

Patienteninformation

Molekulargenetische Untersuchungen bei Erbkrankheiten

(DNA-Untersuchungen)

Was erkennen molekulargenetische Untersuchungen?

Erbkrankheiten werden oft durch mikroskopisch nicht erkennbare Veränderungen (=Gen-Mutationen) im Erbgut (DNA) verursacht. Durch eine DNA-Untersuchung können diese Mutationen nachgewiesen werden. Zahlreiche Erbkrankheiten treten erst auf, wenn eine Mutation sowohl von der Mutter als auch vom Vater vererbt wurde. Die Eltern sind dann gesunde Überträger für die betreffende Erbkrankheit. Molekulargenetische Untersuchungen werden angeordnet zur Bestätigung der Diagnose bei einem betroffenen Patienten oder zum Nachweis der Mutation bei gesunden Überträgern.

Wann ist eine molekulargenetische Untersuchung angezeigt?

Erbkrankheiten bedingt durch einzelne Genmutationen sind in der Gesamtbevölkerung zum Glück selten. Tritt jedoch eine Erbkrankheit innerhalb einer Familie auf, stellt sie meist eine schwere Belastung dar. Neben nahen Familienmitgliedern sind oft auch weitere Verwandte betroffen und gesunde Überträger können die Mutation an ihre Kinder weitergeben. In einer solchen Situation muss in einem genetischen Beratungsgespräch mit dem Facharzt abgeklärt werden, ob eine Untersuchung angezeigt ist oder nicht. Genetische Untersuchungen werden also immer gezielt auf bekannte Erb-anlagen durchgeführt. Analysen, die den Ausschluss oder Nachweis aller nur denkbaren genetischen Veränderungen verfolgen würden, sind technisch kaum möglich und ethisch nicht vertretbar.

Welches Untersuchungsmaterial wird benötigt?

Bei Kindern und Erwachsenen wird die Untersuchung an Blut durchgeführt. Dieses wird durch eine Venenpunktion oder aus der Fingerkuppe entnommen. In seltenen Fällen müssen auch andere Gewebe (z.B. Muskel) mituntersucht werden. Für vorgeburtliche Untersuchungen eignen sich Zellen aus den Chorionzotten oder dem Fruchtwasser. Dazu ist eine Chorionbiopsie oder eine Fruchtwasserpunktion durch den Frauenarzt notwendig. In der Regel werden am gleichen Material auch die Chromosomen analysiert.

Wie lange dauert die Untersuchung?

Je nach Analyse dauert eine molekulargenetische Untersuchung wenige Tage bis mehrere Wochen. Das genetische Material wird nach Abschluss der Analyse 12 Monate aufbewahrt und anschliessend vernichtet. Proben, bei denen eine krankmachende Mutation gefunden wurde, werden zum Zwecke der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse länger aufbewahrt.

Weitere Informationen / Kosten

Weitere Informationen finden Sie in der Broschüre «Vorgeburtliche Diagnostik, Chromosomenuntersuchungen, DNA-Diagnostik», die Ihnen das Labor Genetica kostenlos zur Verfügung stellt oder über unsere Internet-Adresse. Die Kosten für die aufgeführten Laboruntersuchungen entsprechen den Tarifpositionen in der eidgenössischen Analysenliste. Bei Vorliegen einer Indikation sind die Untersuchungen kassenpflichtig.