



## Information zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-Diagnostik / Gendiagnostik)

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen. Ein ungezielter Ausschluss oder Nachweis von genetischen Veränderungen allgemein ist nicht sinnvoll und wird nicht durchgeführt. Als Untersuchungsmaterial findet meist DNA aus zellkernhaltigen Blutzellen Verwendung. Hierzu ist eine Blutentnahme von ca. 10 ml notwendig. In der Regel bedingt eine solche Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Bei Frühgeborenen, Säuglingen, und Kleinkindern sollten mögliche spezielle Risiken einer solchen Blutentnahme mit dem Kinderarzt besprochen werden. Es ist möglich, dass eine kleinere Blutmenge ausreichend ist.

In der Regel erfolgt eine sog. **direkte Gendiagnostik**. Hierbei werden die krankheitsverursachenden Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt untersucht. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit (geringe Rate sog. falsch positiver Befunde). Wird eine vererbte Genvariante (Polymorphismus), die für den Gesundheitszustand keine Bedeutung hat, festgestellt, wird diese nicht unbedingt im Befund vermerkt. Sollte eine Variante jedoch schwer von einem möglicherweise krankhaften Befund zu unterscheiden sein, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Wenn bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutation gefunden werden kann, könnten je nach Erkrankung bzw. Erbanlage trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in anderen nicht untersuchten Genen vorliegen.

Deshalb kann ein aufgrund der gewählten Untersuchungsmethode unauffälliges Ergebnis zu einer unvollständigen Aussage im Hinblick auf die Anlageträgerschaft führen (nicht zutreffend normaler oder falsch negativer Befund). Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Für bestimmte Erkrankungen ist eine direkte Gendiagnostik derzeit nicht möglich. In manchen Fällen besteht aber die Möglichkeit, eine **indirekte Gendiagnostik** durchzuführen. Bei der indirekten Gendiagnostik werden nicht die Mutationen selbst, sondern genetische „Marker“ innerhalb oder in der Nachbarschaft des jeweiligen krankheitsverursachenden Gens untersucht. Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten. Für eine indirekte Gendiagnostik werden in der Regel Proben mehrerer Familienmitglieder benötigt. In diesem Fall ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Eine mögliche Fehlerquelle bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

Persönliche Daten und Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen ohne Ihr Einverständnis nicht an Dritte weitergegeben werden. Gemäss dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist die Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein Kooperationslabor zustimmungspflichtig.