

Selbstverständlich unterliegen alle Gesprächsinhalte und Befunde der ärztlichen Schweigepflicht. Bitte nehmen Sie sich besonders bei der Erstkonsultation etwas länger Zeit, z.B. mindestens eine Stunde. Bei Bedarf werden weitere Gespräche angeboten.

Für gesetzlich Versicherte werden die Kosten für die genetische Beratung, Untersuchung und auch eine mögliche Labordiagnostik von den Kostenträgern übernommen (Ausnahme: NIPT). Diese Kosten sind für den überweisenden Arzt nicht budgetrelevant. Auch privat Versicherte haben Anspruch auf humangenetische Leistungen. Je nach Versicherungsvertrag kann eine Kostenübernahmeerklärung notwendig sein.

#### Es werden benötigt:

- Krankenversicherungskarte oder eine Überweisung (bevorzugt)
- möglichst alle Vorbefunde, soweit vorliegend auch von betroffenen Familienangehörigen
- bei Kindern: U-Heft, ggf. Frühförderplan oder SPZ-Arztberichte, auch die eigene Krankenversicherungskarte (manchmal ist eine Blutentnahme auch bei den Eltern empfehlenswert)
- bei Pflege- und Heimkindern ohne Begleitung leiblicher Eltern: Sorgerechtsvollmacht

Falls nötig, sollte ein Dolmetscher mitgebracht werden. Sofern schon Vorbefunde, Laboruntersuchungen oder Arztbriefe existieren (z.B. Originalbefund der genetischen Diagnostik des betroffenen Familienmitglieds) können uns diese im Vorwege zugesandt werden.

## So finden Sie uns



### Humangenetische Sprechstunde im endokrinologikum Hamburg

Lornsenstraße 6 · 22767 Hamburg  
Telefon 040.306 28 600  
Telefax 040.306 28 601

### Sprechzeiten & Terminvergabe

Mo, Di, Do 09.00 - 15.00 Uhr  
Mi, Fr 09.00 - 12.00 Uhr

humangenetik-hh@amedes-group.com  
www.endokrinologikum-hamburg.de



## Genetische Beratung und Diagnostik

IM ENDOKRINOLOGIKUM HAMBURG



# Sehr geehrter Patientin, sehr geehrter Patient, sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

gerne bieten wir eine individuelle Beratung und gegebenenfalls Diagnostik in unserer humangenetischen Sprechstunde an.

Das menschliche Erbgut (Genom) ist mittlerweile vollständig entschlüsselt, und die Untersuchungs-möglichkeiten bei genetisch bedingten Erkrankungen wachsen stetig. Veränderungen (Mutationen) in den Genen werden von der Wissenschaft immer besser verstanden, so dass oft auch bisher unerklärte Kombinationen einzelner Krankheitszeichen (Symptome) als genetisch bedingt diagnostiziert werden können.

Neben Störungen an den Erbanlageträgern (Chromosomen) können vor allem Veränderungen in kleinen Abschnitten des Genoms (Genmutationen) Ursache für eine neu aufgetretene oder in der Familie bereits bekannte Erkrankung sein. Der genetische Laborbefund ermöglicht es, Ursache und Wiederholungsrisiken für das Auftreten einer solchen Erkrankung für Kinder oder Geschwister und ggf. weitere Familienangehörige einzuschätzen.

Während unserer ausführlichen humangenetischen Beratung werden alle relevanten medizinischen Befunde berücksichtigt und ein Stammbaum erstellt. Wir können Antworten auf eine Vielzahl an Fragen geben und erörtern die sinnvollen weiteren Schritte.

Gerne können Patienten mit ihren Partnern und/oder Kindern bzw. Verwandten kommen. Dies kann mitunter helfen, weitreichende, familienplanerische Fragestellungen zu beantworten.

Eine genetische Beratung kann sinnvoll sein:

## Bei Schwangeren, wenn ...

- eine Ultraschalluntersuchung des Kindes auffällig war
- das Ersttrimesterscreening (ETS) ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung ergab
- bei der Patientin oder in der Familie eine erbliche Erkrankung oder Behinderung bekannt ist
- Informationen über vorgeburtliche Untersuchungen (pränatale Diagnostik) gewünscht wird
- eine Infektionserkrankung auftrat, Medikamente eingenommen werden mussten oder eine Belastung mit Strahlung bestand

## Wenn in einer Partnerschaft ...

- mehr als zwei Fehlgeburten aufgetreten sind
- ein Kinderwunsch unerfüllt blieb
- ein Verwandtschaftsverhältnis besteht

