



BIOSCIENTIA

Information für Ratsuchende

# Genetische Zufallsbefunde

Was Sie über unerwartete genetische Ergebnisse wissen sollten



Im Rahmen der genetischen Diagnostik können Zufallsbefunde entstehen. Diese Broschüre erklärt verständlich, was genetische Zufallsbefunde sind und was sie für Sie bedeuten können.



## Was sind genetische Varianten?

Alle von außen sichtbaren (z.B. Haarfarbe), aber auch nicht sichtbare Merkmale, die über Gene weitergegeben werden, sind sogenannte genetische Eigenschaften.

Sie werden über Generationen weitervererbt. Dabei entstehen aber auch kontinuierlich auf natürlichem Weg Veränderungen, neue Kombinationen oder Abweichungen in den Genen (sog. genetische Varianten), die jeden Menschen einzigartig machen. Ein sehr kleiner Bruchteil dieser Varianten spielt

– wie wir heute wissen – bei der Entstehung bestimmter (genetisch bedingter) Krankheiten eine Rolle. Dieser kleine Anteil an Varianten ist für die untersuchte Person von besonderer Bedeutung, wenn sich daraus medizinische Handlungsmöglichkeiten (z.B. für eine verbesserte Behandlung von Krankheiten) ableiten lassen. In wissenschaftlichen Untersuchungen sind diese Varianten auch für Forscherinnen und Forscher von Bedeutung, weil sie zum Verständnis der Diagnose und der Behandlung von Erkrankungen beitragen können. Denn das Wissen zur gesundheitlichen Bedeutung verschiedener Varianten wächst ständig. Dies führt zu einer Verbesserung von Diagnostik und Therapien, auch wenn aufgrund der Vielzahl möglicher genetischer Varianten für viele dieser Varianten die gesundheitliche Bedeutung aktuell noch unklar ist. Mit dem medizinischen Fortschritt werden diese künftig zunehmend aufgedeckt.

## Woher kommen genetische Varianten?

Genetische Varianten werden entweder **geerbt** oder entstehen **neu**.

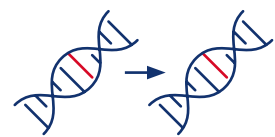
**Geerbte** genetische Varianten werden von den Eltern an ihre Kinder vererbt.

Sie sind bereits zum Zeitpunkt der Geburt vorhanden und bestehen stabil weiter. Handelt es sich bei den genetischen Varianten um solche, für die bereits ein Zusammenhang mit einer Erkrankung nachgewiesen wurde, so

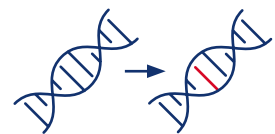
können sie entweder bereits ab der Geburt oder erst im Laufe des Lebens Krankheitssymptome verursachen, manchmal auch nie. Dadurch, dass ererbte genetische Varianten von Generation zu Generation weitergegeben werden, erlauben sie häufig auch Rückschlüsse darauf, dass Blutsverwandte ebenfalls von dieser Variante betroffen sein könnten.

Nicht in allen Fällen wurden genetische Varianten vererbt. Sie können auch von einer Generation auf die nächste in den Keimzellen **neu** entstanden sein, was als "de novo Mutation" bezeichnet wird.

**geerbt**



**neu** "de novo Mutation"



## Warum wird im Rahmen der Diagnostik nach genetischen Varianten gesucht?

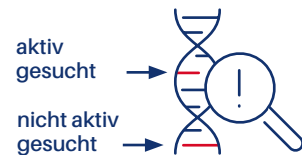
Im Rahmen der **genetischen Diagnostik** wird nach genetischen Varianten gesucht, die als Ursache einer bereits bestehenden Erkrankung in Frage kommen. Je nach Befund lassen sich daraus **Therapieempfehlungen oder Vorsorgemöglichkeiten** ableiten. Manchmal wird auch bei gesunden Personen nach genetischen Varianten

gesucht (prädiktive Diagnostik), wenn sich beispielsweise aus der Familiengeschichte Hinweise auf eine genetische Erkrankung ergeben. Das Wissen über solche Varianten ist beispielsweise im Falle einer erblichen Tumorveranlagung wichtig, damit Tumore durch **Früherkennung** rechtzeitig entdeckt und behandelt werden können.

