



## Allgemeine Information zu genetischen Untersuchungen

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Chromosomen oder der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt im Hinblick auf bestimmte, vermutete Störungen.

Bei der **Chromosomenuntersuchung** werden die Chromosomen in der Regel aus Blutzellen mikroskopisch analysiert. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder Ausschluss eines auffälligen Chromosomensatzes.

Bei der **FISH-Diagnostik** wird mit Hilfe farbmarkierter DNA-Sonden das Vorhandensein bestimmter Chromosomenabschnitte bzw. die Anzahl bestimmter Chromosomen überprüft.

Bei der **Array-Diagnostik** kann ein mikroskopisch nicht erkennbares Zuviel oder Zuwenig von Erbsubstanz erkannt werden.

Bei der **molekulargenetischen Diagnostik** werden krankheitsverursachende Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen.

Bei der genetischen Diagnostik werden Befunde unterschiedlicher **Wertigkeit** erhoben:

- Nachweis einer bekannten genetischen Veränderung als Ursache der vermuteten Erkrankung. In diesem Fall bestätigt der Befund in der Regel die Verdachtsdiagnose.
- Nachweis von Varianten (Polymorphismen), die erfahrungsgemäß nicht im Zusammenhang mit der Erkrankung stehen. Solche Varianten werden im Befund zwar beschrieben, haben jedoch keine gesundheitliche Bedeutung.
- Nachweis von Varianten, deren gesundheitliche Bedeutung gegenwärtig nicht genau eingeschätzt werden kann (sogenannte „unclassified variants“).
- Fehlender Nachweis einer genetischen Veränderung, unauffälliger Befund. Bei manchen Erkrankungen bedeutet dies den sicheren Ausschluss der Anlageträgerschaft für die in Frage stehende Erkrankung. Bei anderen Erkrankungen ist es möglich, dass trotz des unauffälligen Befundes eine unbekannte, mit den verwendeten Methoden nicht feststellbare krankheitsverursachende genetische Veränderung vorliegt.

Über eine abweichende Wertigkeit der möglichen Befunde in Ihrem speziellen Fall werden Sie gegebenenfalls aufgeklärt.

Es kann (selten) vorkommen, dass die genetische Konstitution verschiedener Körperzellen oder Körpergewebe unterschiedlich ist. Dies wird als genetisches Mosaik bezeichnet. Ein unauffälliger Befund in dem untersuchten Gewebe kann deshalb eine auffällige genetische Konstitution in Zellen des Gewebe oder in anderen Geweben nicht vollständig ausschließen. Umgekehrt bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht in allen Fällen, dass die genetische Konstitution in allen anderen Zellen oder Geweben ebenfalls auffällig ist.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation in manchen Fällen davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) infrage stellen, teile ich Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine Quelle von Fehlern bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.