

Vorschlag für eine Information zu medizinisch-genetischen Laboruntersuchungen und Einwilligungserklärung

Kommission zur Erarbeitung von Richtlinien für die genetische Beratung des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V.

Die Ergebnisse medizinisch-genetischer Labortests haben mehr oder minder weitreichende Konsequenzen für die Lebens- und Familienplanung. Kein technisches Verfahren ist jedoch gänzlich frei von Fehlerquellen. Wir möchten Ihnen daher im folgenden erläutern, welche Fehler bei der Erhebung und der Interpretation von medizinisch-genetischen Laborbefunden möglich sind.

1. Allgemeines

Eine Hauptquelle von Fehlern bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es wird alles Menschenmögliche getan, um diese zu vermeiden.

Im medizinisch-genetischen Bereich treten zwei wichtige Besonderheiten hinzu: 1. Oft werden neben Einzelpersonen auch Mitglieder ihrer Familien untersucht. Eine korrekte Testinterpretation ist dann davon abhängig, daß die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. 2. Bei der Gewinnung von Zellmaterial für vorgeburtliche Untersuchungen ist eine Vermischung von fetalem und mütterlichem Gewebe nicht gänzlich auszuschließen, so daß die nachfolgende Analyse dadurch zu irreführenden Ergebnissen führen kann.

2. Zytogenetische Untersuchungen

Bei zytogenetischen Untersuchungen werden die Chromosomen aus bestimmten Körperzellen (in der Regel Zellen aus Blut, Bindegewebe, Fruchtwasser oder der Eihaut (Chorionzotten)) unter dem Lichtmikroskop betrachtet. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluß eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes (Karyotyps). Es kann gelegentlich vorkommen, daß der Chromosomensatz im untersuchten Gewebe nicht repräsentativ für den ganzen Körper ist. Man bezeichnet diesen Zustand als „chromosomales Mosaik“. Ein normaler Chromosomensatz im untersuchten Gewebe schließt also nicht völlig aus, daß andere Gewebe einen fehlerhaften Chromosomensatz haben. Andererseits bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht notwendigerweise, daß der Chromosomensatz in anderen Geweben ebenfalls auffällig ist.

Zur Chromosomenuntersuchung müssen Zellen in aller Regel vorher im Labor vermehrt werden. Durch diesen Vorgang können in einzelnen Zellen Chromosomenstörungen neu entstehen. Man spricht in diesen Fällen von „Kulturartefakten“ oder „Pseudomosaiken“.

Strukturelle Chromosomenveränderungen können nur soweit erkannt werden, wie es das Auflösungsvermögen des Lichtmikroskops und die Qualität des jeweiligen Präparats erlauben. Die Qualität unserer Untersuchungen bewegt sich innerhalb der vom Berufsverband Medizinische Genetik herausgegebenen Richtlinien. Sollte es im Einzelfalle dennoch zu Abweichungen kommen, die auf Besonderheiten des jeweiligen Falles beruhen, so werden wir dies ausdrücklich im Befund vermerken.

Es gibt eine Reihe von vererbaren chromosomalen Abweichungen, die keinerlei krankhafte Bedeutung haben. Sie werden als Varianten oder als Polymorphismen bezeichnet und von uns nicht grundsätzlich im Befund vermerkt. Sollte eine Variante jedoch schwer von einem möglicherweise krankhaften Befund zu unterscheiden sein, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Bei Familienuntersuchungen können chromosomale Polymorphismen gegebenenfalls zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse wie z.B. der Vaterschaft führen. Dies teilen wir Ihnen mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Bei der Untersuchung des Chromosomensatzes wird regelmäßig auch das Geschlecht ermittelt. Bei vorgeburtlichen Untersuchungen teilen wir Ihnen – den in unserem Fachgebiet geltenden Richtlinien entsprechend – das Geschlecht des erwarteten Kindes nicht vor Ablauf der 14. Schwangerschaftswoche mit (Richtlinien des Berufsverbandes Medizinische Genetik). Bitte lassen Sie es uns wissen, wenn Sie eine Geschlechtsmitteilung grundsätzlich nicht wünschen.

Es kommt gelegentlich vor, daß chromosomales und äußerlich sichtbares Geschlecht nicht übereinstimmen. Dies kann biologische Ursachen haben.

3. Molekulargenetische Untersuchungen (DNA-Diagnostik)

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, unter Verwendung gentechnischer Verfahren genetische Veränderungen, die mit dem Mikroskop nicht mehr erkennbar sind, auszuschließen oder zu identifizieren. Diese Untersuchungen sind immer gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen. Sie zielen nicht auf den allgemeinen Ausschluß oder Nachweis aller nur denkbaren genetischen Veränderungen.

Es lassen sich grundsätzlich zwei verschiedene Verfahren unterscheiden, der „direkte“ und der „indirekte“ Gentest. Beim direkten Gentest wird die krankheitsverursachende Veränderung in einem Gen (Mutation) direkt identifiziert bzw. ausgeschlossen. Wenn dies im Einzelfall nicht möglich ist, kann ein indirekter Gentest erfolgen. Bei diesem Test werden nicht die Mutationen selbst sondern sogenannte genetische „Marker“ innerhalb oder in der Nachbarschaft der betreffenden Gene untersucht.

Der direkte Gentest kann in sehr seltenen Ausnahmefällen zur falschen Aussagen im Hinblick auf die Anlagenträgerschaft führen, wenn neben der gesuchten Mutation noch weitere unerkannte Mutationen im untersuchten Gen existieren.

Der indirekte Gentest kann immer nur Wahrscheinlichkeitsaussagen liefern, deren Genauigkeit von den genetischen Beziehungen zwischen Krankheitsgen und Marker abhängt. In manchen Fällen können Marker auch gänzlich „uninformativ“ sein; der Test erlaubt dann gar keine Aussage.

Bei Familienuntersuchungen kann es gegebenenfalls zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen. Dies teilen wir Ihnen mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

4. Aufbewahrung von Probenmaterial

Überschüssiges Untersuchungsmaterial bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse auf. Es kann außerdem eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik darstellen. Für diese Zwecke wird das

Untersuchungsmaterial in einer Weise anonymisiert, daß eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person ausgeschlossen ist.

Einverständniserklärung

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und zur Kenntnis genommen.

Ich wünsche die Durchführung einer medizinisch-genetischen Diagnostik.

Der anonymisierten Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu:

ja nein (bitte ankreuzen).

Bei vorgeburtlicher Untersuchung:
Ich wünsche Mitteilung des kindlichen Geschlechts:

ja nein (bitte ankreuzen).

Ort, Datum _____

Name _____

Unterschrift _____

Zitierhinweis

Kommission zur Erarbeitung von Richtlinien für die genetische Beratung des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. (1995) Vorschlag für eine Information zu medizinisch-genetischen Laboruntersuchungen und Einwilligungserklärung. medgen 7: 326–327.