

# Aufklärungs-/Beratungsinhalte zu genetischen Untersuchungen für Ärztinnen/Ärzte

## Untersuchungsarten:

Für **zytogenetische** Untersuchungen werden Zellkerne aus Flüssigkeiten z.B. aus Fruchtwasser oder Blut, Geweben wie Abortmaterial bzw. der Plazenta chromosomal untersucht. An Hand von Veränderungen der Zahl und der Struktur der Chromosomen (am Mikroskop bei 1000facher Vergrößerung befundet) wird der Karyotyp beschrieben z.B. 46,XX (normal weiblich).

Bei der **molekularzytogenetischen** Untersuchung kommen Chromosomenabschnitte mit Hilfe farbmarkierter Sonden zur Darstellung (Fluoreszenz In Situ Hybridisierung = FISH). Sie zeigen das Vorhandensein oder Fehlen von Erbmaterial (DNA) an.

**Molekulargenetische** Untersuchungen haben zum Ziel, wesentlich kleinere Strukturfehler wie Genmutationen der DNA/RNA zu erfassen (direkte Gendiagnostik).

## Risiken:

Risiken bei der Probenentnahme z.B. pränatal für die Mutter und den Embryo/Fetus.

Grundsätzlich besteht bei humangenetischen Untersuchungen die Gefahr der Probenverwechslung sowohl bei der Entnahme wie auch im Labor. Auch sind Fehlinterpretationen möglich.

In Kulturmedien vermehrte Zellen können numerische oder strukturelle Chromosomenveränderungen erfahren (Kulturartefakte, Pseudomosaik). Solche Befunde verlangen ggf. eine weitergehende Diagnostik (bei vorgeburtlichen Untersuchungen z.B. Fehlbildungs-Ultraschall, Wiederholung der Fruchtwasserpunktion, fetale Nabelvenenpunktion). Bei dem Vorgehen der Fruchtwasserpunktion können mütterliche Zellen in das Fruchtwasser-Punktat gelangen (geschätzte Kontamination in ca. 1:300 Punktionen) und ein Pseudomosaik (kein echtes, repräsentatives Zell-Mosaik) vortäuschen, welches mit einer anschließenden Ausschlußdiagnostik geklärt werden kann.

Echte Chromosomenmosaik ebenso wie feine Strukturveränderungen sind nicht in jedem Fall erkennbar.

So sind eventuelle Fehlbildungen bzw. Krankheiten, die durch die zytogenetische Untersuchung nicht auffallen ggf. molekulargenetisch erfassbar.

Chromosomale Polymorphismen (Struktur-Varianten) sind vererbbar und haben für den Gesundheitszustand keine Bedeutung, sie werden in der Regel im Befund nicht vermerkt.

Grenzen der Diagnostik bestehen u.a. darin, dass nicht alle vorstellbaren genetischen Veränderungen darstellbar sind. Wird bei einer verdächtigten Erkrankung keine Genmutation nachgewiesen, besteht ggf. dennoch die Möglichkeit, dass nicht erfassbare Mutationen in demselben Gen oder anderen Genen vorliegen.

## Allgemeines zum GenDG:

Eine umfassende Aufklärung über sämtliche denkbaren genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankungen ist nicht möglich.

Nicht jedes Erkrankungsrisiko für die Patienten oder Ihre Angehörigen kann durch genetische Untersuchungen ausgeschlossen werden.

Die Ergebnisse humangenetischer Untersuchungen können weitreichende Konsequenzen für die betroffene Person und ihre Familienangehörigen haben, weshalb ggf. psychosoziale Beratungsstellen zu vermitteln sind.

Die genetische Untersuchung (Gewinnung der Probe und Laboranalyse) darf nur mit der schriftlichen Einwilligung der betroffenen Person unter Einhaltung der ärztlichen Schweigepflicht durchgeführt werden (Mitteilung des Ergebnisses nur an die überweisende ärztliche Person, von dieser an Dritte nur bei schriftlicher Zustimmung und Benennung durch die Patientin/den Patienten).

Genetische Untersuchungen werden nicht ohne aktive Entscheidung der Patienten (informed consent) vorgenommen.

