Ein Bild, das Schrift, Text, Grafiken, Design enthält.

Automatisch generierte Beschreibung

Genetische Zusatzbefunde Minderjähriger

Informationsbroschüre für Eltern\*

\*Aktualisiert im April 2024

# Was sind genetische Varianten?

Ein Bild, das Frühling, Schraubenfeder, Natur, Typografie enthält.

Automatisch generierte BeschreibungAlle von außen sichtbaren (z.B. Haarfarbe), aber auch nicht sichtbaren Merkmale, die über Gene weitergegeben werden, sind sogenannte genetische Eigenschaften. Sie werden über Generationen weitervererbt. Dabei entstehen 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.**

**Ein Bild, das Kunst, Farbigkeit, Screenshot, Design enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Ein Bild, das Kunst, Screenshot, Farbigkeit, Grafiken enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**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. Dadurch, dass ererbte genetische Varianten von Generation zu Generation weiter- gegeben 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 **neu** entstanden sein, was als *“de novo Mutation”* bezeichnet wird.

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

Ein Bild, das Screenshot, Grafiken, Grafikdesign, Farbigkeit enthält.

Automatisch generierte BeschreibungIm 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** frühzeitig entdeckt und behandelt werden können.

# Was sind Zusatzbefunde?

Ein Bild, das Grafiken, Screenshot, Farbigkeit, Kunst enthält.

Automatisch generierte BeschreibungBei 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 Zusatzbefunde 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 vererbbaren Eigenschaften und Krankheiten in Verbindung stehen.**

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

Ein Zusatzbefund 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 Zusatzbefunds ab. Wir werden Ihnen nur Zusatzbefunde mitteilen, bei denen eine hohe Wahrscheinlichkeit besteht, dass diese auch wirklich zu einer Erkrankung führen.

# Welche Arten von Zusatzbefunden gibt es?

Ein Bild, das Symbol, Pixel enthält.

Automatisch generierte BeschreibungEin Bild, das Kreis enthält.

Automatisch generierte Beschreibung*Ein Bild, das Logo enthält.

Automatisch generierte Beschreibung*Ein Bild, das Kreis, Kerze enthält.

Automatisch generierte BeschreibungEin Bild, das Symbol, Kreis, Grafiken, Schrift enthält.

Automatisch generierte BeschreibungZusatzbefunde 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**.

**Ein Bild, das Grafiken, Clipart, Design, Darstellung enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Es gibt auch Zusatzbefunde, die für die untersuchte Person nicht medizinisch bedeutsam sind, da sie nicht zu einer Erkrankung führen. Solche sogenannten **Anlageträgerschaften** 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?

Ein Bild, das Symbol, Kreis, Grafiken, Schrift enthält.

Automatisch generierte BeschreibungIn 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.

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

Ein Bild, das Symbol, Pixel enthält.

Automatisch generierte Beschreibung*Ein Bild, das Logo enthält.

Automatisch generierte Beschreibung*Eine Erkrankung gilt als behandelbar, wenn **medizinische Maßnahmen** bekannt sind, die es erlauben, dieser Erkrankung **vorbeugend** (präventiv) oder **therapeutisch** entgegenzuwirken.

# Was ist eine Anlageträgerschaft?

**Ein Bild, das Grafiken, Clipart, Design, Darstellung enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Bei einer sogenannten Anlageträgerschaft handelt es sich um eine gene- tische 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 bei vielen Erbgängen die Nachkommen nur (mit einer Wahrscheinlichkeit von 25%), wenn auch der Partner oder die Partnerin zufällig eine krankheitsursächliche Variante im gleichen Gen trägt. Bei anderen Erbgängen genügt eine Anlageträgerschaft bei einer Frau (unabhängig vom Partner) dafür, dass insbesondere männlichen Nachkommen mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit erkranken.

# Wird aktiv nach Zusatzbefunden gesucht?

**Nein**, nach Zusatzbefunden wird nicht aktiv gesucht. Es besteht auch keine Verpflichtung zu ihrer Erhebung.

# Welche Zusatzbefunde werden mir mitgeteilt?

**Ein Bild, das Kreis, Mond, Dunkelheit, Grafiken enthält.

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

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** existieren die im **Kindesalter** durchgeführt werden können, werden ihnen **stets mitgeteilt**.

Ein Bild, das Kreis, Grafiken, Design enthält.

Automatisch generierte BeschreibungBei Zusatzbefunden zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** erst im **Erwachsenenalter** existieren, können Sie entscheiden, ob Sie

1. die Zusatzbefunde und eine entsprechende genetische Beratung,
2. die Information, dass ein Zusatzbefund vorliegt, der im Erwachsenenalter Ihres Kindes medizinisch relevant werden wird, ohne weitere Beratung,
3. gar keine Rückmeldung

Ein Bild, das Kreis, Grafiken, Symbol, Logo enthält.

