



**Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik**  
**Société Suisse de Génétique Médicale**  
**Società di Genetica Medica Svizzera**  
**Swiss Society of Medical Genetics**

[www.sgmg.ch](http://www.sgmg.ch)

## Klinische Genetik und genetische Beratung

Angeborene Fehlbildungen sind oft, aber auch chronische Erkrankungen können, genetisch bedingt sein. Die Aufgabe der klinischen Genetik und der genetischen Beratung besteht darin, den Familien, welche möglicherweise von einer genetischen Erkrankung betroffen sind, zu helfen und sie zu informieren über: die Ursache der Erkrankung, die mögliche Weitergabe an Nachkommen, die Grösse des Wiederholungsrisikos, empfohlene Vorsorgeuntersuchungen für Risikopersonen und die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik. Dies alles in enger Zusammenarbeit mit den diagnostischen zytogenetischen und molekulargenetischen Labors.

### Definition der genetischen Beratung

Kommunikationsprozess in dem die Patienten selbst oder Personen mit einem erhöhten Risiko für eine möglicherweise genetische Erkrankung informiert werden über :

- die Art und Ursache der Erkrankung
- das Risiko selbst zu erkranken und/oder die Krankheit weiterzugeben
- die genetischen Risiken des/der Ratsuchenden und seiner/ihrer Familie
- die Verfügbarkeit, Aussagekraft und Grenzen genetischer Untersuchungen
- mögliche Massnahmen der Vorsorge und Früherkennung
- Patienten-, Elternvereinigungen und Selbsthilfegruppen
- 

### Wer kann eine genetische Beratung in Anspruch nehmen (am einfachsten über den behandelnden Arzt, aber auch als Selbstzuweiser) ?

- Personen und Paare, welche sich Gedanken machen über ein mögliches Risiko für eigene Nachkommen an einer Krankheit zu leiden, welche in der eigenen Familie bekannt und möglicherweise genetisch/familiär bedingt ist
- Personen aus Familien mit einer Erbkrankheit, welche das eigene Risiko, daran zu erkranken, kennen möchten
- Eltern eines Kindes oder einer Person mit einer angeborenen Fehlbildung und/oder einer körperlichen/geistigen Behinderung
- Paare mit einer aktuellen Schwangerschaft, in welcher im Ultraschall eine Fehlbildung des Feten und/oder ein auffälliges Resultat im Rahmen einer prä-

natalen Abklärung (Erst- und Zweittrimestertest, Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Nabelschnurpunktion) entdeckt wurde

- Paare mit länger bestehender Infertilität oder wiederholten Aborten
- Blutsverwandte Paare (z.B. Cousins)

## **Ablauf einer genetischen Beratung**

- Begrüßung
- Aufzeichnen des Stammbaumes
- Erheben der medizinischen Vorgeschichte
- Frage nach medizinischen Dokumenten
- Je nach Fragestellung: klinische Untersuchung
- Je nach Fragestellung: Blutentnahme für diagnostische Laboranalysen (Chromosomenuntersuchung / molekulargenetische Untersuchung)
- Kritische Auswertung aller klinischen Fakten und Laborresultate
- Diagnosestellung und/oder Aufstellung möglicher Differentialdiagnosen
- Genetische Risikoberechnung für die ratsuchende Person und ihre Nachkommen
- Besprechung der Diagnose, der Ursache, des Risikos und der Vorsorgemöglichkeiten in einem geeigneten Rahmen
- Wenn gewünscht, Vermittlung von Kontakten zu Patienten- & Elternvereinigungen und Selbsthilfegruppen