

Patienteninformation über genetische Zufallsbefunde bei Exom-Sequenzierung

Bei Ihnen bzw. Ihrem Kind soll zur Abklärung einer genetischen Erkrankung eine **Exom-Sequenzierung** durchgeführt werden. Bei dieser Untersuchung werden **alle ca. 22.000 Gene** des Genoms sequenziert. Aus diesem großen Datensatz werden jedoch vornehmlich nur die Gene betrachtet, die für die **Aufklärung Ihrer Erkrankung** nach heutigem Wissensstand relevant sind bzw. damit in Zusammenhang stehen könnten.

Bei dieser Art von Datenanalyse kann es zu sogenannten **Zufallsbefunden** kommen. Hierbei handelt es sich um Gen-Varianten, die mit einer **anderen Erkrankung** in Zusammenhang stehen, als die, für die die Untersuchung angefordert wurde. Ein Zufallsbefund kann z.B. eine Gen-Variante sein, die das **Risiko** für bestimmte Krebserkrankungen oder Herz-Kreislauf-Erkrankungen **erhöht**.

Entsprechend den aktuellen Empfehlungen des *American College for Medical Genetics and Genomics* von 2017¹ werden nur solche Zufallsbefunde mitgeteilt, die **eindeutig krankheitsverursachend** sind und für die eine **Behandlung** oder **Vorbeugung** möglich und aus medizinischer Sicht notwendig ist. Diese Kriterien treffen momentan auf 59 Gene zu, also nur einen sehr kleinen Teil aller Gene.

Bei der Datenanalyse wird **nicht gezielt** nach Zufallsbefunden gesucht. Wenn Sie keinen Zufallsbefund erhalten, bedeutet das also nicht, dass Sie keine krankheitsauslösende Gen-Variante in einem der 59 Gene oder in anderen Genen besitzen. Generell sind Zufallsbefunde selten.

- ⇒ **Sie können entscheiden, ob Sie einen Zufallsbefund ggf. mitgeteilt bekommen möchten** (Frage 1 der Einwilligung). Sie sollten bedenken, dass dieses Wissen **nicht rückgängig** zu machen ist, dass es **weitere Familienmitglieder** betreffen kann und sich aus dem Befund möglicherweise weitreichende Konsequenzen ergeben können.
- ⇒ **Wenn Sie bei Frage 1 der Einwilligung „Nein“ ankreuzen, werden Ihnen Zufallsbefunde nicht mitgeteilt.**

Generell nicht mitgeteilt/ nicht analysiert werden **Trägerschaften** (z.B. für Mukoviszidose) sowie Genvarianten, die mit Erkrankungen in Zusammenhang stehen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine klaren vorsorglichen Maßnahmen oder Behandlungen** gibt (z.B. Alzheimer Erkrankung).

Literatur

- 1 Kalia, S. S. *et al.* Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* **19**, 249-255, doi:10.1038/gim.2016.190 (2017).