

Aufklärung vor *prädiktiven* genetischen Untersuchungen

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Bei Ihnen/ Ihrem Kind ist eine prädiktive genetische Untersuchung (d.h. zur Abklärung einer Anlageträgerschaft für eine genetische Erkrankung/Störung, ohne dass derzeit klinische Auffälligkeiten bestehen) 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**). Zusätzlich ist eine **genetische Beratung** erforderlich vor prädiktiven und vorgeburtlichen Untersuchung und *nach* Vorliegen der genetischen Untersuchungsergebnisse.

Verantwortliche Person ist die Ärztin/der Arzt, die/der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken veranlasst. Nach GenDG dürfen prädiktive und vorgeburtliche genetische Untersuchungen nur durch **Fachärztin/Facharzt für Humangenetik oder Ärztin/Arzt, die/der sich für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres/seines Fachgebiets besonders qualifiziert hat**, veranlasst werden.

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 prädiktive 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 das Risiko für eine möglicherweise zukünftig auftretende Erkrankung abzuklären oder eine genetische Anlageträgerschaft für Erkrankungen aufzuweisen, die Sie auch an Ihre Nachkommen vererben können.

- 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

- Wenn in Ihrer Familie zuvor eine krankheitsverursachende Genveränderung nachgewiesen wurde, kann für Sie eine Anlageträgerschaft bestätigt oder ausgeschlossen werden.
- Wird eine krankheitsverursachende Veränderung in einem Gen nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit ohne dass sichere prognostische Vorhersagen zu Alter bei Beginn, Schwere oder Verlauf der Erkrankung getroffen werden können.
- Wird keine krankheitsverursachende Genveränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in dem untersuchten Gen oder in anderen bisher nicht untersuchten Genen vorliegen. Eine genetische Ursache bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.

- Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetischen Erkrankungsursachen sind nicht möglich.
- Häufig werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung für die Erkrankung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.
- Es ist 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 genetischer Analyse von mehreren Familienmitgliedern zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, wird dies Ihnen nur mitgeteilt, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsantrages unvermeidbar ist.

Probenentnahme

- Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Sollte eine Gewebeentnahme (z.B. Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie, usw.) notwendig sein, werden Sie über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind 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.