Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen (oder einer Person, für die Sie betreuen) die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose bzw. 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.

Ziel der genetischen Analyse ist es, ihre Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sein können.

Dazu werden folgende Methoden angewandt:

- Analyse der Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Mikroskopie bzw. molekularen Methoden,
- Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- Analyse der Produkte der Erbsubstanz (mRNA oder Proteine)

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5-10 ml, bei Kindern oft weniger). Mit der **Blutentnahme** ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. Im Bereich der Einstichstelle kann eine Blutansammlung (Hämatom) oder in extrem seltenen Fällen eine Nervenschädigung auftreten. Falls bei Ihnen eine **Gewebeentnahme** geplant ist (Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie, Hautbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die damit verbundenen Risiken 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.

Der Umfang der genetischen Analyse richtet sich nach der Fragestellung:

- bei einem konkreten Verdacht (z.B. aus Voruntersuchungen) werden gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. Gene oder Chromosomen) untersucht,
- oder es werden viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Chromosomenanalyse, Array-CGH, 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 Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen (unentdeckt) vorliegen. **Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.** In diesem Fall werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der o.g. Erkrankung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden genetische Eigenschaften (Genvarianten) nachgewiesen, deren Bedeutung noch nicht bekannt 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, durch genetische Analysen jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) auszuschließen.

Im Rahmen einer genetischen Untersuchung können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in direktem Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei Übersichtsmethoden wie Chromosomenanalyse, Array-CGH und Genomsequenzierung können Zufallsbefunde auftreten, die erhöhte Risiken für z.T. schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen anzeigen können. Sie werden von uns nur dann über solche Auffälligkeiten informiert, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages erforderlich ist. Sie können aber im Rahmen der Einwilligung auch bestimmen, dass sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden wollen.

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Interpretation der Ergebnisse davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse korrekt sind. Sollten durch die genetischen Analyse Zweifel an diesen Angaben entstehen, 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 können. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Hiermit bestätigen Sie, dass Sie diesen Aufklärungsbogen und das Informationsblatt zur genetischen Beratung vor/nach genetischen Untersuchungen gemäß GenDG gelesen, verstanden und als Kopien erhalten haben und die genetische Beratung gemäß GenDG, so wie Sie Ihnen erläutert wurde, wünschen.

Ort, Datum

Name, Vorname (in Druckschrift)

Unterschrift des Patienten/Sorgeberechtigten

Diese Aufklärung dient zum Nachweis für den verantwortlichen Arzt. Sie muss nicht dem Labor vorgelegt werden.