

## Allgemeine Information zu genetischen Untersuchungen

### (Chromosomendiagnostik, FISH-Diagnostik, Array-CGH, molekulargenetische Diagnostik)

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Chromosomen oder der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt im Hinblick auf bestimmte, vermutete Störungen.

Bei der **Chromosomenuntersuchung** werden die Chromosomen aus bestimmten Körperzellen (in der Regel Blutzellen) unter dem Lichtmikroskop betrachtet. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluss eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes.

Bei der **FISH-Diagnostik** werden mit Hilfe farbmarkierter DNA-Sonden das Vorhandensein bestimmter Chromosomenabschnitte bzw. die Anzahl bestimmter Chromosomen überprüft.

Bei der **Array-CGH** wird ein bei der mikroskopischen Untersuchung nicht erkennbares Zuviel oder Zuwenig von Erbsubstanz nachgewiesen bzw. ausgeschlossen.

Bei der **molekulargenetischen Diagnostik** werden krankheitsverursachende Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen.

Bei der genetischen Diagnostik werden Befunde unterschiedlicher **Wertigkeit** erhoben:

- Nachweis einer genetischen Veränderung, die als Ursache der vermuteten Erkrankung oder Störung bekannt ist. In diesem Fall bestätigt der genetische Befund in der Regel die Verdachtsdiagnose.
- Nachweis von Varianten (Polymorphismen), die erfahrungsgemäß nicht im Zusammenhang mit der Erkrankung oder Störung stehen. Solche Varianten werden im Befund beschrieben, haben jedoch keine gesundheitliche Bedeutung.
- Nachweis von Varianten (Polymorphismen), deren gesundheitliche Bedeutung gegenwärtig nicht genau eingeschätzt werden kann (sogenannte „unclassified variants“).
- Fehlender Nachweis einer genetischen Veränderung, unauffälliger Befund. Je nach in Frage stehender Störung oder Erkrankung ist diese damit ausgeschlossen, oder es kann trotzdem eine mit den verwendeten Methoden nicht feststellbare genetische Veränderung vorliegen.

Über eine abweichende Wertigkeit der möglichen Befunde in Ihrem speziellen Fall werden Sie gegebenenfalls aufgeklärt.

Es kann vorkommen, dass die genetische Konstitution verschiedener Körperzellen oder Körpergewebe unterschiedlich ist. Dies wird als Mosaik bezeichnet. Ein unauffälliger Befund in dem untersuchten Gewebe schließt deshalb eine auffällige genetische Konstitution in diesem Gewebe oder in anderen Geweben nicht vollständig aus. Umgekehrt bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht, dass die genetische Konstitution in allen anderen Zellen oder Geweben ebenfalls auffällig ist.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation in manchen Fällen 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 Quelle von Fehlern bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

## Einwilligungserklärung für genetische Analysen gemäß GenDG

<b>Patientendaten:</b>	<b>Verantwortliche/r Ärztin/Arzt (ggf. Stempel):</b>
Name, Vorname:	
Geburtsdatum:	
Aktenzeichen:	

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen wurden mir erläutert.  
Über die in Frage stehende Erkrankung / Störung / Diagnose :

.....  
deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut- / Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial (Blut- oder DNA-Probe) nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.

stimme zu  stimme nicht zu

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

stimme zu  stimme nicht zu

Meine Ergebnisse der genetischen Untersuchung/en dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.

stimme zu  stimme nicht zu

Ich bin mit der Verwendung meines Untersuchungsmaterials und der Untersuchungsergebnisse zu wissenschaftlichen Zwecken einverstanden. Meine persönlichen Daten werden dabei unkenntlich gemacht (Pseudonymisierung).

stimme zu  stimme nicht zu

Ich bitte um Mitteilung aller Zusatzbefunde, die nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben.

stimme zu  stimme nicht zu

Ich bin damit einverstanden, dass meine Patientenunterlagen im Klinikrechenzentrum fachgerecht archiviert und kurzzeitig einem externen Dienstleister zur Aufbereitung überlassen werden.

stimme zu  stimme nicht zu

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahmen. Mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes medizinisches Labor bin ich einverstanden.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und zur Kenntnis genommen. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen und mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich habe zur Kenntnis genommen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren. Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

Unterschrift Patient /gesetzlicher Vertreter

Unterschrift Arzt /Ärztin