



**PRO RETINA
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

5 Schritte zur Molekulargene- tischen Diagnostik

5 Schritte zur Molekulargenetischen Diagnostik und warum dies bei vererbbaaren Netzhauterkrankungen wichtig ist

Diagnostische genetische Untersuchungen können einen genauen Aufschluss über die molekulare Ursache einer erblich bedingten Netzhaut- oder Sehbahnerkrankung geben. Ein einzelnes Krankheitsbild kann eine oder mitunter sehr viele genetische Ursachen haben (wie z.B. Retinitis pigmentosa, Zapfen-Stäbchendystrophie). Je nach Erkrankung ist die molekulargenetische Diagnostik bei der Auffindung der individuellen genetischen Veränderung unterschiedlich erfolgreich. Die Aufklärungsquote reicht von weniger als 30% bei Zapfen-Stäbchendystrophien bis hin zu über 90% bei Morbus Best. Die genetisch äußerst unterschiedliche Gruppe der Retinitis pigmentosa Krankheitsbilder findet sich mit etwa 65% einer gesicherten Diagnose im mittleren Bereich.

Die Kenntnis der zugrunde liegende Genveränderung ermöglicht dem Betroffenen gezielt für seine Erkrankung zur Verfügung stehende Behandlungs- und Therapieoptionen zu nutzen. Die Kenntnis des spezifischen Gendefekts erhöht die Wahrscheinlichkeit einer gewünschten Studienteilnahme. Wichtig ist auch, dass

Familienangehörige eines Betroffenen eine gezielte Untersuchung hinsichtlich ihres Krankheitsrisikos angeboten werden kann.

Wer sollte eine Untersuchung durchführen, wie läuft sie ab und wer berät die Betroffenen?

Personen, die bereits eine klinische Diagnose einer erblichen Netzhauterkrankung erhalten haben sowie Angehörige können eine genetische Untersuchung durchführen lassen. Wenn eine molekulargenetische Untersuchung zur Diagnostik medizinisch empfohlen wurde, entscheiden nur Sie als Patient, ob diese durchgeführt wird. Eine Diagnostik kann sehr sinnvoll sein, um mehr über eine Erkrankung zu erfahren. Allerdings kann man das Ergebnis auch nie wieder rückgängig machen – daher ist es insbesondere bei Menschen, die nicht erkrankt sind, wichtig, sich den Nutzen und die Gefahren des Ergebnisses einer molekulargenetischen Diagnostik bewusst zu machen: **Nicht jeder der einen genetischen Defekt trägt erkrankt auch** – und wer nicht erkrankt ist, muss genau überlegen, ob er wissen möchte, dass er erkranken könnte.



Vorteile einer molekular-genetischen Untersuchung:

- Die Absicherung einer klinischen Verdachtsdiagnose ist erforderlich für eine Prognosestellung, die ggf. Einfluss auf die weitere Lebensplanung hat.
- Je nach genetisch gesicherter Diagnose können die Patienten von einer gezielten medizinischen Betreuung und Behandlung profitieren.
- Viele klinische Studien/Gentherapien setzen die Kenntnis der spezifischen Genveränderung voraus.
- Eine Klärung des Vererbungsmodus ist oft nur aufgrund der Kenntnis des genetischen Befunds möglich. Somit kann gezielt auf Risiken für Verwandte bzw. (zukünftige) Kinder hingewiesen werden.

Kosten der molekulargenetischen Untersuchung

Gesetzlich Versicherte benötigen keinen Kostenvoranschlag. Die genetische Analyse ist eine kassenärztliche Leistung nach dem einheitlichen Bewertungsmaßstab. Allerdings kann bei umfangreichen genetischen Untersuchungen ggf. eine vorherige Genehmigung der gesetzlichen Krankenkasse sinnvoll sein.

Privat Versicherte benötigen vor der Blutabnahme einen Kostenvoranschlag des Humangenetischen Instituts den die Private Krankenkasse genehmigen muss.

Stimmt Ihre Krankenkasse der Untersuchung nicht zu?

Sollte die Krankenkasse die gendiagnostische Untersuchung ablehnen, haben Sie als PRO RETINA Mitglied die Möglichkeit, die kostenfreie Unterstützung des rbm (Rechts-beratungsgesellschaft **„Rechte behinderter Menschen“**) für das Einspruchsverfahren in Anspruch zu nehmen.

5 Schritte zum molekulargenetischen Befund:

- 1.** Gehen Sie zum Arzt/Augenarzt oder Humangenetiker (Liste der Humangenetiker online unter www.pro-retina.de)
- 2.** Ihr Arzt klärt Sie über Möglichkeiten, Chancen und Risiken einer genetischen Untersuchung auf. Eine unterschriebene Einverständniserklärung, Aufklärungsbogen und Überweisungsschein „Muster 10“ sendet der Arzt an ein gendiagnostisches Labor. Das Budget des Arztes wird nicht belastet. (Details unter www.pro-retina.de).
- 3.** Die Blutabnahme und das Einsenden der Probe an das Labor erfolgt durch den Arzt.
- 4.** Gegebenenfalls nimmt das Labor zur Kostenübernahme der Krankenkasse mit Ihnen Kontakt auf.
- 5.** Das Ergebnis wird dem Arzt, der die Untersuchung angeordnet hat, zugestellt. Die Erläuterung der Ergebnisse muss durch einen Facharzt für Humangenetik erfolgen.



Wenn Sie noch keine gesicherte Diagnose haben, z.B. Angehöriger sind, ist eine Beratung beim Humangenetiker ein sinnvoller erster Schritt.

Für weitere Informationen rund um die Genetik

PRO RETINA hat eine Broschüre „Genetik und Vererbung“ veröffentlicht. Diese vermittelt einen Überblick über Vererbungsformen, Gendiagnostik und Therapiestudien der erblichen Netzhauterkrankungen.

Das Patientenregister der PRO RETINA

Um die Forschung für Therapien zu verbessern, haben wir ein kostenloses Patientenregister eingerichtet. Dieses Register soll Patienten den Zugang zu klinischen Studien erleichtern und Forschern bei der Rekrutierung von Patienten helfen. Mit Registrierung im PRO RETINA-Patientenregister können Sie die Chancen erhöhen, an klinischen Studien zur Therapiefindung bei Netzhauterkrankungen teilzunehmen.

PRO RETINA Deutschland e. V.

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

Sie möchten unsere Arbeit unterstützen?

Spendenkonto

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Überreicht durch:



Jetzt scannen
und via GiroCode
spenden!



Hier erhalten
Sie weitere Infos
zum Thema!