

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

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel 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 ein- bis zweimalige Blutentnahme von maximal 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 nachgewiesen bzw. ausgeschlossen. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit (geringe Rate sog. falsch positiver Befunde). Wenn eine vererbbare Genvariante (Polymorphismus), die für den Gesundheitszustand

keine Bedeutung hat, festgestellt wird, wird sie 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 Mutationen gefunden werden, können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder Mutationen in anderen Genen vorliegen.

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

Für bestimmte Erkrankungen kann eine indirekte Gendiagnostik durchgeführt werden, wenn keine direkte Gendiagnostik möglich ist. 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.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, 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 Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

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

Wenn Sie einer Aufbewahrung der Probe für Forschungszwecke nicht zustimmen sollten, wird nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial der Gendiagnostik nach Abschluss der speziellen molekulargenetischen Diagnostik vernichtet.