

Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) (zum Verbleib beim Patienten)

Sehr geehrte/r Patientin/Patient, sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

bei Ihnen bzw. bei Ihrem Kind wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....
Die Durchführung von genetischen Untersuchungen erfordert gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und schriftliche Einwilligung. Vor prädiktiven (vorhersagenden) und vorgeburtlichen Analysen ist zusätzlich eine humangenetische Fachberatung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen haben.

In diesem Informationsblatt möchten wir 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, die Erbsubstanz selbst (DNA) oder Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse) mittels spezifischer Verfahren auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen bestehenden Verdachtsdiagnose sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Manchmal ist aber auch eine Entnahme von Knochenmark oder anderem Gewebe (z.B. Haut, Mundschleimhaut, Haarwurzeln) erforderlich.

Bei einer genetischen Analyse werden entweder gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. bei einem konkreten Verdacht) oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Ganzgenom-Sequenzierung) untersucht. Die angewandte Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in diesem oder anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit ist somit nicht mit völliger Sicherheit auszuschließen. Manchmal werden auch Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird die Untersuchungsergebnisse mit Ihnen besprechen. 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.

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.

Im Rahmen von genetischen Untersuchungen (insbesondere bei der Anwendung von Übersichtsmethoden) können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Sie werden über solche Auffälligkeiten informiert, wenn sich daraus unmittelbare medizinische Konsequenzen ergeben. In der nachfolgenden Einwilligungserklärung können Sie entscheiden, ob Sie über alle Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung an die von Ihnen bestimmten Personen.

Ihr Widerrufsrecht

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 aller Untersuchungsmaterialien sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Bezeichnung und Anschrift der Einrichtung / Stempel

Patientendaten:

Name _____ Vorname _____

Geburtsdatum _____

Straße, Nr. _____

PLZ _____ Wohnort _____

Im Rahmen der Diagnostik sind genetische Untersuchungen erforderlich, die gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und schriftliche Einwilligung sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung erfordern. Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich habe die schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden und erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und/oder Gewebe auf genetische Veränderungen hin untersucht wird. Je nach Fragestellung werden auch Übersichtsmethoden wie die Ganzgenom-Sequenzierung eingesetzt. Diese Untersuchung dient ausschließlich zur Abklärung von:

(Diagnose, Gen, oder Untersuchung)

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) weitergeleitet werden an:

Frau / Herr :

Gegebenenfalls werden die Befunde auch an die bei Verdachtsdiagnose genannte Studienleitung gesendet.

Ich möchte über Ergebnisse der genetischen Analyse nur insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die o.g. Frage praktisch relevant ist. Auf die Mitteilung von Zufallsbefunden verzichte ich. <u>Wenn nein</u> , dann bitte ich um Mitteilung aller Zufallsbefunde, welche für mich oder meine Angehörigen von Bedeutung sein können.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin einverstanden, dass Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen <u>nicht</u> entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet, sondern bis zu 30 Jahre aufbewahrt werden, damit sie gegebenenfalls mir oder meinen Angehörigen zur Verfügung stehen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial <u>nicht</u> vernichtet wird, sondern in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zum Zwecke der Nachprüfung erhobener Ergebnisse, zur Qualitätsprüfung, für ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung sowie zum Zwecke der Verbesserung der Diagnostik verwendet werden darf. Um Biomaterialien und zugehörige Daten auch für Forschungszwecke nutzen zu können, wird überschüssiges Untersuchungsmaterial in eine Biomaterialbank überführt. In einer separaten Aufklärung werden Sie hierüber informiert und um Ihre Einwilligung gebeten.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurde ich über die Bedeutung der Ergebnisse und möglicherweise daraus resultierenden Konsequenzen für mich oder auch andere Familienmitglieder aufgeklärt.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Ich wurde auch über die Rechte informiert, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Eine Kopie der Einwilligungserklärung habe ich erhalten.

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

.....
Unterschrift Ärztin/Arzt