

Information und Einwilligungserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-Diagnostik, Gendiagnostik)

Molekulargenetische Untersuchungen haben das **Ziel**, Veränderungen der Erbsubstanz, die mit dem Mikroskop nicht mehr erkennbar sind, festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen. Ein ungezielter Ausschluss oder Nachweis von genetischen Veränderungen allgemein ist nicht möglich.

In der Regel erfolgt eine sog. **direkte Gendiagnostik**. Hierbei werden die krankheitsverursachenden Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit (geringe Rate sog. falsch positiver Befunde). Wenn bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutationen gefunden werden, können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder Mutationen in anderen Genen vorliegen. Deshalb kann ein unauffälliges Ergebnis zu einer falschen Aussage im Hinblick auf die Anlageträgerschaft führen (nicht zutreffend normaler oder falsch negativer Befund). Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Für bestimmte Erkrankungen kann eine **indirekte Gendiagnostik** durchgeführt werden, wenn keine direkte Gendiagnostik möglich ist. Bei der indirekten Gendiagnostik werden nicht die Mutationen selbst, sondern genetische "Marker" innerhalb oder in der Nachbarschaft des jeweiligen krankheitsverursachenden Gens untersucht. Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen **Verwandtschaftsverhältnisse** der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine **Hauptquelle von Fehlern** bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

Überschüssiges Untersuchungsmaterial wird mindestens 10 Jahre aufgehoben.

Archivierung: Ich bin damit einverstanden, dass meine Patientenunterlagen im Klinikrechenzentrum fachgerecht archiviert werden und kurzzeitig einem externen, vertraglich schweigeverpflichteten Dienstleister zum Verfilmen und zur EDV-Aufbereitung überlassen werden. ja nein

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und zur Kenntnis genommen. **Über die in Frage stehende Erkrankung und deren genetische Grundlage sowie die Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der Gendiagnostik in meinem speziellen Fall bin ich umfassend aufgeklärt worden.** Ich wünsche die Durchführung einer molekulargenetischen Diagnostik bei mir / meinem Kind/ der Person, für die ich sorgerechtigt bin:

.....

.....
Ort Datum Unterschrift

Überschüssiges Untersuchungsmaterial kann eine wichtige Quelle für **Forschungs- und Entwicklungsarbeit** auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik sein. Wir bitten um Ihr Einverständnis, überschüssiges Untersuchungsmaterial von Ihnen für Forschungszwecke verwenden zu dürfen. Wir sichern Ihnen zu, dass dies **nur nach Anonymisierung** des Untersuchungsmaterials erfolgt, die eine nachträgliche Zuordnung zu Ihrer Person ausschließt.

Der anonymisierten Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu. ja nein

.....
Ort Datum Unterschrift