

Für gesetzlich Versicherte werden die Kosten für die genetische Beratung, Untersuchung und auch eine mögliche Labordiagnostik von den Kostenträgern übernommen (Ausnahme: NIPT – IGel). Diese Kosten sind für den überweisenden Arzt nicht budgetrelevant.

Auch privat Versicherte haben Anspruch auf humangenetische Leistungen wie oben beschrieben. Je nach Versicherungsvertrag kann eine Kostenübernahmeerklärung notwendig werden.

Selbstverständlich unterliegen alle Gesprächsinhalte und Befunde der ärztlichen Schweigepflicht.

Gesprächsdauer: Bitte nehmen Sie sich besonders bei Erstkonsultation mit Kindern etwas länger Zeit, z.B. mindestens eine Stunde. Bei Bedarf werden weitere Gespräche angeboten.

### Was sollten Sie zur genetischen Beratung mitbringen?

Sofern schon Vorbefunde, Laboruntersuchungen oder Arztbriefe zu der Fragestellung existieren (z.B. Originalbefund der genetischen Diagnostik des betroffenen Familienmitglieds), benötigen wir diese um Risiken eingrenzen zu können. Bitte übersenden Sie uns diese idealerweise vorab per Post.

#### Weiterhin sind erforderlich:

- Chipkarte (und Überweisung) Ihres betreuenden Arztes
- Familiäre gesundheitliche Vorgeschichte bis in die Großelterngeneration (v.a. schwere Erkrankungen, Erkrankungsalter, ggf. Sterbealter, Todesursachen, plötzliche Todesfälle, angeborene Fehlbildungen, Fehl- bzw. Totgeburten, früh verstorbene Kinder)
- Dolmetscher notwendig, um genetische Beratungsinhalte zu übersetzen

#### Bei Vorstellung von Kindern (Chipkarte und möglichst Überweisung):

- möglichst alle Vorbefunde und familiäre Vorgeschichte (siehe oben)
- U-Heft („gelbes Heft“)
- ggf. Frühförderplan oder SPZ-Arztberichte
- Sie als Eltern sollten die Krankenversicherungskarte ebenso mitbringen (manchmal Blutentnahme je nach diagnostischer/familiärer Situation empfehlenswert)
- bei ausländischen Kindern – bitte unbedingt Dolmetscher mitbringen
- bei Pflegekindern: Vorlage Sorgerechtsvollmacht oder leibliche(s) Eltern(teil) muss sich mit vorstellen
- bei Heimkindern: Sorgerechtsvollmacht durch Betreuer(in) mitbringen



**Dr. med. Beate Behre**  
Fachärztin für Humangenetik



**Dr. med. Annechristin Meiner**  
Fachärztin für Humangenetik  
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin  
(nicht praktizierend)

**Empfang:** Gabriele Weiß

**Terminvergabe:** 0345.44 50 71 48

**Telefonische Erreichbarkeit:**

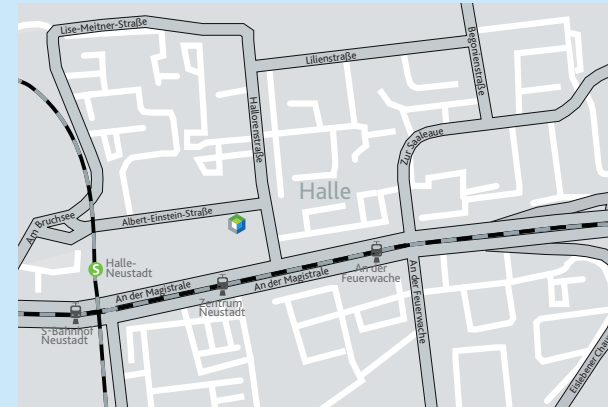
Mo – Do 09.00 bis 16.00 Uhr

Fr 09.00 bis 13.00 Uhr

**E-Mail:** info.genetik-halle@amedes-group.com

## So finden Sie uns

Sprechen Sie uns an – wir beraten Sie gerne.



Parkmöglichkeiten finden Sie direkt vor dem Gebäude.

#### Erreichbarkeit mit öffentlichen Verkehrsmitteln:

Mit der Tram: von Halle-Hauptbahnhof (Haltestelle Zentrum Halle-Neustadt, Linie 9 in Richtung Göttinger Bogen direkt)

Liniennetzplan mit Baustellenhinweisen unter:  
[www.havag.com](http://www.havag.com)

Bus und S-Bahn (mit Umsteigen) siehe Liniennetzplan.

