

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 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 Augenklinik/ Zentrum

Datum/Ort: _____

Name des Arztes/der Ärztin:

Datum/Ort: _____

Name des Arztes/der Ärztin:

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: _____

Name des Arztes/der Ärztin:

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

- 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.