

Leitfaden für Betroffene und ihre Angehörigen



Ein Gentest ist bei einem klinischen Verdacht auf eine erbliche Netzhauterkrankung eine Kassenleistung.*

Mit dieser Checkliste haben Sie Ihre Termine und Fragen bei der ärztlichen Bestimmung (Diagnose) einer erblichen Netzhauterkrankung im Blick.



Erster Termin in der Praxis

Termin

Ärztin/Arzt

Vereinbaren Sie für sich oder Ihr Kind zeitnah einen **Termin bei Ihrem/Ihrer Augenarzt/ärztin**, wenn eines der folgenden Symptome zutrifft:

- Augenreiben oder Augenzittern (bei Kleinkindern)
- Schlechtes Sehen im Dunkeln (zunehmende Nachtblindheit)
- Hör- und Gleichgewichtsstörungen
- Häufiges Stolpern oder Fallen
- Schwierigkeiten beim Lesen
- Babys blicken häufiger zur Lichtquelle als zu Eltern
- Störung des Kontrast- und/oder Farbsehens
- Weitere betroffene Familienmitglieder mit Sehbeschwerden?
-



Weitere/r Termin/e an der Augen-klinik/Zentrum

Termin

Ärztin/Arzt

Termin

Ärztin/Arzt

Sollte Ihr/e Augenarzt/ärztin Sie an ein spezialisiertes Zentrum (Augenklinik) überweisen, können folgende diagnostische Verfahren zur Klärung beitragen:

- Sehtest
- Gesichtsfeldmessung (Perimetrie)
- Augenspiegelung (Ophthalmoskopie)
- Elektrophysiologische Untersuchung
- Nicht-invasive Bildgebung der Netzhaut (OCT)
- (Nahinfrarot-) Autofluoreszenz
- Anforderung einer genetischen Testung



Termin zur human-genetischen Beratung und Gentest

Datum

Berater/Beraterin

Datum

Berater/Beraterin

Nehmen Sie sich nach der klinischen Diagnose, vor sowie nach dem Gentest Zeit, um Ihre Fragen in einer humangenetischen Beratung zu klären, z. B.:

- Passt das Ergebnis zu der klinischen Diagnose?
- Was bedeutet dies für den weiteren Verlauf meiner Erkrankung?
- Was bedeutet dies für meinen Berufswunsch und meine Familienplanung?
- Wie geht es weiter?
-



Augenklinik/ spezialisiertes Zentrum

Datum

Ärztin/Arzt

Besprechen Sie nach Ihrer Diagnose die nächsten Schritte gemeinsam mit Ihrem/Ihrer Arzt/Ärztin.

- Kennt Ihr Augenarzt das Ergebnis des Gentests?
- Gibt es eine Therapie oder klinische Studie?
- Wie geht es nun weiter?
- Wer kann mir helfen?
-
-
-

* Bei Verdachtsdiagnose auf eine seltene genetische Erkrankung, wie z. B. eine erbliche Netzhauterkrankung, übernimmt die Gesetzliche Krankenversicherung die Kosten eines Gentests.