Im Untersuchungsergebnis können sich Auffälligkeiten ergeben, die nach derzeitiger medizinischer Erkenntnis nicht die Ursache von gesundheitlichen Schädigungen sind, weshalb es, soweit es der Untersuchungsauftrag zulässt, ggf. zur Rücksprache mit untersuchten Personen kommt.

Möglicherweise wird die genetische Probe nicht nur in einer einzigen Institution, sondern auch in anderen Laboren untersucht. In jedem Falle unterliegen dann alle Beteiligten der ärztlichen Schweigepflicht und halten die gesetzlichen Vorgaben des Datenschutzes ein.

Genetische Laborergebnisse werden nach dem GenDG künftig nur überweisenden Ärzten vermittelt, eine Auskunft an die Patienten durch das Labor entfällt, wenn nicht anders vereinbart.

Vor und nach präventiven und pränatalen Untersuchungen/ Probenentnahmen ist das Angebot einer genetischen Beratung zwingend.

## Rechte von Patientinnen/Patienten

Es besteht jederzeit und ohne nachteilige Folgen für die Patienten das Recht auf Nichtwissen eines Untersuchungsergebnisses, das Recht auf sofortige Einstellung der Laboranalyse, auf Vernichtung der Probe und aller damit verbundenen gesammelten Daten.

## Aufbewahrung von Probenmaterial

Untersuchungsmaterial (Proben) für die Befunderhebung wird im Labor befristet archiviert z.B. zur Überprüfung von Befunden, möglichen weiterführenden Diagnostik. Für die Entwicklungs- und Forschungsarbeit stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine willkommene Quelle dar. Mit einer Übereignungsverfügung nach § 950 und Pseudo-Anonymisierung des Spenders kann die Zustimmung zur Probenaufbewahrung ohne persönliche Nachteile erfolgen. Im Falle des Widerrufs wird das Material sofort vernichtet.

## Beratungsinhalte

Gegenwärtig und in nächster Zeit werden Inhalte von genetischen Beratungen in Abhängigkeit von der Art der genetischen Untersuchung in Fachkommissionen erarbeitet und mitgeteilt, hier eine Aufstellung derzeitiger Berücksichtigungen vor und nach der Analyse von Proben.

### **Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:**

die Klärung der persönlichen Fragestellung (Untersuchungsmethode, Anlass)  
die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde  
die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in der persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese, Anzahl früherer Schwangerschaften, Kinder)  
Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus gegebener Fragestellung oder Vorgeschichte ergibt sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Probenentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren  
eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutung aller Informationen für die Lebens- und Familienplanung und ggf. für die Gesundheit  
ggf. Hinweise auf psychosoziale Beratungsstellen und Selbsthilfegruppen zur Bewältigung von körperlichen oder seelischen Belastungen  
Überlegung zur Frage der ggf. Hinzuziehung fachärztlicher Beratung z.B. Fachärztin/-arzt für Humangenetik, andere Sachverständige

### **Eine genetische Beratung zur Mitteilung eines genetischen Untersuchungsbefundes gemäß GenDG umfasst:**

die Erläuterung und Bewertung erhobener genetischer Befunde bzw. Befundberichte einschließlich der Abschätzung der genetischen Risiken  
die Erstellung einer möglichst genauen medizinisch-genetischen Diagnose  
eine Information über die in Frage stehenden Erkrankungen/ gesundheitlichen Störungen  
eine Erörterung der Bedeutungen dieser Informationen für die Lebens- und Familienplanung und ggf. für die Gesundheit bzw. ggf. Angehörige  
die Information und Herstellung zu Unterstützungsangeboten z.B. zu psychosozialen Beratungsstellen, Selbsthilfegruppen, ggf. Hinzuziehung Fachärztin/-arzt für Humangenetik, andere Sachverständige

Kontaktieren Sie bitte bei Fragen unsere Abteilung für Humangenetik:

Dr. Schulte-Vallentin

Facharzt für Humangenetik/ Frauenarzt

Tel. 0761/ 31905 – 953/ - 954

Mit freundlichen Grüßen

Ihr

MVZ CLOTTEN

Labor Dr. Englert, Dr. Raif & Kollegen