Aufklärung über die Bedeutung des Ergebnisses ggf. auch für andere blutsverwandte Personen.
- Information über den Nutzen und die Grenzen von präventiven Maßnahmen und Behandlungsmöglichkeiten.
- Bei vorgeburtlichen Untersuchungen: Aufklärung über das Krankheitsbild des Kindes, seine mögliche Entwicklung, Therapie- und Präventionsmöglichkeiten. Die Schwangere wird auch über mögliche Schwangerschafts- und Geburtsrisiken aufgeklärt.

## Kostenübernahme

Die [Krankenkasse](#) übernimmt in der Regel die Kosten der genetischen Beratung.

Wenn Betroffene nicht gesetzlich oder privat krankenversichert sind und länger als einen Monat Sozialhilfe beziehen, können die Kosten im Rahmen der Hilfen zur Gesundheit ([Gesundheitshilfe](#)) übernommen werden.

## Wer hilft weiter?

Erste Ansprechpartner sind in der Regel die behandelnden Ärzte. Je nach Qualifikation können diese die genetische Beratung selbst durchführen oder überweisen Betroffene z.B. an Fachärzte für Humangenetik.

Adressen von genetischen Beratungsstellen gibt es unter:

- [> Humangenetik > Liste genetischer Beratungsstellen](http://www.bvdh.de), Berufsverband Deutscher Humangenetiker
- [> Genetische Beratungsstellen](http://www.gfhev.de), Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

## Verwandte Links

[Leistungen der Krankenkasse](#)

[Untersuchungen in der Schwangerschaft](#)

[Schwangerschaftsverhütung](#)

[Schwangerschaftsabbruch](#)

[Schwangerschaft Entbindung](#)

[Künstliche Befruchtung](#)

[Leistungen für Eltern, Kinder und Jugendliche](#)

[Notfall- und Beratungsnummern](#)

Rechtsgrundlagen: Gendiagnostikgesetz (GenDG), Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG)