

## Humangenetische Analysen

In der modernen Medizin nimmt die Bedeutung humangenetischer Analysen stetig zu, nicht nur im Rahmen der Diagnostik hereditärer Tumorsyndrome und Stoffwechselstörungen, sondern immer mehr auch zur Abschätzung von individuellen Risiken für multifaktorielle Erkrankungen wie Diabetes, Adipositas und Herz-Kreislauf-Erkrankungen.

### **Wo werden welche genetischen Analysen für den endokrinologischen Themenbereich durchgeführt?**

Die rasante Entwicklung auf diesem Gebiet führt zu einem stetig wachsendem Spektrum an möglichen Analysen wie auch Anbietern. Einen Überblick über die nach dem Bundesgesetz zugelassenen Einrichtungen zur Durchführung von genetischen Analysen bzw. zur Durchführung somatischer Gentherapien gibt das

[http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation\\_Humanmedizin/Genanalyseregister\\_gemaess\\_79\\_Abs\\_1\\_Z\\_1\\_GTG](http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation_Humanmedizin/Genanalyseregister_gemaess_79_Abs_1_Z_1_GTG)

bzw. das

[http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Rechtsvorschriften\\_in\\_Oesterreich/Gentherapieregister\\_gemaess\\_79\\_Abs\\_1\\_Z\\_2\\_GTG](http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Rechtsvorschriften_in_Oesterreich/Gentherapieregister_gemaess_79_Abs_1_Z_2_GTG).

Damit Anbieter humangenetischer Analysen, die sich mit endokrinologischen Fragestellungen beschäftigen, schneller identifiziert werden können, ist hier eine entsprechende Auswahl aus obigem sehr umfangreichen Gesamtregister aufgelistet.

### **Die genetische Beratung – was ist zu beachten?**

Die genetische Beratung der PatientInnen vor und nach Durchführung der humangenetischen Analysen ist integraler Bestandteil der molekularbiologischen Diagnostik, insbesondere wenn es sich dabei um eine prädiktive handelt.

Die im Auftrag des Bundesministerium für Gesundheit von Herrn Univ. Doz. Dr. Hans-Christoph Duba (LFKK Linz - Humangenetik) und Herrn Univ. Prof. Dr. Michael Speicher (Institut für Humangenetik der MU Graz) verfasste Studie "Beratung bei genetischen Analysen" steht samt Anhängen über den folgenden link zur Verfügung

[http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation\\_Humanmedizin/Studie\\_Beratung\\_bei\\_genetischen\\_Analysen](http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation_Humanmedizin/Studie_Beratung_bei_genetischen_Analysen)

und adressiert in informativer und leicht verständlicher Form wichtige Aspekte für damit befasstes Fachpersonal ebenso wie für PatientInnen bzw. deren Angehörige.

### **Genetische Betreuung im niedergelassenen Bereich**

ÄrztInnen im niedergelassenen Bereich, die durch oben angeführte Entwicklungen immer häufiger mit Fragen nach genetischer Prädisposition und mit Ergebnissen humangenetischer Analysen konfrontiert sein werden, kann ein entsprechender Leitfaden

[http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/7/1/8/CH1053/CMS1174377097784/cms1200654209249\\_leitfad\\_en\\_genetische\\_betreuung.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/7/1/8/CH1053/CMS1174377097784/cms1200654209249_leitfad_en_genetische_betreuung.pdf)

zur Orientierung dienen.

### **Personalisierte Genomik, DTC und „Spuck-Set“**

Das Angebot von genetischen Analysen (vor allem via Internet), die nicht nur ein einzelnes mit einer bestimmten Krankheit assoziiertes Gen im Fokus haben, sondern durch die Untersuchung so genannter single nucleotide polymorphisms-SNPs individuelle genetische „Risikoprofile“ für unterschiedlichste Erkrankungen wie auch Körpermerkmale erstellen, nimmt dramatisch zu. Da diese Entwicklung nicht aufzuhalten ist und die Anbieter ihre Kunden direkt ansprechen (Direct to consumer Genomtest, Einsendung der Speichelprobe direkt an den Anbieter), sodass häufig erst nach den Analysen über Aussagekraft und Interpretation der erhaltenen Ergebnisse nachgedacht wird – auch hier eine fachkompetente Stellungnahme

[http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation\\_Humanmedizin/Studie\\_Direct\\_to\\_consumer\\_Genomtests\\_im\\_Internet\\_Soziale\\_ethische\\_und\\_rechtliche\\_Dimensionen\\_insbesondere\\_im\\_Hinblick\\_auf\\_das\\_Gentechnikgesetz\\_GTG](http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation_Humanmedizin/Studie_Direct_to_consumer_Genomtests_im_Internet_Soziale_ethische_und_rechtliche_Dimensionen_insbesondere_im_Hinblick_auf_das_Gentechnikgesetz_GTG)