## Wenn in einer Familie ...

- vermehrt Tumore wie z. B. Darmkrebs, Brust- und oder Eierstockkrebs auftreten
- Chromosomenstörungen, (z.B. Down-Syndrom, Translokationen) bekannt sind
- eine genetische Erkrankung diagnostiziert wurde
- der Verdacht/die Diagnose einer neurogenetischen Krankheit (z. B. Ataxie, Polyneuropathie, Huntington-Erkrankung, Demenz, spastische Paraplegie) besteht
- der Verdacht/die Diagnose einer neuromuskuläre Krankheit (z.B. ungeklärte Beschwerden oder Schwäche der Muskeln) besteht
- Auffälligkeiten des Körperbaus (Hoch- und Kleinwuchs, Disproportionen) festgestellt wurden
- der Verdacht auf eine genetische Ursache bei Herz(muskel)erkrankungen, Hautauffälligkeiten (z.B. Pigmentierungsstörungen), Stoffwechselstörungen (z.B. Diabetes im jungen Erwachsenenalter) vorliegt
- ungeklärte Symptome auftreten, wie z. B. wiederholtes Fieber ohne erkennbare Ursache
- sich Thrombosen, Schlaganfälle, Herzinfarkte, Aneurysmen in einer Familie häufen
- ein Patient für eine diagnostizierte Erkrankung als „zu jung“ erscheint

## Oder bei Ihrem Kind ...

- der Verdacht auf ein Syndrom bei Organfehlbildungen, äußeren Auffälligkeiten und/oder einer Entwicklungsverzögerung geäußert wurde
- die Abklärung einer mentalen Retardierung, Muskelhypotonie oder Verhaltensauffälligkeiten, einer Epilepsie oder anderer Auffälligkeiten empfohlen wurde
- Kleinwuchs (z.B. vor Wachstumshormontherapie) oder Hochwuchs abgeklärt werden soll
- eine bekannte Chromosomenveränderung in der vorgeburtlichen Diagnostik (z.B. Mosaikbefund der Geschlechtschromosomen) nachuntersucht werden soll
- eine bekannte familiäre Erbkrankheit abgeklärt werden soll (z. B. Blut- und Stoffwechselerkrankungen, periodische Fiebersyndrome)
- der Verdacht auf eine Stoffwechselerkrankung oder Endokrinopathie (z. B. Adrenogenitales Syndrom, MODY-Diabetes) besteht

Was erwartet Sie in der genetischen Sprechstunde?

Im Erstgespräch werden die persönliche medizinische Vorgeschichte oder die des Kindes sowie ein Stammbaum beider Partner bzw. Eltern über mindestens drei Generationen erstellt.

In einigen Fällen, insbesondere aber bei Vorstellung eines Kindes mit Entwicklungsauffälligkeiten, Syndromverdacht oder Fehlbildungen erfolgt ergänzend eine ausführliche ärztliche Untersuchung. Die zum gegenwärtigen Kenntnisstand relevanten Verdachts- und Differentialdiagnosen werden im Gespräch erörtert; es werden alle sinnvollen Untersuchungen, die zur Abklärung einer genetischen Ursache sinnvoll sind, vorgestellt und – nach Einverständnis - veranlasst. In einer zweiten Sitzung werden die Ergebnisse der Untersuchungen und deren Konsequenzen ausführlich besprochen. Manchmal können weitere diagnostische Maßnahmen nötig sein. Die Analyseergebnisse werden auch im Hinblick auf deren Bedeutung für weitere Familienmitglieder bewertet.

Besonders intensiv widmen wir uns auch allen Fragen im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft. Wenn eine erweiterte vorgeburtliche Diagnostik (Ersttrimester-Screening, Fruchtwasseruntersuchung, 3D-Feinultraschall, Nicht-invasiver Pränatalscreeningtest (NIPT)) gewünscht wird, gehen wir auf die entsprechenden Fragen ein und erörtern ausführlich Risiken und Aussagekraft der verschiedenen Untersuchungsverfahren. Gemeinsam besprechen wir sinnvolle Vorsorgemaßnahmen zur genauen Risikoeinschätzung, die den individuellen Patientenwünschen entsprechen.

Abschließend wird das Besprochene, der klinische Befund wie auch die Untersuchungsergebnisse und Konsequenzen in einer ausführlichen schriftlichen Stellungnahme zusammengefasst.

