

Patientenaufklärung 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 angeboten.

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

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekulargenetischer 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 sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5ml, 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.

Bei einer genetischen Analyse werden

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

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem genetische Faktoren für die Erkrankung ursächlich sein. Eine genetisch bedingte Erkrankung 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. 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. Diese können von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein (sog. **Zusatzbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und genomweiten Sequenzierungen können Zusatzbefunde 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 Zusatzbefunde informiert werden möchten. Bei manchen Fragestellungen kann es jedoch zu unvermeidlichen Zusatzbefunden kommen. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation u.U. davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe 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.

Einwilligung gemäß GenDG vom Febr. 2010, Vorlage von BVDH und GfH modifiziert (Oktober 2017)



PATIENTENETIKETT

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG

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

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Med. Genetik

Bitte **Nichtzutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf die o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages inklusive der für die Fragestellung notwendigen Informationen an eine spezialisierte Einrichtung einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -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 weitere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass aufgrund der Vorgaben von Krankenkassen bisher nicht vorbeschriebene DNA-Varianten in einer öffentlich zugänglichen Datenbank anonymisiert dokumentiert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tübingen.

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.

Gilt nur für umfassende molekular(cyto)genetische Untersuchungen (NGS, Array):

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 eine unmittelbare klinische Bedeutung haben und therapierelevant sein.

Ja 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.

Das Gendiagnostikgesetz schränkt die Mitteilung von Zusatzbefunden bei vorgeburtlichen Untersuchungen und Untersuchung nicht einwilligungsfähiger Personen ein, so dass ggf. auch entgegen einer Zustimmung keine Weitergabe erfolgt. In diesen Fällen können die Zusatzbefunde zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständnissfähigkeit der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) erfragt werden.

Ergänzungen:

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

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in gesetzlicher Vertreter*

Unterschrift des aufklärenden Arztes

Stempel des aufklärenden Arztes/
Name in Druckbuchstaben

(*Bei Kindern müssen BEIDE sorgeberechtigten Elternteile einwilligen und unterzeichnen, bzw. eine Vollmacht muss vorliegen falls nicht alle Sorgeberechtigten anwesend sind.)

Probeneinsendung an: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
MVZ Fachgebiet Med. Genetik
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

1. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Institut für Medizinische Genetik
2. Seite zum Verbleib beim Einsender/Patientenakte
3. Seite zur Weiterleitung an den Patienten