

Genetische Beratung

A. Bonfanti, C. Rieubland, T. von Känel, Zentralinstitut der Spitäler, Spital Wallis, Sitten

Die Genetik berührt heute alle Bereiche der Medizin und die jüngsten technologischen Entwicklungen haben viele neue Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten geschaffen. Da es nun technisch möglich ist, alle Gene anhand einer einfachen Blutprobe zu sequenzieren (Exom-Analyse), erweisen sich die Auswertung der Befunde und die Folgen für den Patienten und seine Angehörigen mitunter als sehr komplex, weshalb eine genetische Beratung unabdingbar ist. Im Schweizer Recht sind genetische Untersuchungen am Menschen durch das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) in seiner Fassung vom 15. Juni 2018 geregelt [1].

Indikation für eine genetische Beratung

Die genetische Beratung richtet sich einerseits an Patienten mit einer Diagnose oder einem Verdacht auf eine genetische Erkrankung und andererseits an gesunde Personen, die sich Sorgen um ihr Risiko machen, eine in ihrer Familie bekannte Erbkrankheit zu entwickeln oder an ihre Nachkommen weiterzugeben. Die verschiedenen Indikationen für eine Beratung sind in Tabelle 1 aufgeführt.

Tabelle 1: Indikationen für eine genetische Beratung
Kinder mit angeborenen Missbildungen, Entwicklungs- und/oder Wachstumsstörungen, Epilepsie, neurologischen oder neuromuskulären Symptomen, Gehörlosigkeit oder seltenen und unerklärlichen Symptomen.
Erwachsene mit Verdacht oder Diagnose einer Erbkrankheit, z. B. Erkrankungen des Bindegewebes, neurologische oder hormonelle Erkrankungen, Herzfehler, Haut-, Nieren- oder Augenerkrankungen genetischen Ursprungs oder einer solchen Erkrankung in der Familienanamnese.
Paare mit Fertilitätsstörungen (wiederholte Fehlgeburten, Empfängnis-schwierigkeiten) oder blutsverwandte Paare. Anomalien im Ultraschall bei Schwangeren deuten auf eine genetische Ursache oder eine Erbkrankheit in der Familienanamnese hin.
Familiäre Formen von Krebs .

Vor und nach der Durchführung einer genetischen Untersuchung ist eine genetische Beratung unabdingbar

Ablauf einer genetischen Untersuchung

Beratung vor dem Test

Eine genetische Beratung dauert in der Regel eine Stunde. Die wichtigsten Schritte dabei sind:

- Erstellung einer Ahnentafel über 3 Generationen zur Ermittlung der Familienanamnese
- Ermittlung der persönlichen Anamnese und Anforderung von medizinischen Unterlagen
- Klinische Untersuchung je nach Situation
- Erstellung der Indikation für den Gentest und Wahl der Analyseverfahren
- Diskussion der Analyse: Erläuterung des Analyseverfahrens, der möglichen Ergebnisse sowie deren Bedeutung, damit der Patient entscheiden kann, ob er sich dem Verfahren unterziehen möchte oder nicht. Bei der genetischen Beratung ist auch die emotionale Bedeutung der Analyse zu berücksichtigen, die auch die Angehörigen betrifft
- Wenn der Patient sich dem Test unterziehen möchte, wird bei der Krankenversicherung ein Antrag auf Kostenübernahme gestellt
- Für den Test selbst reicht eine einfache Blutentnahme
- Je nach Fall kann auch eine Blutentnahme bei Angehörigen erforderlich sein
- Die Bearbeitung des Antrags auf Kostenübernahme bei der Krankenversicherung sowie der Test selbst kann sich über mehrere Wochen bis Monate erstrecken

Beratung nach dem Test

- Nach der Analyse werden dem Patienten im Laufe eines neuen Termins der Befund und die persönlichen und familiären Auswirkungen desselben erläutert. Die wichtigsten Schritte bei diesem Termin sind folgende:
- Erstellung einer Diagnose anhand der klinischen Daten und des Laborbefunds
- Bewertung des genetischen Risikos für die Person selbst und ihre Nachkommen
- Gespräch über Diagnose, Ursachen, Risiko und Prävention in einer psychologisch angemessenen Umgebung
- Erörterung der Auswirkungen für die Angehörigen anhand der Informationen zur Familienanamnese
- Falls gewünscht, Nennung von Patientenvereinigungen und Selbsthilfegruppen
- Schriftlicher Bericht an den Patienten und an den Hausarzt.

Genetische Beratung: Definition

Genetische Beratung im engeren Sinn ist definiert als Kommunikationsprozess, damit ein Individuum, ein Paar oder eine Familie die persönlichen und familiären Auswirkungen einer genetisch bedingten Beeinträchtigung versteht. Diese Auswirkungen können sowohl medizinischer als auch psychosozialer Natur sein und Familie und Fortpflanzung betreffen. Die genetische Beratung stützt sich auf folgende Grundwerte: qualitativ hochwertige Information, offene Fragen, Respekt der Person und ihrer Eigenverantwortung, Empathie und Hilfe bei der Entscheidungsfindung [2].

Fachärzte Medizinische Genetik und Genetic Counsellors

Fachärzte Medizinische Genetik sind auf die Diagnose und Behandlung von Patienten mit Erbkrankheiten spezialisiert, während Genetic Counsellors keine Ärzte, sondern Gesundheitsexperten sind, die die genetische Medizin in multidisziplinären Teams unter der Leitung eines Facharztes Genetik unterstützen. Während die Hauptaufgabe des Arztes darin besteht, die klinischen und familiären Daten des Patienten zu interpretieren, eine klinische Diagnose zu stellen und über die Indikation eines Gentests zu entscheiden, übersetzt der Genetic Counsellor komplexe medizinische Sachverhalte in für den Patienten verständliche und nützliche Informationen, damit er ggf. mit psychischer Unterstützung eine eigenständige Entscheidung treffen kann. Zudem fungiert der Genetic Counsellor als Bindeglied zwischen den verschiedenen Akteuren wie Ärzten, Biologen, Psychologen etc. [3].

Schlussfolgerung

Nach gesetzlichen Vorgaben ist eine genetische Beratung vor und nach einer genetischen Untersuchung unabdingbar. Die medizinischen Teams, d. h. der Facharzt Genetik und der Genetic Counsellor, stehen dem Patienten in enger Zusammenarbeit mit dem Labor zur Seite, um ihn in diesem langen und komplexen Prozess zu unterstützen.

Quellennachweis

- [1] Bundesgesetz vom 15. Juni 2018 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
- [2] Genetic counseling. Am J Hum Genet 1975; 27; 240-2
- [3] Cina V., Met-Domestici M., Davoine E., et al. La profession de conseiller en génétique en Suisse. Rev Med Suisse 2019; 15: 1291-3

Ansprechpartner

Dr. med. Claudine Rieubland
Dr. med. Véronique Membrez
Arianna Bonfanti

Claudine.Rieubland@hopitalvs.ch
veronique.membrez@hopitalvs.ch
AriannaElenaMaria.Bonfanti@hopitalvs.ch

Die genetische Beratung ermöglicht eine optimale Betreuung der Patienten, die unter einer Erbkrankheit leiden oder ein erhöhtes Risiko dafür aufweisen