

Checkliste für Fragen rund um den Gentest

Sie sind frisch diagnostizierter ARVC-Patient oder es besteht ein hinreichender Verdacht auf ARVC wegen auffälliger Symptome oder Befunde? Dann können folgende Fragen zum Gentest beim Arztgespräch sinnvoll sein:

Fragen vor einem Gentest

- Wird ein Gentest zur Sicherung der Diagnose durchgeführt?
- Wie viele Gene werden getestet?
- Welche Gene werden getestet?

Fragen nach dem Nachweis einer ARVC-typischen Genvariante

- Welche Mutation wurde gefunden?
- Ist diese Mutation für die ARVC verantwortlich?
- Wie häufig ist diese Mutation? Gibt es bereits bekannte Fälle / Studien dazu?
- Ergeben sich Besonderheiten aufgrund meiner Mutation? (z.B. Verlauf, Behandlung)
- Wer in meiner Familie soll sich noch testen lassen?
- Wer benachrichtigt meine Familie?
- Werden auch Kinder getestet? Wenn ja, ab welchem Alter?

Fragen, wenn beim Gentest KEINE Genvariante gefunden wurde

- Welche Testmethode wurde durchgeführt?
- Wurde eine CNV- oder MLPA-Analyse durchgeführt, um Deletionen und Duplikationen zu finden?
- Kann man den Test ausweiten, z.B. mehr Gene testen, auch seltenere?
- Wie oft und wann sollte man den negativen Gentest überprüfen (reevaluieren)?

Fragen, wenn beim Gentest eine Variante unklarer Signifikanz gefunden wurde

- Was bedeutet das Ergebnis für meine Erkrankung?
- Wie oft und wann sollte man das Testergebnis überprüfen (reevaluieren)?