



# Die Wissenschaft weiß heute mehr – lassen Sie sich nochmals testen!

Steven R. erzählt, warum er einen weiteren Gentest gemacht hat

Zur Absicherung meiner Diagnose habe ich mich ein zweites Mal testen lassen, da bei meiner Erstdiagnose kein eindeutiges Ergebnis ermittelt werden konnte.

Dabei hat sich herausgestellt, dass in meiner Familie eine sehr seltene Genvariante mit der Bezeichnung KIZ vorliegt. Diese steht in Verbindung mit einer Stäbchen-Zapfen-Erkrankung.

**Dank des zweiten Gentests kenne ich jetzt die genetische Ursache für den Verlust meines Sehvermögens. Das gibt mir Hoffnung, denn: Wenn es in Zukunft klinische Studien zu meiner Erkrankung gibt, könnten meine Familie und ich daran teilnehmen.**

Steven R.



**Ein „negatives oder nicht eindeutig erwiesenes“ Ergebnis kann dennoch Hoffnung und Zuversicht auf dem weiteren Weg bedeuten**

In den letzten 10 Jahren wurden mehr als 100 neue Gene identifiziert, die mit erblichen Netzhauterkrankungen zusammenhängen. Die Technologien für Gentests und die Interpretation der Testergebnisse haben sich deutlich weiterentwickelt. So ist es heute möglich, bei bis zu 80 % der Betroffenen die genetische Ursache für den Verlust oder die Beeinträchtigung ihres Sehvermögens zu ermitteln.<sup>1-4</sup>



Scannen Sie den Code, um mit Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen in Kontakt zu treten:  
[Gene-Im-Fokus.de/WeiterfuehrendeInformationen](https://www.gene-im-fokus.de/WeiterfuehrendeInformationen)

# Was Sie bei der Wiederholung eines Gentests berücksichtigen sollten

**Sind Sie der Meinung, dass Sie den Gentest wiederholen sollten?**

**Folgende Fragen helfen Ihnen beim Gespräch mit Ihrer Augenärztin oder Ihrem Augenarzt:**

## **Wie beginne ich das Gespräch?**

- Sind meine Familienangehörigen oder ich für die Wiederholung eines Gentests geeignet?
- Ist es sinnvoll, einen Gentest zu wiederholen, obwohl ein früheres Ergebnis bereits positiv war?
- Welche Schritte muss ich unternehmen, damit ich mich nochmals testen lassen kann?
- Sollten wir wieder Kontakt mit der Humangenetikerin oder dem Humangenetiker aufnehmen, um das Testergebnis zu besprechen?  
Falls ja, wann ist der ideale Zeitpunkt?

## **Wie funktioniert die Wiederholung des Gentests?**

- Welchen Gentest empfehlen Sie nach dem heutigen Stand der Wissenschaft?
- Liefert dieser Gentest im Vergleich zum ersten aussagekräftigere Ergebnisse?

## **Was kann erwartet werden?**

- Welche Ergebnisse kann ich von einem Gentest erwarten?
- Falls als Ursache für meine Sehbeeinträchtigung oder meinen Sehverlust eine genetische Störung bestätigt wird, sind Ihnen dann Behandlungen oder laufende klinische Studien bekannt?

**Haben Sie weitere Fragen? Falls ja, notieren Sie sich diese für das Gespräch mit Ihrer Augenärztin oder Ihrem Augenarzt:**

Bitte nehmen Sie diese Liste zum nächsten Termin bei Ihrer Augenärztin oder Ihrem Augenarzt mit und besprechen Sie Ihre Fragen.

**1.** RetNet. Summaries of genes and loci causing retinal diseases: mapped and identified retinal disease genes. 2021. Verfügbar unter: <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph> (letzter Zugriff Juli 2022). **2.** Méjécase C *et al.* *Ther Adv Ophthalmol* 2020; 12:1–28. **3.** Van Schil K *et al.* *Gen Med* 2018; 20(2):202–213. **4.** Lee KY *et al.* *Genet Med* 2015; 17(4):245–252.