

## EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z.B. Blutprobe) und der Diagnostik der unten stehenden Fragestellung(en) / Erkrankung(en) einverstanden.

Fragestellung(en)/Erkrankung(en)/Indikation(en) \_\_\_\_\_

Ich stimme zu, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial sowie die Untersuchungsergebnisse und –unterlagen (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet)

- a) in pseudonymisierter Form zur internen Qualitätssicherung, Lehre sowie für wissenschaftliche Zwecke eingesetzt und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht werden dürfen.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- b) am Universitätsklinikum Ulm für die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren im Rahmen der üblichen gesetzlichen Aufbewahrungsfristen aufbewahrt werden.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- c) Wenn ja: Über die vorgeschriebene gesetzliche Aufbewahrungsfrist hinaus bis zu 30 Jahre aufbewahrt werden

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Für spezielle Fragestellungen ist ggf. der Befund dieser genetischen Untersuchung entscheidend und somit eine wichtige Information für Ihre behandelnden Ärzte. Vor diesem Hintergrund ist es sinnvoll den genetischen Befund im zentralen Klinikinformationssystem dem medizinischen Personal verschiedener Fachrichtungen zugänglich zu machen. Damit einhergeht eine Speicherdauer von bis zu 30 Jahren.

**Ich willige ausdrücklich ein, dass genetische Befunde in der elektronischen Patientenakte / dem Klinikinformationssystem dokumentiert werden dürfen.**

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Zufallsbefunde können mitgeteilt werden, müssen es jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

- a) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 1\*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen vorhanden)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- b) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 2\*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; **keine** vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

**Bei vorgeburtlichen Analysen und bei Kindern und Jugendlichen werden Befunde der Gruppe 2\* zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.**

- c) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 3\*** (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Ich stimme zu, dass meine Untersuchungsergebnisse für die genetische Beratung und Untersuchung meiner erst- und zweitgradigen Verwandten (Eltern, Kinder, Geschwister, Onkel, Tanten) Angehörigen / ausschließlich meiner folgenden Verwandten: \_\_\_\_\_ (ggf. Namen) genutzt werden dürfen (nicht zutreffendes bitte streichen).

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Ich stimme zu, dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden dürfen.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Die Untersuchungsergebnisse dürfen folgenden mitbetreuenden Ärzten mitgeteilt werden: \_\_\_\_\_

Name(n)

**Die Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten/der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters

Ort, Datum

Name der verantwortlichen ärztlichen Person

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

#### \*Gruppe 1: Medizinisch angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung maximal 1-2%. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

#### Gruppe 2: Medizinisch nicht angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann jedoch **nicht** durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung allenfalls wenige Prozent und variiert je nach diagnostischer Fragestellung. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes), könnte aber einen Einfluss auf die Lebensführung und Lebensplanung haben.

#### Gruppe 3: Überträger-Status

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum **Auftreten einer Erkrankung unter den Nachkommen** (oder verwandten Personen) führen. Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Gruppe 3 trägt jeder Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen.

**Zusatzbefunde werden nicht erhoben bzw. mitgeteilt.**

#### **Definition:**

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.

Als „**Zufallsbefund**“ (englisch: *incidental/unsolicited findings*) werden hingegen Befunde bezeichnet, die zwar ebenfalls in keinem erkennbaren Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen, aber nicht gezielt oder absichtlich erhoben wurden.

Erstellt analog zum Musterbefund der GfH ("Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): 24.10.2023 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu Zusatz- und Zufallsbefunden in der genetischen Diagnostik" Medizinische Genetik, vol. 35, no. 4, 2023, pp. 313-321. <https://doi.org/10.1515/medgen-2023-2060>)