



Aufklärung vor genetischen Analysen
gemäß Gendiagnostikgesetz
(GenDG)

Genetische Diagnostik
Institut für Klinische Genetik
(Direktorin: Prof. Dr. med. Evelin Schröck)

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
an der Technischen Universität Dresden

Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
Tel. +49 (0)351 458-2891
Fax. +49 (0)351 458-4316

genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

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 Analyse empfohlen, um die auf der Einwilligung dokumentierte Diagnose / Fragestellung abzuklären.

(wird vom Arzt ausgefüllt)

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,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genprodukt-analyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Krankheitsmerkmale sind.

Als **Untersuchungsmaterial** dient meist eine Blutprobe. 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, Fruchtwasserentnahme, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um dies zu vermeiden.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekular-zytogenetischer, molekulargenetischer oder Genprodukt-analyse) oder
- viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, Exom- oder Genomanalyse mittels Hochdurchsatzsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (im Sinne einer pathogenen Veränderung) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit.

Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Ggf. ist eine Wiedervorstellung und Reevaluation der genetischen Daten sinnvoll.

Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Mitunter kann eine für die Fragestellung ursächliche genetische Veränderung gleichzeitig

das Vorliegen einer (Ihnen möglicherweise noch nicht bewussten) weiteren Erkrankung bedingen.

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.

Zufallsbefunde

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 können Zufallsbefunde auftreten.

Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob Sie über Zufallsbefunde, die in Anlehnung an die aktuellen Empfehlungen des American College of Medical Genetics (ACMG) eine prognostische und / oder therapeutische Relevanz haben, informiert werden möchten.

Familienuntersuchungen

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 das nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Vernichtung von Untersuchungsmaterial und personengebundener Daten

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. **Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden.** Häufig ist es nämlich sinnvoll, das Material z.B. zum Zweck der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse, oder der Verwendung für zukünftige neue Diagnostikmöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihre Probe in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene andere Zwecke unsere Arbeit unterstützen. Hierzu zählen u.a. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre, die Erforschung der o.g. Erkrankung sowie die Verbesserung der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen allgemein.

Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Probenmaterial verwendet werden darf.

Die Gesetzgebung schreibt auch vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein.

Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren 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.

Anmerkungen

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patient*innen voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich.