

# Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz

## PATIENTENINFORMATION

Diese Patienteninformation verbleibt in der Patientenakte.

1. Zweck der genetischen Untersuchung

2. Art der genetischen Untersuchung

3. Umfang der genetischen Untersuchung

4. Aussagekraft der genetischen Untersuchung

5. Im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse

6. Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung

7. Möglichkeiten, die Erkrankung zu vermeiden

8. Möglichkeiten, der Erkrankung vorzubeugen

9. Möglichkeiten, die Erkrankung zu behandeln

10. Gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind

11. Schwangere: gesundheitliche Risiken für den Embryo oder Fötus bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

12. Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse

13. Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen

14. Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen

15. Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Die folgenden Kapitel sollen Ihnen als Entscheidungsgrundlage für die bei Ihnen indizierte genetische Untersuchung dienen. Sollten Sie Fragen haben, die über diese Erläuterungen hinausgehen, können Sie jederzeit Ihre Ärztin/Ihren Arzt hierauf ansprechen.

### Aufklärung im Rahmen einer genetischen Untersuchung (nach Gendiagnostikgesetz)

Die Patientenaufklärung ist eine Aufklärungshilfe und hat keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Je nach Einzelfall erfolgt eine differenzierte Aufklärung durch den behandelnden Arzt.

#### 1. Zweck der genetischen Untersuchung

Da die ärztliche Untersuchung bzw. Ihre Angaben ergeben haben, dass bei Ihnen (oder bei Schwangeren auch beim Ungeborenen) der

- Verdacht auf eine krankheitsrelevante genetische Veränderung
- Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung
- Verdacht auf eine genetische Veränderung, die unerwünschte Arzneimittelwirkungen auslöst
- Verdacht auf .....

besteht, bezweckt die genetische Untersuchung eine möglichst eindeutige Befunderhebung, die im Idealfall eine geeignete Therapie möglich macht. Bei vielen genetischen Fragestellungen dient die genetische Untersuchung auch der Einschätzung des Risikos für zusätzliche bzw. begleitende Krankheitsbilder oder physiologische Funktionsstörungen, die bei Kenntnis der auslösenden Ursache (z.B. veränderte Erbinformation) rechtzeitig behandelt oder sogar verhindert werden können.

#### Einverständniserklärung

Mein Arzt hat mir ausreichend Gelegenheit gegeben, mich mit den Aufklärungsinhalten nach Gendiagnostikgesetz vertraut zu machen. Ich stimme deshalb der genetischen Untersuchung zu.

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

## 2. Art der genetischen Untersuchung

### Laboranalysen:

Je nach der zu untersuchenden Fragestellung werden unterschiedliche genetische Analysen durchgeführt.

Als Probenmaterial dient hierzu meistens Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und Gewebeproben aller Art. Hieraus wird entweder die DNS (die Erbsubstanz in ihrer gesamten biochemischen Beschaffenheit) oder Chromosomen (Träger der Erbsubstanz) untersucht.

Die zur Untersuchung eingesetzten Methoden sind je nach Fragestellung unterschiedliche molekulargenetische Verfahren für die DNS und mikroskopische Verfahren für die Chromosomen.

### Ultraschalluntersuchung und andere bildgebende Verfahren:

Durch den Einsatz moderner Ultraschallgeräte können heute viele Hinweise auf eine genetische Erkrankung oder Störung der betroffenen Patienten, manchmal in Kombination mit Blutuntersuchungen, erhalten werden. Die Ultraschalluntersuchung gibt jedoch ggf. nur indirekt Hinweise auf bestimmte genetisch bedingte Erkrankungen, weil sie die zugrundeliegende genetische Veränderung am Erbmaterial nicht untersucht. Hierzu ist eine genetische Analyse an einer geeigneten Probe erforderlich.

### Körperliche Untersuchung:

Auch im Rahmen der körperlichen Untersuchung können Hinweise auf genetisch bedingte Erkrankungen erhalten werden. Auch hier könnte eine genetische Analyse einer geeigneten Probe zur Diagnosestellung erforderlich sein.

