

Informationen zu Zufallsbefunden im Rahmen genetischer Untersuchungen

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

im Rahmen einer genetischen Untersuchung können sog. Zufallsbefunden nicht vollkommen ausgeschlossen werden.

In diesem Informationsblatt möchten wir Ihnen gerne Informationen zu unserem Umgang mit Zufallsbefunden auf Grundlage der Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu Zusatz- und Zufallsbefunden in der genetischen Diagnostik (vom 24.10.2023, <https://doi.org/10.1515/medgen-2023-2060>) erläutern.

Zufallsbefunde

Zur Sicherung Ihres Rechts auf Nichtwissen befragen wir die Patientinnen und Patienten in der Einverständniserklärung detailliert zur Mitteilung eventuell auftretender **Zufallsbefunde**.

Zufallsbefunde sind mit hoher Wahrscheinlichkeit krankheitsverursachende Genveränderungen, die bei der Untersuchung unbeabsichtigt entdeckt werden und Erkrankungen verursachen, die nicht direkt dem Untersuchungsauftrag entsprechen.

Beispielsweise könnte es sein, dass sich der Untersuchungsauftrag auf genetische Ursachen einer Brustkrebserkrankung bezieht, aber zufällig eine Veränderung in einem Gen für erblichen Schilddrüsenkrebs gefunden wird. Da hierfür Vorsorgeuntersuchungen zur Verfügung stehen, entspräche dies einem Zufallsbefund der **Gruppe 1 (Prävention/Therapie aktuell möglich)**.

Würde eine Genvariante identifiziert, die statt Darmkrebs eine unheilbare Muskelerkrankung verursacht, entspräche dies einem Zufallsbefund der **Gruppe 2 (aktuell KEINE Prävention/Therapie möglich)**.

Bei Genvarianten, die für die Gesundheit der Patientinnen und Patienten bedeutungslos sind, aber bei Ihren Nachkommen mit einem konkreten Risiko ($\geq 25\%$) schwerwiegende und sich früh manifestierende Erkrankungen hervorrufen könnte, handelt es sich um Zufallsbefunde der **Gruppe 3 (rezessive Anlageträgerschaften)**. Dies könnte eine Anlageträgerschaft für eine autosomal-rezessive Erkrankung (z.B. Mukoviszidose) sein, die sich manifestiert, wenn der zweite Elternteil ebenfalls eine krankheitsverursachende Veränderung in demselben Gen an das Kind vererbt, oder ein Konduktorinnenstatus für eine X-chromosomal rezessive Erkrankung (z.B. die Muskeldystrophie Duchenne), die bei männlichen Kindern in Erscheinung treten kann.

Die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Zufallsbefunden wird durch eine größtmögliche Zielgerichtetheit der Untersuchung anhand von klinischen Informationen so weit wie möglich verringert. Dies bedeutet, dass Zufallsbefunde in der Regel Bezug zum Indikationsgebiet haben. **Es erfolgt keine aktive Suche außerhalb des Indikationsgebiets.** Die Einstufung der Genvarianten erfolgt entsprechend dem aktuellen Wissensstand und kann sich zukünftig ändern. **Ein Anspruch auf Vollständigkeit des Nachweises oder eine zukünftige Aktualisierung von zufälligen Nebenbefunden ergibt sich aus der Zustimmung nicht.**

Die ärztliche Person, die die Untersuchung in Auftrag gegeben hat, ist dafür verantwortlich, dass die Mitteilung eines Zufallsbefundes an Patient*innen im Rahmen einer genetischen Beratung durch **fachlich geeignetes ärztliches Personal** stattfindet. Dies sind entweder Fachärzt*innen für Humangenetik oder ärztliche Personen aus dem passenden Fachgebiet mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung.