

PATIENTENINFORMATIONSBLETT ZUR DURCHFÜHRUNG GENETISCHER ANALYSEN

Sehr geehrte Ratsuchende, Sehr geehrter Ratsuchender,

für die Abklärung bestimmter Krankheitsbilder sind spezielle Analysen des Erbguts, sogenannte genetische Analysen, notwendig. **Dafür werden Gene (DNA) und gegebenenfalls Genprodukte (RNA, Proteine, Stoffwechselprodukte) aus biologischen Proben (vorwiegend Blut oder andere Körperflüssigkeiten, Zellen oder Gewebeproben) von Ihnen/ Ihrem Kind/ der von Ihnen besachwalteten Person analysiert, um so nach den genetischen Ursachen und Risikofaktoren der Erkrankung zu suchen.**

Die wichtigsten und von uns bzw. unseren Auftragslaboratorien angebotenen Untersuchungen sind sogenannte

- **molekulargenetische Analysen** (PCR, Fragmentanalyse, Sequenzierung, MLPA)
- **(molekular)zytogenetische Analysen** (Karyogramm, FISH)
- **genomweite genetische Methoden** (Exom-Sequenzierung, Microarray)

Mithilfe von einzelnen molekulargenetischen bzw. (molekular)zytogenetischen Analysen werden die jeweiligen **Kandidatengene** untersucht, wohingegen bei genomweiten genetischen Methoden versucht wird, die genetische Information aller Gene so vollständig wie möglich zu erfassen. Wichtige Bestandteile sind

- die **Analyse von Deletionen** (Verlust) und **Duplikationen** (Zugewinn) kleiner oder kleinster Abschnitte des Erbguts
- die **Autozygotie-Kartierung** (Untersuchung zur Eingrenzung möglicher autosomal-rezessiv erblicher Krankheitsgene im Erbgut einer Familie)

Ihr Arzt/Ihre Ärztin informiert Sie über die bei Ihnen geplante Analyse. Wir möchten Sie auf folgende Punkte hinweisen, die für alle genomweiten Analysen gelten:

- **Die Auswertung der Analyse konzentriert sich auf die Fragestellung.** Es werden somit nicht alle möglichen genetischen Faktoren im Erbgut, die ein Erkrankungsrisiko bedeuten (könnten), erfasst bzw. ausgewertet. Ein unauffälliger Befund schließt daher weder eine genetische Ursache des Krankheitsbildes aus, noch sagt es etwas über die Veranlagung für andere genetische Krankheiten aus.
- Es können sich **Zufallsbefunde** ergeben, die auf Erkrankungsrisiken hinweisen, die nichts mit der eigentlichen Fragestellung zu tun haben. Da es nicht immer eine wirksame Behandlung oder Vorbeugung für die jeweilige Erkrankung gibt, werden sie über solche Befunde nur informiert, wenn die **medizinische Bedeutung gesichert** ist und Sie schriftlich auf der **Einverständniserklärung** bestätigen, dass sie auch darüber informiert werden möchten. Zufallsbefunde, die nur ein leicht erhöhtes Erkrankungsrisiko für denjenigen/diejenige selbst (**genetische Risikofaktoren**) oder ggf. dessen/deren Nachkommen (**Anlageträgerschaft** bei rezessiven Erkrankungen) bedeuten, werden in der Regel **nicht mitgeteilt**.
- Manchmal werden genetische Veränderungen nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. In solchen Fällen wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Oft kann in diesen Fällen die **Untersuchung weiterer Familienangehöriger** (z.B. Eltern, Großeltern, Geschwister von Betroffenen) sinnvoll sein und Klarheit bringen.
- Durch Untersuchungsverfahren können Abschnitte im Genom, die von einem gemeinsamen Vorfahren stammen (so genannte **Autozygotieregionen**) und Auskunft über eine mögliche Verwandtschaft zwischen den Eltern der untersuchten Person geben, identifiziert werden. Diese Regionen können wichtige Informationen über Kandidatengene für autosomal-rezessiv vererbte Krankheiten geben.
- **Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist die Richtigkeit der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse ausschlaggebend für die korrekte Interpretation der Ergebnisse.** Sollten durch die genetischen Analysen Zweifel an den angegebenen Verhältnissen entstehen, werden diese nur mitgeteilt, wenn sie für die Erfüllung des Untersuchungsauftrags unvermeidbar sind.

Sollten Sie zu den oben erläuterten Punkten noch **Fragen** haben, können Sie nach Rücksprache mit Ihrem/r behandelnden Arzt/Ärztin gerne einen (erneuten) **Termin für eine humangenetische Beratung an der Division für Klinische Genetik Salzburg unter nachstehender Telefonnummer vereinbaren.**