

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

(Aufklärungsbogen bestimmt für die Zusender für Untersuchungen am MVZ/Institut für Humangenetik, UK Essen)

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 (Abklärung Anlagetragerschaft und zukünftig auftretender Erkrankungen) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Es sei denn, auf die genetische Beratung wurde schriftlich verzichtet. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie Ihren Arzt gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgerechtigt 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 haben können.

Der **Zweck der genetischen Analyse** ist entweder die Bestätigung einer klinischen Diagnose oder die Feststellung einer Anlagetragerschaft, auch bei Erkrankungen, die erst zukünftig auftreten.

Bei der genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht (z.B. aus Voruntersuchungen) gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekular-zytogenetischer oder molekulargenetischer Analyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array-Diagnostik, Exom- oder Genom-Sequenzierung) untersucht.

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. In extrem seltenen Fällen kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (z.B. Hautbiopsie), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme 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.

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 in Ihrer Familie 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. Zusatzbefunde). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden können Zusatzbefunde auftreten, welche Ihnen nicht bewusste erhöhte Erkrankungsrisiken für möglicherweise schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen offenbaren könnten. Sie können im Rahmen der Einwilligung auch bestimmen, ob sie ggf. über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten.

Verwandtschaftsverhältnisse und genetische Laboruntersuchungen

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse korrekt sind. 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.

Universitätsklinikum Essen AöR – Institut für Humangenetik / Medizinisches Versorgungszentrum - Ambulante Versorgung am Universitätsklinikum Essen - Bereich Humangenetik, Hufelandstr. 55, 45147 Essen
Tel.: (0201) 723 4561, Fax: (0201) 723 5900, E-Mail: mvz.humangenetik@uk-essen.de