# Was sind Zufallsbefunde?

Bei genetischen Untersuchungen, die zum Ziel haben, die genetische Ursache einer Krankheit zu identifizieren und ggf. Empfehlungen für deren Behandlung abzuleiten, können Veränderungen entdeckt werden, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen.

Diese sogenannten Zufallsbefunde in der genetischen Diagnostik sind also Befunde, die im Rahmen der Diagnostik entdeckt werden, nach denen **nicht aktiv gesucht** wurde, die aber dennoch mit anderen, möglicherweise vererbten und **vererbaren Eigenschaften und Krankheiten in Verbindung stehen**.



## Wie sicher kann ich sein, dass eine entdeckte Veranlagung zu einer Erkrankung führt?

Ein Zufallsbefund weist darauf hin, dass die **Wahrscheinlichkeit** dafür, eine bestimmte Erkrankung zu bekommen, **mehr oder weniger stark erhöht** ist. Wie stark diese Erhöhung ist, hängt von der Art des Zufallsbefundes ab. Wir werden Ihnen nur Zufallsbefunde mitteilen, bei denen eine hohe Wahrscheinlichkeit besteht, dass diese auch wirklich zu einer Erkrankung führen.

## Welche Arten von Zufallsbefunden gibt es?

Zufallsbefunde können sowohl **Veranlagungen für Krankheiten** anzeigen, für die es **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, als auch für Krankheiten, für die (nach aktuellem medizinischen Wissen) zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Beide Arten von Veranlagungen können entweder **bereits im Kindesalter** zu einer Erkrankung führen oder **erst im Erwachsenenalter**.

Es gibt auch Zufallsbefunde, die für die untersuchte Person nicht medizinisch bedeutsam sind, da sie nicht zu einer Erkrankung führen. Solche sogenannten **Anlageträgerschaften** (s. nächste Seite) können aber für deren **Nachkommen** und unter Umständen für **Eltern** und **Geschwister** von Bedeutung sein.

## Was bedeutet es, dass zum jetzigen Zeitpunkt keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren?

In der medizinischen Forschung werden **ständig neue Erkenntnisse** gewonnen und das Diagnose- und Behandlungsspektrum erweitert.

So besteht die Möglichkeit, dass eine aktuell nicht behandelbare Erkrankung in einigen Jahren behandelbar sein wird. Wie wahrscheinlich dies der Fall ist, lässt sich zum aktuellen Zeitpunkt jedoch oft nicht abschätzen.



Medizinische Fortschritte ermöglichen eventuell zukünftige Behandlungen

## Was bedeutet, dass eine Erkrankung „behandelbar“ ist?

Eine Erkrankung gilt als behandelbar, wenn **medizinische Maßnahmen** bekannt sind, die es erlauben, dieser Erkrankung **vorbeugend** (präventiv) oder **therapeutisch** entgegenzuwirken und so den Verlauf positiv zu beeinflussen.



vorbeugend



therapeutisch

## Was ist eine Anlageträgerschaft?

Bei einer sogenannten Anlageträgerschaft handelt es sich um eine genetische Variante, welche bei der **betroffenen Person in der Regel keine Krankheit auslöst**. Die Variante kann jedoch vererbt werden, was Folgen für die Nachkommen haben kann.

Die Erkrankungswahrscheinlichkeit der Nachkommen hängt vom **Erbgang** ab. So erkranken beim autosomal-rezessiven Erbgang die Nachkommen nur (mit einer Wahrscheinlichkeit von 25%), wenn auch der Partner oder die Partnerin zufällig eine krankheitsursächliche Variante im gleichen Gen trägt.

Wenn Eltern miteinander verwandt sind, ist die Wahrscheinlichkeit, gleiche Varianten in mehreren Genen zu tragen, erhöht.

Beim X-chromosomalen Erbgang genügt eine Anlageträgerschaft bei einer Frau (unabhängig vom Partner) dafür, dass insbesondere männlichen Nachkommen mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit erkranken.





## Wird aktiv nach Zufallsbefunden gesucht?

**Nein**, nach Zufallsbefunden wird nicht aktiv gesucht. Es besteht auch keine Verpflichtung zu ihrer Erhebung oder auf Vollständigkeit.

