



Molekulargenetische Untersuchungen: Methoden, Aussagekraft und Grenzen

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, die Ursache einer genetischen Erkrankung oder Veranlagung zu bestimmen. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt, die/der die genetische Untersuchung veranlasst, wird sie darüber aufklären, welche Untersuchung(en) bei Ihrer Fragestellung sinnvoll ist/sind. Der Umfang der ärztlichen Aufklärung bzw. der genetischen Beratung ist u.a. in Art. 6 und 21 des Gesetzes für genetische Untersuchungen am Menschen (GUMG) geregelt. Die folgenden Hinweise ersetzen das persönliche Gespräch nicht.

Molekulargenetische Untersuchungen dienen dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen oder, je nach Erbgang, mehrerer krankheitsursächlicher Veränderungen (Varianten, Mutationen) in der DNA-Sequenz der Gene. Genmutationen können durch verschiedene molekulare Methoden nachgewiesen werden. Die Suche nach Genmutationen kann auf ein bestimmtes Gen beschränkt sein, oder es können mithilfe der Hochdurchsatz-Sequenzierung mehrere Gene (Gen-Panel), alle Eiweisskodierenden Abschnitte im Erbgut (Exom) bzw. das gesamte Erbgut (Genom) untersucht werden.

Die Interpretation von genetischen Daten ist sehr anspruchsvoll. Je mehr Gene mit einer Methode untersucht werden, desto grösser ist die Wahrscheinlichkeit, Veränderungen zu identifizieren, deren Bedeutung für die Gesundheit heute noch unklar ist. Oft wird daher empfohlen, die elterlichen Proben mit- oder nachzuuntersuchen. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann. Auch können Ergebnisse ggf. auf eine andere Erkrankung

oder Veranlagung hinweisen (sog. Zufalls-/Überschussbefunde).

Eine Untersuchung kann auch ohne Ergebnis bleiben, wenn eine vermutete genetische Variante nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es daher oft schwierig, eine ursächliche genetische Variante sicher auszuschliessen. In speziellen Situationen (z. B. bei Mosaikzuständen, Maskierung durch Pseudogene) kann es auch zu unvollständigen Rückschlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Weiter können allogene Stammzell-Transplantationen bzw. das Vorliegen einer hämatologischen Neoplasie zu falschen Rückschlüssen führen.

Untersuchungsbefunde können auch zu Informationen von Risiken bei weiteren Familienmitgliedern führen. Wenn mehrere Verwandte an einer genetischen Untersuchung beteiligt sind, aber auch in Einzelfällen, kann es zu einer Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen.

Bei Rückfragen oder weiterem Informationsbedarf wenden Sie sich bitte an das Sekretariat der Medizinischen Genetik:
Tel. +41 061 265 36 20.