

Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) setzt für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraus. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (voraussagenden) 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.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung 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 erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels spezifischer Verfahren auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind.

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

Bei einer genetischen Analyse werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse: Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund im Allgemeinen eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderungen vorliegen, die mittels der angewendeten Untersuchungsmethoden nicht erfasst werden konnten. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Gelegentlich werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Untersuchungen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungsmethoden Ergebnisse auftreten (sog. **Zufallsbefunde**), die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (z. B. erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen). Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation nur dann möglich, wenn die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial: Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden, z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Untersuchungsergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie Qualitätssicherung im Labor, studentische Lehre, Weiter- und Fortbildung oder Erforschung von Krankheitsursachen verwendet werden.

Das GenDG schreibt auch vor, dass personenbezogene Daten und medizinische Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

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.

Institut für Medizinische Genetik

Direktor (k.): Prof. Dr. rer. nat. Jörn Bullerdiek
Ernst-Heydemann-Strasse 8
D-18057 Rostock
Tel.: 0381 494 7083
Fax: 0381 494 7097

Kopie gewünscht ja nein
Kopie ausgehändigt ja nein