

# Aufklärung vor *diagnostischen* genetischen Untersuchungen

## Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen/Ihrem Kind ist eine diagnostische genetische Untersuchung (d. h. bei bestehender Symptomatik) geplant. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) schreibt vor, dass eine genetische Untersuchung nur mit vorliegender schriftlicher Einwilligung des Patienten veranlasst und durchgeführt werden darf (**Einwilligungspflicht**) und dass die verantwortliche ärztliche Person den Patienten vorher über Zweck, Art und Umfang der jeweiligen Untersuchung aufklären und dies schriftlich dokumentieren muss (**Aufklärungspflicht**).

Verantwortliche Person ist die Ärztin/der Arzt, die/der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken veranlasst. Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nach GenDG durch **jede Ärztin/jeden Arzt** veranlasst werden, ohne dass sie/er sich hierfür speziell weiterführend qualifiziert hat.

Das mit der genetischen Analyse beauftragte LADR-Labor darf laut GenDG eine genetische Untersuchung nur mit vorliegender **schriftlicher Einwilligung des Patienten** durchführen.

## Zweck, Art und Umfang der genetischen Untersuchung

- Eine genetische Analyse hat zum Ziel,
  - die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
  - die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
  - die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, um so möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihrem Kind aufgetretenen Erkrankung/Störung festzustellen.

- Bei einer genetischen Analyse werden,
  - entweder bei einer konkreten Verdachtsdiagnose gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. ein definiertes Gen) mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse oder
  - viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Analyse von mehreren Genen) mittels Chromosomenanalyse, Array-Analyse oder Genomsequenzierung untersucht.

## Aussagekraft der genetischen Untersuchung

- Wird eine krankheitsverursachende Veränderung (sog. Mutation) in einem Gen nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit.
- Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetischen 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.

### **Zufallsbefund**

- Eventuell können bei Untersuchungen 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). Sie können in der Einwilligungserklärung bestimmen, ob Sie über solche Zufallsbefunde informiert werden möchten.
- Sollte der Befund einer genetischen Analyse von mehreren Familienmitgliedern zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, wird Ihnen dies nur mitgeteilt, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

### **Probenentnahme**

- Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Sollte eine Gewebeentnahme notwendig sein, werden Sie über die Risiken der Probenentnahme für Sie aufgeklärt.
- Die Probenentnahme ist nur mit Ihrer schriftlichen Einwilligung zulässig.

### **Vernichtung und Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und Probe**

- Nach GenDG hat die/der verantwortliche Ärztin/Arzt die Ergebnisse der genetischen Untersuchung 10 Jahre aufzubewahren. Danach sind die Daten unverzüglich zu vernichten, soweit nicht anders vereinbart.
- Die genetische Probe (das entnommene Blut, Mundschleimhautpartikel, Haare etc.) bzw. die daraus gewonnene Erbsubstanz muss unverzüglich vernichtet werden, sobald sie für den Zweck, für den sie gewonnen wurde, nicht mehr benötigt wird. Dies bedeutet, dass die Probe regelmäßig sofort nach der Untersuchung zu vernichten ist.

### **Widerrufsbelehrung**

Sie können Ihre Einwilligung zur genetischen 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 einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde zu verlangen.