#### amedes MVZ für Pathologie, Zytodiagnostik und Humangenetik in Halle GmbH

Albert-Einstein-Straße 3 · 06122 Halle/Saale  
Tel 0345.44 50 71 48

[www.amedes-group.com](http://www.amedes-group.com)

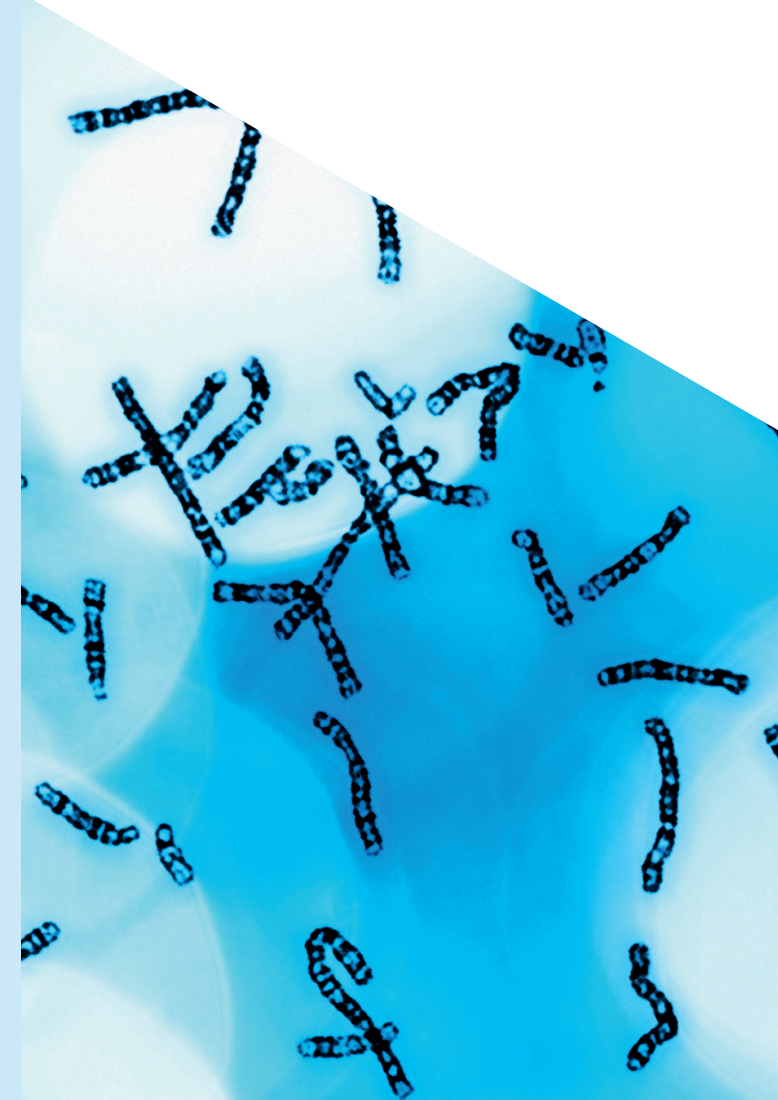
[www.amedes-genetics.de](http://www.amedes-genetics.de)

Ein Service von amedes

Für Nachbestellungen dieser Broschüren wenden Sie sich bitte an [service@amedes-group.com](mailto:service@amedes-group.com). Weitere Informationen finden Sie unter [www.amedes-group.com](http://www.amedes-group.com).

## Genetische Beratung und Diagnostik

### PATIENTENINFORMATION



# Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

In unserer genetischen Sprechstunde beantworten wir Ihre individuellen Fragen und gehen umfassend auf die durch Ihre Ärztin/Ihren Arzt gestellte Indikation ein.

Unter Hinzuziehung aller relevanten medizinischen Befunde und des Familienstammbaums geben wir Ihnen Antworten auf Ihre Fragen und erörtern mit Ihnen die notwendigen Schritte für Diagnostik und weitere Vorgehensweise. Wir untersuchen Sie oder Ihre Kinder klinisch-genetisch gezielt und sorgfältig.

Das menschliche Erbgut (Genom) ist inzwischen entschlüsselt. Die Anzahl von Untersuchungsmöglichkeiten bei genetisch bedingten Erkrankungen wächst stetig, weil Veränderungen (Mutationen) in den Genen von der Wissenschaft immer besser verstanden werden. Bisher unerklärte Kombinationen einzelner Krankheitszeichen (Symptomen) können hierdurch als genetisch bedingt diagnostiziert werden.

Neben Störungen/Anomalien 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 uns dann, Wiederholungsrisiken für das Auftreten einer solchen Erkrankung für Sie, Ihre Kinder oder Ihre Geschwister und ggf. weitere Familienangehörige einzuschätzen.

Grundsätzlich plädieren wir dafür, dass sich beide Eltern, beide Partner oder – wenn möglich – Geschwister/Verwandte zu der mitunter weitreichenden, familienplanerischen Fragestellung bei uns vorstellen.

