

**INSTITUT FÜR
HUMANGENETIK****Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)
(zum Verbleib beim Patienten)**

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen soll zusätzlich eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik oder einen Arzt mit entsprechender Zusatzqualifikation angeboten werden. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Erbsubstanz (DNS/DNA, Chromosomen) mittels molekulargenetischer oder zytogenetischer Analyse oder
 - die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse, z. B. mRNA-Analyse)
- auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z. B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z. B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genom-/Exom-/Panelsequenzierung) untersucht.

Institutsdirektor

Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm

T: 0731 500-65400/65401

F: 0731 500-65402

sekretariat.humangenetik@uni-ulm.de

**Klinisch-genetische
Ambulanz**

Albert-Einstein-Allee 23
89081 Ulm

Anmeldung / Terminvergabe:

T: 0731 500-65410

**Humangenetische
Labordiagnostik**

Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm

Bereich Zytogenetik:

T: 0731-500-65480

F: 0731-500-65439

Bereich Molekulargenetik:

T: 0731-500-65430

F: 0731-500-65439

Die Labordiagnostik des
Instituts für Humangenetik
ist akkreditiert nach
DIN EN ISO 15189:2014



Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z. B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Je nach dem konkreten Befund stehen in einigen Fällen umfangreiche Informationsquellen und in anderen Fällen nur spärliche Informationen einzelner Fallbeschreibungen zur Verfügung. Dies wird mit Ihnen in der Beratung besprochen. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen, die technisch bedingt nicht erfasst wurden oder ein Gen betreffen, das bisher mit der Erkrankung noch nicht in Verbindung gebracht wurde. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o. g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Dann kann ein Zusammenhang der Variante mit Ihren Symptomen weder klar bestätigt noch sicher ausgeschlossen werden. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten 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.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken 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**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genom-/Exomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Wir unterscheiden drei Gruppen von Zufallsbefunden entsprechend möglicher weitergehender Konsequenzen der detektierten Variante (medizinisch angehbare Erkrankungen, medizinisch nicht angehbare Erkrankungen, Überträger-Status). Im Rahmen der Einwilligung können Sie bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Von den Zufallsbefunden sind die sog. **Zusatzbefunde** abzugrenzen, welche **nicht** erhoben bzw. mitgeteilt werden. Der Begriff Zusatzbefunde (englisch: secondary findings) bezeichnet gemäß einer seit 2015 auch vom ACMG aufgegriffenen Definition der US-amerikanischen Presidential Commission on Bioethical Issues bei umfassenden genetischen Untersuchungen aktiv und absichtlich erhobene Befunde, die mit der eigentlichen diagnostischen Fragestellung (dem „primary target“, also dem Ziel und Zweck der Untersuchung) nicht in Verbindung stehen.

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur 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 aller Untersuchungsmaterialien sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.