

**Labormedizin  
Diagnostische Hämatologie**

Petersgraben 4                      Telefon +41 61 265 42 60  
CH-4031 Basel                      Telefax +41 61 265 41 53  
hematology@uhbs.ch

## **INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN**

**Eine genetische Untersuchung hat das Ziel, eine genetische Krankheit oder eine Veranlagung dafür zu entdecken bzw. auszuschliessen, indem das Erbgut direkt oder indirekt analysiert wird (Chromosom, Gene).**

Das menschliche Erbgut findet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle. Es besteht aus 23 Chromosomen-Paaren, wovon ein Paar an Geschlechts-Chromosomen: XX bei Frauen, XY bei Männern. Spermien und Eizellen besitzen allerdings nur eine Kopie, erst durch die Befruchtung entstehen wieder Zellen mit doppeltem Chromosomensatz. Gene sind die Grundeinheiten des Erbgutes und bestehen aus DNS; sie sind auf den Chromosomen aufgereiht, schätzungsweise 30'000 in jedem Zellkern. Einige wenige Gene sind in der Zelle ausserhalb des Zellkerns, in den sogenannten Mitochondrien, angesiedelt und zeigen eine variable Zahl an Kopien. Alle Gene gemeinsam (Genom) bilden den Bauplan für die Strukturen des Körpers und seinen Stoffwechsel, indem sie beispielsweise die Protein-Strukturen festlegen.

Grundsätzlich gibt es zwei Ebenen von genetischen Veränderungen:

- **Chromosomenanomalien**  
Veränderungen der Zahl oder Struktur der Chromosomen werden im Mikroskop untersucht und als ‚Karyotyp‘ beschrieben. Manche Veränderungen sind so klein, dass sie mit dieser Untersuchung nicht erfasst werden können.
- **Veränderung auf molekularer Ebene**  
Kleine Veränderungen, sogenannte ‚Genmutationen‘, werden durch molekulare Methoden untersucht. Die Wahl der geeigneten Methode hängt von der jeweiligen Krankheit ab. Diese Untersuchungen geben nicht immer eine eindeutige Antwort, gelegentlich bleiben sie sogar ohne Resultat. Molekular-genetische Untersuchungen sind auf eine ganz bestimmte Frage (Krankheit) ausgerichtet, es gibt kein Screening (ungerichtete Suche nach Veränderungen) des ganzen Erbgutes.

### **Bedeutung**

Genetische Untersuchungen liefern unter Umständen sehr persönliche Befunde und erfordern daher Ihre Zustimmung. Sie erlauben es festzustellen, ob Sie Träger(in) einer bestimmten genetischen Veränderung sind, die vererbt werden kann und bei Ihnen respektive Ihren Nachkommen – kurzfristig oder erst in Zukunft – zu einer bestimmten Krankheit führen kann. Solche Untersuchungen können auch ein erhöhtes Erkrankungsrisiko für andere Familien-Mitglieder anzeigen, selbst für ein noch ungeborenes Kind.

Damit Sie sich über die Möglichkeit, Konsequenzen und Grenzen einer genetischen Untersuchung klar werden können, wird empfohlen, vor solchen Untersuchungen eine angemessene genetische Beratung durch eine ausgebildete Fachkraft durchführen zu lassen.

**Labormedizin**  
**Diagnostische Hämatologie**

Petersgraben 4                      Telefon +41 61 265 42 60  
CH-4031 Basel                      Telefax +41 61 265 41 53  
hematology@uhbs.ch

## Genetische Beratung

Eine genetische Untersuchung ist - wie jedes andere diagnostische Verfahren – freiwillig und bedarf Ihrer formalen Einwilligung. Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen und eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen.

Im Folgenden finden Sie einige Stichworte, die in für Sie leicht verständlicher Art mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden.

- wesentlichen **medizinischen Fakten**, Diagnose, Verlauf sowie Vorbeugungs- und Behandlungsmöglichkeiten für die Erkrankung, die untersucht werden soll.
- **genetische Fakten**, einschliesslich Risiken für weitere Familien-Mitglieder.
- Die Wahrscheinlichkeit, dass die Untersuchung ein richtiges Resultat ergibt und Voraussagen bezüglich eines möglichen, nicht aussagekräftigen oder unerwarteten Befundes.
- Das Risiko eines **ungünstigen Resultates** sowie dessen **mögliche Konsequenzen** für Sie und ihre Familie.
- **Alternativen** zu einer genetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung abzulehnen.
- Mögliche Vorteile und Nachteile der Untersuchung , einschliesslich offener Fragen bezüglich Persönlichkeitsschutz gegenüber Versicherungen, Arbeitgeber und Banken.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung: Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch - Vernichtung.
- Information zu den **Kosten** und darüber, ob die Krankenkasse diese übernimmt oder nicht.

## Vorgehen

Für genetische Untersuchungen wird eine kleine Menge venöses Blut (meist etwas 3ml) gebraucht. Es ist nicht notwendig für diese Blutentnahme nüchtern zu sein. Gelegentlich wird auch anderes Gewebe für eine genetische Untersuchung eingesetzt.

## Rechtliche Grundlage

Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG).