

Sie haben den Verdacht, dass bei Ihnen eine erbliche Netzhauterkrankung vorliegt?

Gentests helfen, die Diagnose zu sichern

Glauben heißt nicht wissen. Sprechen Sie mit Ihrer Augenärztin oder Ihrem Augenarzt über einen Gentest.

3 häufige Irrtümer widerlegt

IRRTUM ← vs. → FAKT

Ein Gentest kann Ihnen und Ihrer Familie wertvolle Antworten liefern.

Gentests können:

- Die genetische Ursache für die Beeinträchtigung oder den Verlust Ihres Sehvermögens bestätigen¹
- Über mögliche gesundheitliche Auswirkungen auf andere Körperbereiche aufklären²

Mit einem Gentest können Sie:

- Neue Erkenntnisse darüber gewinnen, wie sich Ihr Sehvermögen im Laufe der Zeit verändern könnte³
- Abklären, ob Sie für klinische Studien und potenzielle Therapien in Frage kommen⁴
- Mögliche Risiken für weitere Familienmitglieder abwägen⁵
- Auf Wunsch Informationen über Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und spezielle Sehhilfen erhalten
- Mit Blick auf die eigene Zukunft informiert und vorbereitet sein

1

„Wieso ein Gentest, wenn es danach keine Behandlung gibt?“



2

„Die vielen Schritte, die durchzuführen sind, bis man einen Gentest erhält, sind abschreckend.“



3

„Da außer mir sonst niemand in meiner Familie Sehprobleme hat, kann das gar nicht genetisch bedingt sein.“



Ihre Ärztin oder Ihr Arzt ist für Sie da und begleitet Sie bei allen Schritten des Verfahrens:

Sie oder er erklärt Ihnen das Testverfahren und hilft Ihnen dabei, alle erforderlichen Unterlagen bereitzustellen.^{4,6}

Die Familienanamnese allein liefert kein vollständiges Bild.

Manchmal sind in der Familie keine Fälle von erblichen Netzhauterkrankungen bekannt. Eine Sehstörung kann dennoch genetisch bedingt sein.^{6,7}

Warum sind Gentests von großer Bedeutung? Fragen Sie Ihre Augenärztin oder Ihren Augenarzt.

Möglicherweise haben Sie Fragen. Ärztinnen und Ärzte für Augenheilkunde oder Humangenetik können Ihnen dabei helfen, Antworten auf Ihre Fragen zu finden. Scannen Sie den QR-Code, um eine Praxis in Ihrer Nähe zu finden.



Wie beginne ich das Gespräch?

- Welche Schritte sind notwendig, um einen Gentest zu erhalten?
- Was ist die Aufgabe der genetischen Beratung? Und ab wann muss diese stattfinden?

Wie funktioniert ein Gentest?

- Kann ein Gentest eine erbliche Netzhauterkrankung bestätigen?
- Wie genau ist ein Gentest?
- Sollten sich weitere Personen in meiner Familie testen lassen?
- Kann ein Gentest weitere Informationen über meine Gesundheit oder die meiner Angehörigen aufdecken?

Wie sieht das weitere Vorgehen aus?

- Wie lange dauert es in der Regel, bis ich das Ergebnis meines Gentests erhalte?
- Welche Ergebnisse sind von einem Gentest zu erwarten?
- Falls als Ursache für den Verlust oder die Beeinträchtigung meines Sehvermögens 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. Neiveem AE et al. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina* 2021; 52(1):6-10. 2. Birtel J et al. *Klin Monbl Augenheilkd* 2021; 238(3):249-259. 3. Willis TA, Potrata B, Ahmed M. *Br J Ophthalmol* 2013; 97(9):1148-1154. 4. AAO Quality of Care Secretariat, Hoskins Center for Quality Eye Care. Recommendations on Clinical Assessment of Patients with Inherited Retinal Degenerations - 2016. Aktualisiert Juni 2016. Verfügbar unter: <https://www.aao.org/clinical-statement/recommendations-on-clinical-assessment-of-patients> (letzter Zugriff Juli 2022). 5. Lee K, Garg S. *Genet Med* 2015; 17(4):245-252. 6. Mèjécase C et al. *Ther Adv Ophthalmol* 2020; 12:1-28. 7. Moore AT. *Ophthalmology* 2017; 124(9):1254-1255.