

## Oplysning iht. den tyske gendiagnoselov (GenDG) (patientens version)

Kære patient,  
Kære forældre og indehavere af forældremyndigheden,

det anbefales at udføre en genetisk analyse på dig eller dit barn for at afklare følgende diagnose / problemstilling:

.....  
**Gennemførelse af genetiske undersøgelser kræver i henhold til den tyske gendiagnoselov (GenDG) en udførlig information og et skriftligt samtykke. Inden der foretages prædiktive (prognosticerende) analyser inden fødslen, er en humangenetisk faglig rådgivning nødvendig. Læs venligst denne patientinformation med informationer om genetiske analyser omhyggeligt igennem og kontakt os direkte, hvis du har spørgsmål.**

I denne patientinformation vil vi forklare dig, hvilket formål disse analyser har, hvad der sker ved genetiske analyser, og hvilken betydning resultaterne kan have for dig og dine pårørende.

**En genetisk analyse har til formål** at undersøge kromosomerne, som er bærer af de arvelige egenskaber, at undersøge selve arvemassen (DNA) eller generne i arvemassen (genanalyse) ved hjælp af en særlig metode, som muligvis er årsagen til, at du eller en af dine pårørende har fået denne observationsdiagnose.

I de fleste tilfælde er en blodprøve (5 ml, hos børn ofte mindre) egnet **som undersøgelsesmateriale**. Mange gange er det imidlertid også nødvendigt at udtage knoglemarv eller andet væv (f.eks. hud, mundslimhinde, hårrødder).

**Ved en genetisk analyse** undersøges enten målrettet enkelte genetiske egenskaber (f.eks. ved en konkret mistanke) eller mange genetiske egenskaber på samme tid ved en såkaldt overvågningsmetode (f.eks. en fuld genom-sekventering). Den anvendte metode afhænger af problemstillingen.

### Betydningen af fundene

Såfremt der påvises en forandring, der er årsagen til sygdommen (f.eks. en mutation), har dette fund som regel en stor sikkerhed. Såfremt der ikke påvises en forandring, der er årsag til sygdommen, kan der alligevel foreligge forandringer i dette eller andre gener, der er ansvarlige for sygdommen. En genetisk sygdom kan således ikke udelukkes med sikkerhed. Mange gange påvises også genvarianter, som man ikke kender betydningen af. Din læge vil tale med dig om undersøgelsesresultaterne. En omfattende information om alle tænkelige genetisk (med-)ansvarlige sygdomsårsager er ikke mulig. Det er heller ikke muligt ved hjælp af genetiske analyser at udelukke hver enkel sygdomsrisiko for dig selv eller dine pårørende (især for dine børn).

Såfremt flere familiemedlemmer undersøges, er en korrekt fortolkning af fundene afhængig af, at de oplyste familieforhold er korrekte. Såfremt fundet af en genetisk analyse har til følge, at der er tvivl om de oplyste familieforhold, fortæller vi det kun, hvis det er nødvendigt for at kunne opfylde anmodningen om at udføre undersøgelsen.

Inden for rammerne af genetiske undersøgelser (især anvendelse af overvågningsmetoder) kan der forekomme resultater, som ikke står i direkte forbindelse med den egentlige problemstilling, men som alligevel kan være af medicinsk betydning for dig eller dine pårørende (f.eks. **tilfældige fund**). Du bliver informeret om sådanne abnormaliteter, hvis det herudaf kan konkluderes, at det har medicinske konsekvenser. I den efterfølgende samtykkeerklæring kan du afgøre, om du ønsker at blive informeret om alle tilfældige fund.

En videresendelse af undersøgelsesresultaterne til de af dig nævnte personer sker kun med din indforståelse.

### Din fortrydelsesret

Du kan til enhver tid helt eller delvist tilbagekalde dit samtykke til analysen uden at angive årsagerne hertil. Du har ret til ikke at modtage undersøgelsesresultaterne (ret til uvidenhed), til enhver tid at stoppe de indledte undersøgelsesmetoder, indtil resultatet meddeles og til at kræve en tilintetgørelse af alt undersøgelsesmateriale og alle hidtil foreliggende resultater.