## Wer kann sich genetisch beraten lassen?

### Sie sind schwanger und ...

- eine Ultraschalluntersuchung war auffällig oder zeigte Hinweise auf eine mögliche Erkrankung des Kindes
- das Ersttrimesterscreening (ETS) ergab ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung beim zu erwartenden Kind
- leiden an einer erblichen Erkrankung
- möchten sich über vorgeburtliche Untersuchungen informieren
- in Ihrer Familie ist eine genetische Erkrankung oder Behinderung bekannt
- Sie haben Medikamente einnehmen müssen
- hatten eine Infektionserkrankung
- es wurde eine radiologische Untersuchung (Röntgen, CT) oder Bestrahlung bei Ihnen durchgeführt

### Wenn in Ihrer Partnerschaft ...

- mehrere Fehlgeburten ( $\geq 2$ ) aufgetreten sind
- der Kinderwunsch unerfüllt blieb
- ein Verwandtschaftsverhältnis besteht

### Wenn bei Ihnen selbst oder in der Familie ...

- vermehrt Tumore wie z. B. Darmkrebs, Brust und oder Eierstockkrebs aufgetreten sind
- Chromosomenstörungen, z.B. Down-Syndrom, Translokationen bekannt sind
- ein Risiko für das Auftreten einer genetischen Erkrankung besteht, die bereits bei Verwandten diagnostiziert wurde
- der Verdacht/die Diagnose auf eine neurogenetische Erkrankung (z. B. Ataxie, Polyneuropathie, Huntington Erkrankung oder andere Gang- und Bewegungsstörungen, Demenz) gestellt wurde

- der Verdacht/die Diagnose auf eine neuromuskuläre (z. B. ungeklärte Symptomenkonstellation mit Einbeziehung der Muskulatur, Muskelschwund) besteht
- Auffälligkeiten des Körperbaus (Hoch- und Kleinwuchs, Disproportionen) festgestellt wurden
- der Verdacht auf eine genetische Ursache bei Herz(muskel)erkrankungen, Hautauffälligkeiten (v.a. Pigmentierungsstörungen), Stoffwechselstörungen (z.B. Diabetes im jungen Erwachsenenalter) vorliegt
- ungeklärte Symptome auftreten, z. B. wiederholtes Fieber ohne bisherige Ursache
- sich Thrombosen, Schlaganfälle, Herzinfarkte in der Familie häufen
- wenn Ihr Arzt Sie für die diagnostizierte Erkrankung als „zu jung“ einschätzt

### Oder bei Ihrem Kind ...

- Syndrom-Verdacht bei Organfehlbildungen, äußeren Auffälligkeiten und / oder einer Entwicklungsverzögerung (z.B. Kind mit Herzfehler und Kleinwuchs) geäußert wurde
- die Abklärung einer mentalen Retardierung, Muskelhypotonie, Verhaltensauffälligkeiten, Epilepsie oder anderer Auffälligkeiten beispielsweise von/m betreuender/m Kinderärztin/Kinderarzt, im Sozialpädiatrischen Zentrum oder der Frühförderstelle empfohlen wurde
- Kleinwuchs (z.B. vor Wachstumshormontherapie) oder Hochwuchs abgeklärt werden soll
- Kinder mit nachgewiesener Chromosomenveränderung in der vorgeburtlichen Diagnostik (z.B. Mosaikbefund der Geschlechtschromosomen) nachuntersucht werden sollen
- eine bekannte familiäre Erbkrankheit ein Risiko für das Kind mit Manifestation der Krankheit in der Kindheit birgt (z. B. Blut- und Stoffwechselerkrankungen, periodische Fiebersyndrome)
- der Verdacht auf Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien (z. B. Adrenogenitales Syndrom, MODY-Diabetes) besteht

## Was erwartet Sie in der genetischen Sprechstunde?

Im Gespräch werden Ihre persönliche medizinische Vorgeschichte oder die Ihres Kindes und ein Stammbaum beider Partner bzw. Eltern über mindestens drei Generationen erstellt. Danach werden ggf. notwendige genetische Laboruntersuchungen ausführlich besprochen und nach Ihrem Einverständnis angefordert.

Bei Vorstellung Ihres Kindes mit Entwicklungsauffälligkeiten, Syndrom-Verdacht oder Fehlbildungen erfolgt dann eine ausführliche ärztliche Untersuchung. Danach werden Ihnen als Eltern die zum gegenwärtigen Kenntnisstand relevanten Verdacht- und Differentialdiagnosen erörtert.

Ihnen werden alle modernen Untersuchungen, die zur Abklärung einer genetischen Ursache der Auffälligkeiten Ihres Kindes sinnvoll sind, ausführlich vorgestellt und mit Ihrem Einverständnis veranlasst. Wir besprechen mit Ihnen als Eltern in einer zweiten Sitzung die genetischen Untersuchungsergebnisse und deren Konsequenzen für Sie und Ihre Familie. Manchmal kann sich bei weiterhin ungeklärter genetischer Ursache Ihres Kindes ein diagnostischer Prozess anschließen.

Besonderes widmen wir uns auch allen Fragen im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft. Wünschen Sie oder Ihr(e) Frauenarzt/-ärztin eine erweiterte vorgeburtliche Diagnostik (Ersttrimester-Screening, Fruchtwasseruntersuchung, 3D-Feinultraschall, Nicht-invasiver Pränatalscreeningtest (NIPT)), gehen wir auf Ihre Fragen ein und erörtern ausführlich Risiken und Aussagekraft der verschiedenen Untersuchungsverfahren. Gemeinsam erläutern wir sinnvolle Vorsorgemaßen zur genauen Risikoeinschätzung, die Ihren individuellen Wünschen entsprechen.

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