## 3. Umfang der genetischen Untersuchung

Der Umfang der genetischen Untersuchung richtet sich nach der vorliegenden Fragestellung und wird Ihnen auf Wunsch im Einzelnen erläutert. Bei einigen genetisch bedingten Erkrankungen werden zunächst die am häufigsten vorkommenden genetischen Veränderungen untersucht. Erst wenn sich die vorliegende Fragestellung hierdurch nicht beantworten lässt, werden weitere Abschnitte des Erbmaterials in die Analyse mit einbezogen. Dies nennt man Stufendiagnostik, die auch deshalb sinnvoll ist, weil hierdurch die oft nicht unbeträchtlichen Kosten der Untersuchung ohne Qualitätsverlust begrenzt werden können. Die meisten genetisch bedingten Erkrankungen, bei denen eine Stufendiagnostik durchgeführt wird, haben 2-3 Stufen. Es werden immer nur die Abschnitte des Erbmaterials untersucht, die für die jeweilige Fragestellung notwendig sind.

## 4. Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Die Aussagekraft einer genetischen Untersuchung ist wie auch bei anderen Untersuchungsverfahren nicht immer eindeutig bzw. hoch und führt nicht immer zu einem interpretierbaren Ergebnis. Insbesondere dann, wenn die gefundene genetische Veränderung selten ist, können nicht immer vergleichbare Fälle anderer Patienten herangezogen werden, um die Ergebnisse abschließend interpretieren zu können.

### Beispiele für Untersuchungen mit meist hoher Aussagekraft:

- Numerische Chromosomenstörungen (Zahl der Chromosomen)
- Viele Einzelgen-Defekte (Veränderung ist innerhalb eines Gens lokalisierbar)

### Beispiele für Untersuchungen mit manchmal eingeschränkter Aussagekraft:

- Strukturelle Chromosomenstörungen (Schäden an einzelnen Chromosomen)
- Multifaktorielle genetische Veränderungen (mehrere Auffälligkeiten an unterschiedlichen Stellen der DNS)

## 5. Im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbare Ergebnisse

Für numerische Chromosomenstörungen gilt: das erzielbare Ergebnis ist immer ein Befund, der Auskunft darüber gibt, ob die normale Anzahl der Chromosomen vorhanden ist oder nicht.

Für strukturelle Chromosomenstörungen gilt: Veränderungen an einzelnen Chromosomen sind dann nicht erkennbar, wenn sie (im Rahmen der geforderten Untersuchungsqualität) mit dem Lichtmikroskop nicht erkannt werden können, weil sie zu klein sind (unzureichende Auflösung). Sofern Chip-Technik eingesetzt wird, ist auch hier die Auflösung von entscheidender Bedeutung.

Für DNS-Diagnostik gilt: das erzielbare Ergebnis ist in den meisten Fällen ein Befund, der das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein einer Mutation beschreibt. Hieraus können dann die notwendigen medizinischen Konsequenzen abgeleitet werden.

## 6. Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung

Genetische Veränderungen haben ganz unterschiedliche Auswirkungen auf das Vorhandensein oder den Verlauf einer Erkrankung. Hierbei spielt auch der Erbgang eine entscheidende Rolle, also ob der Träger einer genetischen Auffälligkeit selbst erkrankt oder nur Überträger der genetischen Veränderung und selbst nicht betroffen ist.

Zur Beurteilung der Bedeutung der genetischen Eigenschaften ist das Verständnis des jeweiligen Erbgangs genauso erforderlich, wie genaue Kenntnisse über die jeweilige Erkrankung selbst. Da derzeit mehr als 5.000 genetisch bedingte Erkrankungen untersucht werden können (und es werden kontinuierlich mehr) ist anzuraten, beim Wunsch nach spezifischen Informationen über die Bedeutung genetischer Eigenschaften einen Facharzt für Humangenetik aufzusuchen. Genetische Befunde können auch für Verwandte von Ihnen relevant sein. Bei einigen Befunden kann es sinnvoll sein, auch Verwandten eine genetische Untersuchung zu empfehlen.

### 7. Möglichkeiten, die Erkrankung zu vermeiden

Bei allen durch eine genetische Analyse nachgewiesenen Veränderungen ist nicht immer eindeutig, ob die Erkrankung auch tatsächlich ausbricht (Penetranz). In jedem Einzelfall kann die genetische Veränderung sehr unterschiedliche Ausprägungsformen haben (Expressivität). Ob sich die jeweils mögliche Erkrankung oder Funktionsstörung vermeiden lässt, ist meist von vielen zusätzlichen (auch Umwelt-) Faktoren abhängig und kann nicht in jedem Einzelfall verbindlich vorhergesagt werden.

