

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- Zum Verbleib beim Patienten -

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.



Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Die vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist unbedingte Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Patient/in (ggf. Patientenetikett) Name: Adresse: Geburtsdatum:
--

Stempel Klinik / Praxis

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung

Bitte **nicht Zutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf o.g. Fragestellung zu.
Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden.
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial in verschlüsselter Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Material der Abteilung Molekulare Pathologie, Institut für Pathologie und Neuropathologie Tübingen.
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse / -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.
Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.
Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Patienten und Angehörige sein können (sogenannte Zusatzbefunde). Zusatzbefunde können klinische Bedeutung haben und therapie relevant sein.
Im Falle eines Nachweises will ich über Zusatzbefunde aufgeklärt werden, aus denen sich für mich ein relevantes Risiko für Erkrankungen ergibt, für welche etablierte Therapien oder wirksame Vorbeugemaßnahmen zur Verfügung stehen. Wenn ich keine explizite Auswahl über den Umgang mit Zusatzbefunden treffe, erfolgt diesbezüglich keine Mitteilung. Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Zusatzbefunde besteht nicht.
Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Institut für Pathologie und Neuropathologie der Universität Tübingen gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden können.

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über die Bedeutung und Tragweite der Diagnostik und insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in / gesetzlicher Vertreter

Unterschrift aufklärender Arzt (Stempel)