Leitfaden für Betroffene und ihre Angehörigen

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?
- ◯ _____

Novartis Pharma GmbH · Sophie-Germain-Straße 10 · 90443 Nürnberg · www.novartis.de

NOVARTIS | Reimagining Medicine

Weitere/r Termin/e an der Augenklinik/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 humangenetischen 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/e Augenarzt/ärztin 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.

Content ID: 124429-4

NOVARTIS | Reimagining Medicine