### 8. Möglichkeiten, der Erkrankung vorzubeugen

Nur für wenige genetisch bedingte Erkrankungen oder Veränderungen kann derzeit verbindlich angegeben werden, ob ausreichende vorbeugende Maßnahmen ergriffen werden können, die den Ausbruch oder Verlauf der betreffenden Erkrankung maßgeblich beeinflussen können. Hierzu berät Sie Ihr Arzt.

### 9. Möglichkeiten, die Erkrankung zu behandeln

Viele genetisch bedingte Erkrankungen können in Abhängigkeit vom individuell erhobenen Befund behandelt werden. Da derzeit mehr als 5.000 genetisch bedingte Erkrankungen untersucht werden können (und es werden kontinuierlich mehr) sollten Sie sich, beim Wunsch nach spezifischen Informationen über die Behandlung einer bestimmten genetisch bedingten Erkrankung durch den zuständigen Facharzt aufklären lassen.

### 10. Gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind

Eine genetische Untersuchung insbesondere mit genetischer Analyse führt in den meisten Fällen zu einem Befund über das Erbmateriale und ggf. eine Aussage über die klinische Entwicklung der Erkrankung.

Das Erbmateriale verändert sich im Laufe des Lebens praktisch nicht (Ausnahme: Tumorerkrankungen). Deshalb ist ein genetischer Befund von besonderer, auch psychischer Bedeutung und ggf. mit Auswirkung im sozialen/familiären Umfeld verbunden. Denn für bestimmte Erkrankungen könnten Kenntnisse darüber erlangt werden, dass die betreffende Erkrankung nicht sofort, sondern erst im Laufe des Lebens unabhängig von Vorsorgemaßnahmen ausbrechen oder sich verschlimmern könnte. Dies hat meist auch Auswirkungen auf die persönliche Lebensführung. Bei bestimmten Erkrankungen ist es deshalb sinnvoll, sich auch psychologisch beraten oder betreuen zu lassen.

### 11. Schwangere: Gesundheitliche Risiken für den Embryo oder Fötus bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Die DNS oder die Chromosomen des ungeborenen Kindes können derzeit nur aus einer Fruchtwasserprobe, einer Chorionzottenbiopsie oder aus Nabelschnurblut untersucht werden.

In der Regel werden diese Proben unter Ultraschallkontrolle gewonnen. Hierzu wird mit einer geeigneten Kanüle durch die Bauchdecke hindurch oder durch die Scheide das notwendige Gewebe punktiert. Diese Eingriffe tragen das Risiko, dass hierdurch eine Fehlgeburt entstehen könnte. Dies ist jedoch selten und wird mit einer Rate von 1:200 bis 1:100 angegeben. Fehlgeburten, die durch die Untersuchung entstehen, treten in spezialisierten Zentren seltener auf.

### 12. Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse

Ihr Labor verwendet die genetische Probe ausschließlich zur vom Arzt veranlassten genetischen Analyse. Ohne Ihre ausdrückliche Zustimmung wird diese Probe zu keiner anderen oder weiteren Untersuchung verwendet, es sei denn, die Analyse ist im Rahmen der zu untersuchenden Fragestellung notwendiger Bestandteil des abschließenden Befundes.

### 13. Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen

Sofern Sie auch nach bereits erteilter Zustimmung zur genetischen Untersuchung und reiflicher Überlegung zu der Ansicht gelangen, diese Untersuchung trotz medizinischer Indikation doch nicht durchführen zu lassen, können sie die Untersuchung jederzeit schriftlich oder mündlich (telefonisch) widerrufen. Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsschritte beendet und eine bereits gewonnene genetische Probe nach Rücksprache mit Ihnen und der verantwortlichen Person vernichtet. Eine abschließende Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich.

### 14. Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen

Sie haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vornherein abzulehnen. Wenn eine genetische Untersuchung begonnen wurde, haben Sie darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen bzw. sogar vernichten zu lassen.

### 15. Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Laut Gesetz sind Ärzte verpflichtet, die Inhalte dieser Aufklärung zu dokumentieren. Das heißt, es muss jederzeit nachprüfbar sein, ob der Umfang der Beratung nach Vorgabe durch das GenDG ausreichend war. Dies bestätigen Sie mit Ihrer Unterschrift und erteilen uns damit die Zustimmung zur genetischen Untersuchung.