

# Aufklärung vor genetischen Analysen

## Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient

Ihnen (oder einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

.....

*Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.*

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

Folgende Untersuchungsmethoden sind möglich:

- Analyse der Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Mikroskopie bzw. molekularzytogenetischer Methoden
- Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse
- Analyse der Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)
- 

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine kleine Blutprobe. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Bei der Gewinnung von Zellmaterial für vorgeburtliche Untersuchungen ist eine Vermischung von kindlichem und mütterlichem Gewebe nicht gänzlich auszuschließen, so dass die nachfolgende Analyse dadurch zu irreführenden Ergebnissen führen kann.

### **Der Umfang der genetischen Analyse richtet sich nach der Fragestellung.**

Bei einem konkreten Verdacht werden gezielt einzelne genetische Merkmale untersucht (z. B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer Analyse).

Oder: Es werden viele genetische Merkmale gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode untersucht (Suchtest, z. B. mittels Chromosomenanalyse, Genomsequenzierung, Array-Analyse).

## Bedeutung der Ergebnisse

1. Wird eine krankheitsverursachende genetische Veränderung (z. B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können den-noch für die Erkrankung verantwortliche Mutationen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.
2. Manchmal werden Gen- oder Chromosomenvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.
3. 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.
4. Bei der Analyse der Chromosomen werden die Chromosomen aus bestimmten Körperzellen (z. B. Fruchtwasser oder Chorionzotten) unter dem Lichtmikroskop betrachtet. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluss – soweit möglich – eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes. Strukturelle Chromosomenveränderungen können dabei nur soweit erkannt werden, wie es das Auflösungsvermögen des Mikroskops und die Qualität des jeweiligen Präparates erlauben. Sollte es hierbei im Einzelfall zu Abweichungen kommen, so wird dies ausdrücklich im Befund vermerkt.
5. Die zu untersuchenden Zellen müssen in aller Regel vorher im Labor vermehrt werden. Durch diesen Vorgang können Chromosomenstörungen neu entstehen, die mit hoher Wahrscheinlichkeit nicht die Situation in der ursprünglichen Blut-/Gewebeprobe darstellen (sog. Kulturartefakte). Dies würde im Befund erläutert werden.
6. Bei einer Chromosomenuntersuchung wird regelmäßig auch das Geschlecht ermittelt. Im Rahmen einer vorgeburtlichen Untersuchung darf Ihnen dies nicht vor Ablauf der 14. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.
7. Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zufallsbefunde). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Bei einer Chromosomenanalyse können Zufallsbefunde z. B. auf erhöhte Risiken für Chromosomenstörungen bei weiteren Kindern in der Familie hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung mit Ihrem verantwortlichen Arzt besprechen und bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten.
8. 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.

## Widerrufsbelehrung

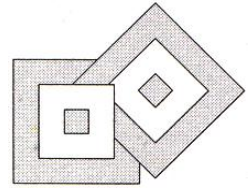
Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

---

Ort, Datum

Name, Vorname

Unterschrift



**Patient/in:**

Name, Vorname: \_\_\_\_\_ geb.: \_\_\_\_\_

mitbehandelnde/r Arzt/Ärztin: \_\_\_\_\_

**Einverständniserklärung zur genetischen Diagnostik**

*Sehr geehrte/r Patient/in,  
nach Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes darf folgende Untersuchung:*

***Chromosomenanalyse aus Blut***

*nur dann durchgeführt werden, wenn dem Labor Ihr Einverständnis hierzu schriftlich vorliegt.*

Nach erfolgter Aufklärung und Bedenkzeit, ggf. auch genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes bin ich mit der o. g. genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahme einverstanden. Falls zur Erfüllung des Untersuchungsauftrags notwendig, darf das Material ggf. an ein anderes spezialisiertes Labor weitergeleitet werden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Material nach Untersuchungsabschluss zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnostikmöglichkeiten einverstanden. ja  nein

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert und über die gesetzliche Frist hinaus aufbewahrt werden, damit sie ggf. meiner Familie später einmal zur Verfügung stehen. ja  nein

Überschüssiges Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für die Qualitätssicherung genetischer Labore sowie für Forschungsarbeit. Ich bin ggf. mit der Verwendung meines Untersuchungsmaterials in anonymisierter Form als Vergleichsmaterial einverstanden sowie ggf. auch mit der pseudonymisierten Nutzung der Ergebnisse für wissenschaftliche Zwecke/Publicationen. ja  nein

Auch etwaige genetische Zufallsbefunde sollen an meinen verantwortlichen Arzt (gemäß GenDG) mitgeteilt werden, mit dem ich ggf. das weitere Vorgehen bespreche. ja  nein

Ich bitte um Mitteilung der Ergebnisse an o. g. weiteren Arzt/ Ärztin ja  nein

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

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient/in  
(oder gesetzlicher Vertreter)

\_\_\_\_\_  
Stempel u. Unterschrift der/des gem. GenDG  
verantwortlichen Arztes/Ärztin