

INFORMATION FÜR PATIENTEN UND PATIENTINNEN

Informierte Zustimmung zu genetischen Untersuchungen

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, durch eine Analyse des Erbguts eine genetische Krankheit oder eine Veranlagung dafür aufzudecken bzw. auszuschliessen. In diesem Informationsblatt finden Sie wichtige Hinweise darauf, was vor einer genetischen Untersuchung bedacht werden sollte. Zudem erhalten Sie Informationen zu den Anwendungsbereichen sowie zum Hintergrund und zur Methodik von genetischen Untersuchungen.

Aufklärung vor einer genetischen Untersuchung

Genetische Untersuchungen sind freiwillig und bedürfen Ihrer formalen Einwilligung, da sie sehr persönliche Resultate liefern. Damit Sie sich über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer genetischen Untersuchung klar werden können, wird empfohlen, sich vor einer solchen Untersuchung von den entsprechenden Spezialisten genetisch beraten zu lassen.

Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen um eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Im Folgenden finden Sie einige Stichpunkte, die mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden:

- Bedeutung des genetischen Tests für die medizinische Betreuung, einschliesslich Diagnose, Verlauf, Vorbeugungs- und Behandlungsmöglichkeiten für die Erkrankung, die untersucht werden soll.
- Allfällige Bedeutung genetischer Testergebnisse auch für weitere Familienmitglieder.
- Aussagekraft der Untersuchung; Hinweis auf die Möglichkeit eines nicht aussagekräftigen oder unerwarteten Resultates.
- Risiko eines ungünstigen Resultates sowie Entscheidungen und Konsequenzen, die sich für Sie daraus ergeben können (einschliesslich allfällige Nachteile bei Versicherungen).
- Alternativen zu einer genetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung abzulehnen.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung: Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch, Archivierung, Einsatz für medizinische Forschung, oder Vernichtung.
- Informationen zu den Kosten und darüber, ob die Krankenkasse diese allenfalls übernimmt oder nicht.

Für genetische Untersuchungen wird meist eine kleine Menge venöses Blut gebraucht. Es ist nicht nötig, für diese Blutentnahme nüchtern zu sein. Gelegentlich wird auch anderes Gewebe für eine genetische Untersuchung verwendet (z.B. Haut, Muskel, Fruchtwasser).

In der Schweiz stellt das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12) die rechtliche Grundlage für genetische Untersuchungen dar.

Vorgehen

Für genetische Untersuchungen werden meistens eine kleine Menge venöses Blut oder Mundschleimhautzellen von einem Wangenabstrich verwendet. Für diese Blutentnahme müssen Sie nicht nüchtern sein. Falls ein Wangenabstrich geplant ist, sollten Sie 1 Stunde vorher nichts mehr trinken oder essen, damit genügend Mundschleimhautzellen gewonnen werden können. Gelegentlich wird auch anderes Gewebe für eine genetische Untersuchung verwendet (z.B. Haut, Haare, Muskel)

Rechtliche Grundlagen

In der Schweiz stellt das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12, BB1 2018) die rechtliche Grundlage für genetische Untersuchungen dar.

Anwendungsbereiche genetischer Untersuchungen

Genetische Untersuchungen liefern heute in fast allen Bereichen der Medizin wichtige Informationen. Man kann die Anwendungen in folgende wichtigste Bereiche unterteilen:

Diagnostische Untersuchungen dienen dazu, bei einem bestehenden medizinischen Problem eine genetische Diagnose zu stellen bzw. zu bestätigen. Häufig erlauben sie eine definitive Diagnose mit entsprechender Bedeutung für die Behandlung.

Präsymptomatische und **prädiktive** Untersuchungen erlauben es festzustellen, ob eine gesunde Person die Veranlagung für die Entwicklung einer bestimmten Krankheit trägt.

Vorgeburtliche (pränatale) Untersuchungen dienen dazu, genetische Erkrankungen beim Fötus zu erkennen bzw. auszuschliessen. Man unterscheidet nicht-invasive Untersuchungen (z.B. Ersttrimester-Test (ETT), nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)) von invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen wie z.B. die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) oder die Chorionzottenbiopsie (CVS).

Familienabklärungen haben zum Ziel festzustellen, ob eine Person eine in der Familie bereits bekannte genetische Veränderung trägt und an ihre Nachkommen weitergeben kann. Häufig zeigt dabei die untersuchte Person keine Krankheitssymptome.

Somatische Untersuchungen stellen fest, ob genetische Veränderungen z. B. in Krebsgewebe vorliegen. Primäres Ziel ist dabei, Informationen zu Therapie und Prognose des Krebses zu erhalten; dabei kann aber z.B. auch eine familiäre Veranlagung für Krebs zu Tage kommen.

Hintergrund und Methodik genetischer Untersuchungen

Das menschliche Erbgut befindet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle (aus rote Blutkörperchen) und besteht aus DNS (englisch DNA). Das Erbgut ist in 23 Chromosomenpaaren organisiert, wovon ein Paar die Geschlechtschromosomen bildet (XX bei Frauen, XY bei Männern). Rund 20'000 Gene sind auf den Chromosomen aufgereiht und bilden die Grundeinheiten des Erbgutes. Einige wenige Gene sind in der Zelle ausserhalb des Zellkerns in den sogenannten Mitochondrien angesiedelt. Alle Gene gemeinsam bilden den Bauplan für die Strukturen und den Stoffwechsel des Körpers. Änderungen in diesem Bauplan können Krankheiten verursachen. Es gibt sowohl Veränderungen, die sehr sicher eine Erkrankung auslösen, als auch solche, die nur das Risiko für eine Erkrankung erhöhen.

In der Regel werden genetische Veränderungen auf zwei unterschiedlichen Ebenen gesucht:

- 1. Chromosomenebene:** Veränderungen der Zahl oder Struktur der Chromosomen (Chromosomenanomalien). Grosse Chromosomenanomalien werden meistens mittels mikroskopischer Chromosomenanalyse nachgewiesen. Kleine Chromosomenanomalien können ebenfalls schwere Krankheitsbilder hervorrufen; sie sind aber nur mit einer hochauflösenden molekularen Chromosomenanalyse (Array-CGH) nachweisbar.
- 2. Gen-Ebene:** Krankheit verursachende Veränderungen in der DNA-Sequenz der Gene (Genmutationen). Genmutationen werden durch verschiedene molekulare Methoden nachgewiesen. Die Suche nach einer Genmutation kann auf ein bestimmtes Gen ausgerichtet sein, oder auch zahlreiche Gene oder sogar das gesamte Erbgut (Genom) gleichzeitig analysieren (Hochdurchsatz-Sequenzierung). Wird das gesamte Erbgut untersucht, ist die Interpretation der Daten sehr anspruchsvoll. Bei gleichzeitiger Analyse vieler Gene nimmt zudem das Risiko zu, Veränderungen in Genen zu identifizieren, die nicht direkt mit der Fragestellung bzw. mit der gesuchten Krankheit zusammenhängen (sogenannte Zufallsbefunde) oder bei denen heute noch unklar ist, ob sie eine klinische Bedeutung haben, d.h. ob sie Krankheit verursachend sind oder nicht.