## Wie häufig sind Zufallsbefunde?

Bei etwa **3 von 100 Personen**, bei denen eine umfassende genetische Diagnostik durchgeführt wurde, werden Zufallsbefunde entdeckt.



## Welche Zufallsbefunde werden mir mitgeteilt?

Prinzipiell werden nur Zufallsbefunde mitgeteilt, die mit **hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung** führen. Hierbei gibt es folgende Fälle zu unterscheiden:

Für jeden der genannten Fälle können Sie jeweils entscheiden, ob Ihnen die entsprechenden Zufallsbefunde mitgeteilt werden sollen.

### Gruppe 1

Zufallsbefunde zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** existieren.



### Gruppe 2

Zufallsbefunde zu Erkrankungen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, die aber möglicherweise für Ihre **Lebensplanung** relevant sind.



### Gruppe 3

Zufallsbefunde über **Anlageträgerschaft** für Krankheiten



## Welcher Nutzen und welche möglichen Belastungen können sich durch die Rückmeldung von Zufallsbefunden ergeben?

Die Rückmeldung von Zufallsbefunden erfolgt nur in der Annahme, dass diese für Sie medizinisch nützlich sind.

Dennoch können sich aus der Rückmeldung auch Belastungen oder Risiken für Sie ergeben, wie z. B. Beunruhigungen und Sorgen; Notwendigkeit zusätzlicher Untersuchungen zur Abklärung; versicherungsrechtliche Aspekte und/oder Überdenken der Familienplanung.

Zusätzlich kann eine Situation entstehen, in der Sie darüber entscheiden müssen, ob Sie Verwandte **über eine erkannte erbliche Veranlagung** (von der diese Verwandten auch selbst betroffen sein könnten) **aufklären**, ohne zu wissen, ob diese überhaupt informiert werden möchten. Ihre Ärztin bzw. Ihr Arzt kann Sie in Bezug auf die Kommunikation mit Ihren Verwandten beraten.



## Welche Bedeutung können Zufallsbefunde für die Familie haben?

Genetische Veranlagungen können **spontan** entstehen (*de novo* Mutation) oder **vererbt** sein. Somit ist es möglich, dass Zufallsbefunde auch für **Ihre Kinder, Eltern, Geschwister und weitere Verwandte** eine Bedeutung haben können.

So können andere Familienmitglieder **Trägerin oder Träger der gleichen genetischen Veranlagung** sein und das Risiko haben, von der entsprechenden Erkrankung betroffen zu sein.

Oder Sie als Eltern sind **Anlageträger/Anlageträgerin**, d.h. Sie selbst haben kein erhöhtes Krankheitsrisiko, es kann aber je nach genetischer Konstellation ein Erkrankungsrisiko für Ihre Kinder bestehen.



**BIOSCIENTIA**  
HUMANGENETIK

## LABOR **GENETIK**

Das sind übrigens Ärztinnen und Ärzte aus unserem Team. Auf unserer Website zeigen wir noch mehr „Gesichter“. Lernen Sie uns kennen.



[genetik.bioscientia.de/kontakt/ueber-uns/](https://genetik.bioscientia.de/kontakt/ueber-uns/)



## Humangenetische Beratung bieten wir hier an:

### **INGELHEIM**

Konrad-Adenauer-Straße 17  
55218 Ingelheim  
06132 781 -433

### **MAINZ**

Ebene 2, Wallstraße 3-5  
55122 Mainz  
06132 781 -433

### **WORMS**

Ärztehaus Liebenauer Feld  
Von-Steuben-Straße 17  
67549 Worms  
06132 781 -433

### **HOMBURG**

Praxis für Humangenetik  
MVZ Labor Saar GmbH  
Kardinal-Wendel-Straße 14  
66424 Homburg  
06841 77784 -50

### **SAARBRÜCKEN**

Kinderwunschzentrum IVF-Saar  
Medizeum  
Europaallee 15 (Europabahnhof)  
66113 Saarbrücken  
06841 77784 -50

### **TRIER**

Mutterhaus der Borromäerinnen  
Neuropädiatrische Ambulanz  
Feldstraße 16  
54290 Trier  
06841 77784 -50

[genetik.bioscientia.de](https://genetik.bioscientia.de)