Automatisch generierte Beschreibungerhalten wollen.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, und die im Kindesalter auftreten können, werden ihnen **auf Wunsch** mitgeteilt, wenn es sich um Erkrankungen handelt, die möglicherweise für Ihre **Lebensplanung** bzw. die Ihres Kindes relevant sind.

**Ein Bild, das Grafiken, Clipart, Design, Darstellung enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Ein Bild, das Kreis, Symbol, Grafiken, Logo enthält.

Automatisch generierte BeschreibungZusatzbefunde zu Erkrankungen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, und die im **Erwachsenenalter** auftreten können, werden Ihnen **nicht mitgeteilt**.

Befunde zur **Anlageträgerschaft** für Krankheiten werden Ihnen **auf Wunsch mitgeteilt**, wenn Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass Sie oder eventuelle Geschwisterkinder von der Rückmeldung profitieren können.

# Kann ich die Informationen über Zusatzbefunde ablehnen?

Ein Bild, das Schwarz, Dunkelheit enthält.

Automatisch generierte BeschreibungSie können sowohl Auskunft über Zusatzbefunde zu Erkrankungen ablehnen, für die es **erst im Erwachsenenalter Vorsorgeprogramme und/ oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, als auch über Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren. Ebenso können Informationen zur **Anlageträgerschaft** abgelehnt werden.

Ein Bild, das Kreis, Grafiken, Symbol, Schrift enthält.

Automatisch generierte BeschreibungZusatzbefunde zu Erkrankungen, die bei Ihrem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit auftreten und für die es **schon im Kindesalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, können Sie **nicht ablehnen**. Auch Kenntnisse über Befunde, die für die **aktuelle Behandlung Ihres Kindes relevant** sind, können Sie nicht ablehnen.

# Ein Bild, das Dunkelheit enthält. Automatisch generierte BeschreibungWie häufig sind genetische Varianten, die nach aktuellem Kenntnisstand mit einer Krankheit zusammenhängen?

Studien haben ergeben: wenn man aktiv sucht, findet man bei etwa **3 von 100 Personen**, bei denen eine umfassende genetische Analyse durchgeführt wird, genetische Varianten, die mit einer Krankheit in Verbindung gebracht werden. Da in diesen Studien aktiv nach diesen genetischen Varianten gesucht wird, handelt es sich jedoch dort nicht um Zusatzbefunde (sondern schlicht um Befunde).

# Welchen Nutzen und welche möglichen Belastungen können sich durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden ergeben?

Ein Bild, das Kreis, Symbol enthält.

Automatisch generierte BeschreibungEin Bild, das Schwarz, Reihe, Schwarzweiß, Design enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Ein Bild, das Natur, Frühling, Schraubenfeder, Screenshot enthält.

Automatisch generierte Beschreibung**Die Rückmeldung von Zusatzbefunden erfolgt nur in der Annahme, dass diese für Ihr Kind medizinisch nützlich ist. Dennoch können sich aus der Rückmeldung auch Belastungen oder Risiken für Ihr Kind (und ggf. auch Sie) ergeben, wie z. B. Beunruhigungen und Sorgen; Notwendigkeit zusätzlicher Untersuchungen zur Abklärung; versicherungsrechtliche Aspekte; 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 Zusatzbefunde für die Familie haben?

Genetische Veranlagungen können **spontan** entstehen (de novo Mutation) oder **vererbt** sein. Somit ist es möglich, dass Zusatzbefunde Ihres Kindes auch für **Sie als Eltern** oder für **Geschwisterkinder** eine Bedeutung haben können. So können entweder Sie selbst **Trägerin oder Träger der gleichen genetischen Veranlagung** sein und das Risiko haben, an der entsprechen- den Erkrankung zu leiden. Oder beide Eltern sind **Anlageträger**, d.h. Sie selbst haben kein erhöhtes Krankheitsrisiko, haben aber die Erkrankung an Ihr Kind vererbt. In beiden Fällen können potenziell auch **Geschwisterkinder** von der gleichen Veranlagung betroffen sein. Ob Sie als Eltern und damit ggf. auch Geschwisterkinder von der gleichen Veranlagung betroffen sind wie Ihr Kind, lässt sich nicht allein anhand der genetischen Analysen ihres Kindes mit Sicherheit sagen. Hierfür wäre eine Analyse Ihres eigenen Erbguts (und ggf. das Erbgut der Geschwisterkinder) notwendig.