

Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) (zum Verbleib beim Patienten)

Sehr geehrte/r Patientin/Patient, sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

bei Ihnen bzw. bei Ihrem Kind wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....
Die Durchführung von genetischen Untersuchungen erfordert gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und schriftliche Einwilligung. Vor prädiktiven (vorhersagenden) und vorgeburtlichen Analysen ist zusätzlich eine humangenetische Fachberatung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen haben.

In diesem Informationsblatt möchten wir 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 (DNA) oder Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse) mittels spezifischer Verfahren auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen bestehenden Verdachtsdiagnose sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Manchmal ist aber auch eine Entnahme von Knochenmark oder anderem Gewebe (z.B. Haut, Mundschleimhaut, Haarwurzeln) erforderlich.

Bei einer genetischen Analyse werden entweder gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. bei einem konkreten Verdacht) oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Ganzgenom-Sequenzierung) untersucht. Die angewandte Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in diesem oder anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit ist somit nicht mit völliger Sicherheit auszuschließen. Manchmal werden auch Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird die Untersuchungsergebnisse mit Ihnen besprechen. 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.

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.

Im Rahmen von genetischen Untersuchungen (insbesondere bei der Anwendung von Übersichtsmethoden) können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Sie werden über solche Auffälligkeiten informiert, wenn sich daraus unmittelbare medizinische Konsequenzen ergeben. In der nachfolgenden Einwilligungserklärung können Sie entscheiden, ob Sie über alle Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung an die von Ihnen bestimmten Personen.

Ihr Widerrufsrecht

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 aller Untersuchungsmaterialien sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

