

## Patienteninformation

### für die Durchführung von genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen in der Erbsubstanz festzustellen, die entweder bereits zu Krankheitsanzeichen geführt haben oder möglicherweise in Zukunft zu einer gesundheitlichen Störung führen können und damit als Marker für ein erhöhtes oder vermindertes Krankheitsrisiko dienen können. Es sind daher gezielte Untersuchungen, um bestimmte Erbanlagen zu identifizieren. Ungezielte Untersuchungen auf viele verschiedene genetische Veränderungen sind medizinisch nicht sinnvoll und werden nicht durchgeführt.

Für eine genetische Untersuchung wird Nukleinsäure (DNA, Erbsubstanz) benötigt, die in der Regel aus weißen Blutkörperchen gewonnen wird. Dazu ist eine Entnahme von ca. 3 ml Blut aus der Armvene notwendig. Diese einfache Blutentnahme birgt, außer gelegentlichen Blutergüssen, praktisch kein gesundheitliches Risiko. Bei Frühgeborenen, Säuglingen und Kleinkindern sollten aber mögliche Risiken einer solchen Blutentnahme mit dem Kinderarzt besprochen werden.

In der Regel erfolgt eine sogenannte direkte Gendiagnostik, wobei gezielt nur bestimmte verursachende Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) untersucht werden. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund eine hohe Sicherheit. Wird durch die genetische Untersuchung eine Genvariante entdeckt, die (möglicherweise) im Zusammenhang mit einer Krankheit steht, so wird dies angegeben und mit Ihnen besprochen. Werden bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutationen gefunden, kann damit nicht ausgeschlossen werden, dass für eine Erkrankung verantwortliche Mutationen an anderer Stelle in dem untersuchten Gen vorliegen. Ein unauffälliges Ergebnis schließt in diesem Fall ein Krankheitsrisiko oder eine Trägerschaft für eine bestimmte Krankheit nicht mit letzter Sicherheit aus. Daher werden Sie, je nach Untersuchung, speziell von Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt beraten.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie, z.B. im Rahmen einer Gewebetypisierung für Organspenden, genetisch untersucht werden müssen, ist eine Angabe der Verwandtschaftsverhältnisse für eine Befundinterpretation hilfreich. Sollte das Ergebnis unserer Untersuchungen nicht mit den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen übereinstimmen, teilen wir dieses nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unbedingt notwendig ist.

Das Gendiagnostikgesetz schreibt vor, dass Ihre Blutprobe und die daraus gewonnene Nukleinsäure nach Abschluss der für Sie erforderlichen molekulargenetischen Diagnostik vernichtet werden muss. In bestimmten Fällen (z.B. bei Stufendiagnostik oder schwieriger Neugewinnung von Probenmaterial) ist eine längere Probenaufbewahrung sinnvoll. Hierzu muss aber Ihr Einverständnis vorliegen. Gleiches gilt, wenn die Untersuchungsergebnisse länger als die vom Gesetzgeber vorgeschriebenen 10 Jahre aufbewahrt werden sollen. Die Untersuchungsergebnisse und Ihre Angaben unterliegen dabei, wie bei anderen medizinischen Untersuchungen auch, der ärztlichen Schweigepflicht.

## Einverständniserklärung für molekulargenetische Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

mit ihrer nachstehenden Unterschrift bestätigen Sie,

- dass Sie die Informationen zu molekulargenetischen Untersuchungen (DNA-Diagnostik, Gendiagnostik) zur Kenntnis genommen haben,
- dass Sie von Ihrem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft, Aussagegrenzen und die möglichen Konsequenzen zu Ihrer Zufriedenheit aufgeklärt wurden,
- dass Ihnen genügend Bedenkzeit vor der Einwilligung in die genetische Untersuchung zur Verfügung stand,
- dass dem ärztlichen Kollegen \_\_\_\_\_ das Ergebnis der genetischen Untersuchung mitgeteilt werden darf (bitte Namen eintragen),
- dass Sie mit der erforderlichen Abnahme von Probenmaterial (Blutabnahme) für die folgende genetische Untersuchung einverstanden sind:

### Genetische Untersuchung (bitte eintragen)

Diese Einverständniserklärung gilt:

- für mich
- für mein Kind
- für die von mir gesetzlich vertretene Person

Name, Vorname:
Geburtsdatum:
Straße:
PLZ, Wohnort:

Ich bin mit der Aufbewahrung des Probenmaterials für eventuell notwendige weitere genetische Untersuchungen oder etwaiger Überprüfungen des Analyseergebnisses bis zur abschließenden Diagnosefindung

- einverstanden       nicht einverstanden

Ich bin mit der Aufbewahrung des Probenmaterials in anonymisierter Form für laboranalytische Qualitätskontrollen/wissenschaftliche Zwecke

- einverstanden       nicht einverstanden

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und der Befundberichte über die gesetzlich vorgeschriebene Zeit von 10 Jahren hinaus

- einverstanden       nicht einverstanden

Mir ist bekannt, dass ich meine Zustimmung zu genetischen Untersuchungen und zur verlängerten Aufbewahrung des Probenmaterials sowie der Untersuchungsergebnisse jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann.

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (verantwortliche(r) Ärztin/Arzt)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Unterschrift (Stempel)

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (Patient(in)/Gesetzliche(r) Vertreter(in))

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Unterschrift