

Patienteninformationsblatt

Gengruppen-Analyse (Panel-Analyse) bei Verdacht auf eine erbliche Krebserkrankung

Sehr geehrte Ratsuchende, Sehr geehrter Ratsuchender,

Direktor:
Prof. DDr. med. J. Zschocke
Peter-Mayr-Str. 1
A-6020 Innsbruck

Tel: (+43) 512-9003-70531
Fax: (+43) 512-9003-73510
humgendiag@i-med.ac.at
www.humgen.at

Krebserkrankungen können erblich bedingt sein. Insbesondere wenn Erkrankungen in einer Familie gehäuft bzw. bei jungen Personen auftreten, sollte dies in Betracht gezogen werden. Wird die Veranlagung erkannt, lässt sich ein Krebs durch geeignete Früherkennungs- und Vorsorgemaßnahmen ggf. eher nachweisen oder verhindern. Auf Grund Ihrer Vor- oder Familiengeschichte besteht bei Ihnen der Verdacht auf eine erbliche Veranlagung für Krebserkrankungen.

Es sind viele Erbanlagen (Gene) bekannt, in denen Veränderungen (Mutationen) ein erhöhtes Risiko für Krebserkrankungen bewirken. Mit neuen Analyseverfahren (massiv-parallele Sequenzierung) können erstmals viele Gene kostengünstig gleichzeitig untersucht werden (Gengruppen- bzw. Panel-Analyse). Allerdings ist es nicht sinnvoll, alle technisch erfassbaren Gene ohne klinischen Bezug auch auszuwerten, da dies zum Nachweis von Veränderungen führen kann, die nicht eingeordnet werden können. Deshalb werden im Rahmen der Diagnostik nur solche Gene ausgewertet, für die ein eindeutiger Zusammenhang mit den bei Ihnen bzw. in Ihrer Familie bekannten Krebserkrankungen besteht. Dabei werden zwei Kategorien unterschieden:

1. Gene, die häufig Mutationen aufweisen, welche als Ursache der Krebserkrankungen bei Ihnen bzw. Ihrer Familie in Frage kommen (Kategorie I Gene), werden vollständig analysiert. Dabei werden ggf. mehrere molekulargenetische Verfahren verwendet. Ein unauffälliger Befund schließt daher eine Mutation in diesen Genen weitgehend aus.
2. Gene, die nach heutigem Wissensstand selten relevante krankheitsursächliche Mutationen aufweisen, bzw. deren Bedeutung noch nicht vollständig geklärt ist (Kategorie II Gene), werden z.T. unvollständig erfasst, und es werden nur Veränderungen berichtet, für die eine Krankheitsbedeutung weitestgehend gesichert ist. Ein unauffälliger Befund schließt daher eine Mutation in einem dieser Gene *nicht* aus und kann ggf. gezielt überprüft werden.

Welche Gene bzw. Gengruppen in Ihrem Fall ausgewertet werden, haben Sie mit Ihrer/m betreuenden Ärztin/Arzt besprochen bzw. richtet sich nach den Befunden bei Ihnen und in Ihrer Familie.

Wie bei jedem genetischen Test muss auch bei dieser neuen Methode darauf hingewiesen werden, dass vereinzelt Mutationen unentdeckt bleiben bzw. Veränderungen nachgewiesen werden, deren klinische Bedeutung derzeit unklar ist. Um das Wissen auf dem Gebiet der genetischen Ursachen von Krebserkrankungen zu erweitern und in Zukunft Ratsuchende noch besser beraten zu können, werden wir mit Ihrem Einverständnis ggf. die nicht ausgewerteten Daten im Rahmen von Studien pseudonymisiert (verschlüsselt ohne direkten Bezug zur untersuchten Person) aufarbeiten.

Für Rückfragen stehen wir gerne zur Verfügung.