

Patienteninformationsblatt

Durchführung einer genomweiten Analyse mittels DNA-Array

**Sehr geehrte Ratsuchende,
Sehr geehrter Ratsuchender,**

Direktor:
Prof. DDr. med. J. Zschocke
Peter-Mayr-Str. 1
A-6020 Innsbruck

Tel: (+43) 512-9003-70531
Fax: (+43) 512-9003-73510
humgendiag@i-med.ac.at
www.humgen.at

Zur Abklärung eines bestimmten Krankheitsbildes ist bei Ihnen oder Ihrem Kind eine spezielle Analyse des Erbguts (genomweite Analyse mittels DNA-Array) geplant. Wichtige Elemente sind:

- **Deletions- und Duplikationsanalyse** = Untersuchung auf Verlust oder Zugewinn von kleinen oder kleinsten Abschnitten des Erbguts;
- **Autozygotiekartierung, ggf. mit Kopplungsanalyse** = Untersuchung zur Eingrenzung möglicher autosomal-rezessiv erblicher Krankheitsgene im Erbgut in einer Familie.

Welche Art der Analyse bei Ihnen geplant ist, wird Ihnen von Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt erläutert.

Wir möchten Sie auf folgende Aspekte aufmerksam machen, die für alle genomweiten Analysen gelten:

- Auch bei genomweiten Analysen konzentriert sich die Auswertung auf die eigentliche **Fragestellung**. Es werden also nicht alle möglichen genetischen Faktoren im Erbgut, die ein Erkrankungsrisiko für Sie oder Ihre Kinder bedeuten könnten, erfasst bzw. ausgewertet. Ein unauffälliger Befund schließt weder eine genetische Ursache des betreffenden Krankheitsbildes noch eine Veranlagung für andere genetische Krankheiten aus.
- Manchmal werden genetische Veränderungen nachgewiesen, deren **Bedeutung unklar** ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Zur genaueren Abklärung kann in diesen Fällen die Untersuchung weiterer Familienangehöriger sinnvoll sein (z.B. der Eltern eines betroffenen Kindes).
- Es kann sein, dass sich im Rahmen der genetischen Untersuchung **Zufallsbefunde** ergeben, die nicht in Zusammenhang mit der eigentlichen Fragestellung stehen, aber trotzdem eine gesundheitliche Bedeutung haben können. Nicht immer besteht bei solchen Befunden die Möglichkeit einer wirksamen Behandlung oder Vorbeugung. Sie werden von uns nur dann über solche Befunde informiert, wenn ihre medizinische Bedeutung gesichert ist und sich medizinische Konsequenzen ergeben. Zufallsbefunde, die nur ein leicht erhöhtes Erkrankungsrisiko für die eigene Person (genetischer „Risikofaktor“ für eine multifaktorielle Krankheit) oder ggf. für zukünftige Kinder (z.B. Anlageträgerschaft für eine rezessive Krankheit) bedeuten, werden in der Regel nicht mitgeteilt.
- Durch das eingesetzte Untersuchungsverfahren (SNP-Array-Analyse) können auch sogenannte „Autozygotieregionen“ identifiziert werden. Das sind Abschnitte im Genom, die von einem gemeinsamen Vorfahren stammen und die u.a. Auskunft über eine mögliche Verwandtschaft zwischen den Eltern der untersuchten Person geben. Autozygotieregionen können wichtige Hinweise auf Kandidatengene für autosomal-rezessive erbliche Krankheiten geben.
- Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Interpretation der Ergebnisse davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollten durch die genetische Analyse Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen entstehen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Falls Sie zu diesen Zusammenhängen noch Fragen haben sollten, können Sie nach Rücksprache mit Ihrer/m behandelnden Ärztin/Arzt auch einen (erneuten) Termin für eine humangenetische Beratung (Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Tel. 0512-9003-70531) vereinbaren.