## Samtykkeserklæring iht. den tyske gendiagnoselov (GenDG)

Benævnelse af og adresse på institutionen / stempel

Patientdata:  
Navn \_\_\_\_\_ Fornavn \_\_\_\_\_  
Fødselsdato \_\_\_\_\_  
Gade, nr. \_\_\_\_\_  
Postnr. \_\_\_\_\_ Bopæl \_\_\_\_\_

Inden for rammerne af diagnosticeringen er genetiske undersøgelser nødvendige, der iht. til den tyske gendiagnoselov (GenDG) kræver en udførlig oplysning og skriftligt samtykke, og inden udførelsen af prænatale og prædiktive (prognosticerende) analyser påkræves en yderligere genetisk rådgivning. Læs venligst dette samtykke omhyggeligt igennem og sæt et kryds ved de svar, som vedrører dig:

Jeg har modtaget, læst og forstået den skriftlige patientinformation om genetiske analyser iht. den tyske gendiagnoselov, GenDG og erklærer mig herved inforstået med, at mit eller mit barns udtagne blod og/eller væv må benyttes til undersøgelse af genetiske forandringer. Afhængig af problemstillingen anvendes også overvågningsmetoder, som f.eks. en fuld genomsekventering. Denne undersøgelse har udelukkende til formål at oplyse om:

(Diagnose, gen eller undersøgelse) .....

Jeg er indforstået med, at fundene fra analysen (analyserne) videresendes til:

Fr./Hr. ....

I givet fald sendes fundene også til studiets ledelse, som nævnt ved observationsdiagnosen.

Jeg ønsker kun at blive informeret om fundene af den genetiske analyse, hvis det er praktisk relevant for mig og min familie, når det gælder ovenstående problemstilling. Jeg giver afkald på information om tilfældige fund.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nej
Hvis jeg ikke giver afkald herpå, beder jeg om at blive informeret om alle tilfældige fund, som kan have betydning for mig eller mine pårørende.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nej
Jeg er inforstået med, at resultaterne af de genetiske undersøgelser og analyser <u>ikke</u> tilintetgøres efter 10 år, som fastlagt i lovgivningen, men skal opbevares i op til 30 år således, at de i givet fald står mig eller mine pårørende til rådighed.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nej
Jeg er inforstået med, at overskydende undersøgelsesmateriale <u>ikke</u> tilintetgøres, men må anvendes i krypteret (pseudonymiseret) form med det formål at efterkontrollere fundene, til kvalitetskontrol, til supplerende undersøgelser til diagnosticeringen samt til at forbedre diagnosticeringen. For at kunne benytte biomaterialet og tilhørende data til forskningsformål, sendes overskydende undersøgelsesmateriale til lokaler for opbevaring af biomateriale. Jeg bliver informeret herom i en særskilt samtale, og jeg bliver bedt om mit samtykke hertil.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nej

Jeg er blevet informeret om formålet, typen, omfanget og vigtigheden af den anmodede genetiske undersøgelse. Ligeledes er jeg blevet informeret om betydningen af resultaterne og de eventuelt heraf følgende konsekvenser for mig eller også for andre familiemedlemmer.

Jeg er blevet gjort opmærksom på, at jeg til enhver tid og uden angivelse af årsager helt eller delvist kan tilbagekalde mit samtykke, uden at der opstår nogle ulemper for mig. Jeg er også blevet informeret om retten til ikke at modtage undersøgelsesresultaterne (ret til uvidenhed), til at stoppe den allerede indledte undersøgelsesmetode og til at kræve en tilintetgørelse af materialet samt af alle hidtil foreliggende resultater. En kopi af samtykkeerklæringen har jeg modtaget.

.....

Sted, dato

Underskrift patient/formynder

Underskrift læge