

## Patientenaufklärung vor genetischer Beratung durch einen Facharzt/-ärztin für Humangenetik

Sie haben sich zu einer fachärztlichen genetischen Beratung (ausführliche genetische Beratung durch einen Facharzt/ärztin für Humangenetik) angemeldet. Wir möchten Ihnen erläutern, was bei einer fachärztlichen genetischen Beratung geschieht und was Sie durch die Beratung erreichen können.

### Eine fachärztliche genetische Beratung umfasst regelmäßig:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels,
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die körperliche Untersuchung von Ihnen oder Angehörigen, wenn dies für Ihre Fragestellung von Bedeutung ist,
- eine Beratung über allgemeine genetische Risiken und die Abschätzung spezieller genetischer Risiken,
- die Veranlassung von Untersuchungen an Blut oder anderen Geweben, wenn dies für Ihre Fragestellung von Bedeutung ist,
- die Erstellung einer möglichst genauen medizinisch-genetischen Diagnose,
- eine ausführliche Information über die in Frage stehenden Erkrankungen/Störungen,
- eine ausführliche Beratung über die möglichen Bedeutungen dieser Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit.

### Eine fachärztliche genetische Beratung soll Ihnen u.a. helfen, Fragen zu beantworten, die aufgetreten sind im Zusammenhang mit

- einer eventuell erblich (mit-)bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung bei Ihnen selbst, Ihren Kindern oder anderen Angehörigen,
- einer eventuell erblich (mit-)bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung, die Sie für sich oder Ihre Angehörigen befürchten,
- der Einnahme von Medikamenten, Impfungen und anderen äußeren Einwirkungen während der Schwangerschaft.

Wie weit die fachärztliche genetische Beratung dabei tatsächlich hilfreich sein kann, hängt von der jeweiligen Erkrankung/Störung und von Ihrer persönlichen Fragestellung ab. Beides legt fest, was im Rahmen der genetischen Beratung besprochen wird und bestimmt die Genauigkeit unserer Aussagen zu genetischen Risiken. Wenn wir im Laufe unseres Gespräches von Ihnen Hinweise auf Ihnen bislang nicht bewusste zusätzliche Risiken erhalten, werden wir Sie von uns aus darauf ansprechen. Sie können dann selbst bestimmen, ob und wie weit Sie informiert werden wollen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungen ist nicht möglich. In manchen Fällen ist keine genaue Aussage zur Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer bestimmten Erkrankung/Störung möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Untersuchungen auszuschließen. Genetische Untersuchungen werden nicht ohne Ihre aktive Entscheidung hierzu durchgeführt. Dabei können sich auch Auffälligkeiten entdeckt werden, die nach derzeitiger medizinischer Kenntnis nicht die Ursache für eine gesundheitliche Schädigung sind. Auf solche Auffälligkeiten werden Sie von uns nur dann hingewiesen, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages erforderlich ist oder wenn Sie es ausdrücklich wünschen.

Die Beratung soll für Sie eine Entscheidungshilfe sein und es Ihnen erleichtern, Krankheitsrisiken zu bewerten und sich ggf. auf sie einzustellen. Es bleibt Ihre Entscheidung, welche Ergebnisse Sie zur Kenntnis nehmen wollen und welche Konsequenzen Sie aus dem Beratungsgespräch ziehen. Die wichtigsten Inhalte der Beratung werden Ihnen in einem verständlich gehaltenen Brief noch einmal zusammengefasst. Wenn im Anschluss daran noch Fragen offenbleiben oder wenn neue Probleme auftreten, können Sie sich wieder an uns wenden.

Unsere Zusammenarbeit mit anderen Ärzten ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie mitbestimmen, in welchem Umfang andere beteiligte Ärzte informiert werden. Möglicherweise wird Ihre Blut-/Gewebeprobe nicht (nur) in unserer Einrichtung, sondern (auch) in anderen Laboren analysiert. In jedem Falle unterliegen alle Beteiligten der ärztlichen Schweigepflicht und es werden alle gesetzlichen Vorgaben, insbesondere des Datenschutzes, eingehalten. Weitere Informationen erhalten Sie auf unserer Homepage [www.medicover.de](http://www.medicover.de) und unter [www.bvdh.de](http://www.bvdh.de) sowie [www.gfhev.de](http://www.gfhev.de).

## Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**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 ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. 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. Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

### Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekular-zytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

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, Genomsequenzierung) untersucht.

### Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische 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. 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 (**Zusatzbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Um-

ständen sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. 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 Untersuchungsauftrages 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 allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

## Fragen an die ratsuchende Frau

Name/Patientin ..... Vorname ..... Geburtsdatum .....

Adresse ..... Telefonnummer .....

### Sehr geehrte Ratsuchende,

Sie haben sich zu einer humangenetischen Beratung angemeldet. Um diesen Termin gut vorzubereiten bitten wir Sie, die nachfolgenden Fragen so genau wie möglich zu beantworten. Falls bereits Untersuchungen durchgeführt wurden bringen Sie bitte die Untersuchungsbefunde mit. Im Beratungsgespräch können wir dann gemeinsam klären, welche genetische Untersuchungen für Sie hilfreich sein können.

### FRAGEN ZUR FAMILIENPLANUNG

Haben Sie Verhütungsmittel benutzt?  NEIN  JA – Welche, wann?  
 .....  
 .....

Waren Sie schon einmal schwanger?  NEIN  JA – Wann, Ausgang der Schwangerschaft(en)?  
 .....  
 .....

### FRAGEN ZUR EIGENEN GESUNDHEIT

Haben oder hatten Sie eine der folgenden Erkrankungen:  Diabetes  Bluthochdruck  
 Schilddrüsen-Unterfunktion/-Überfunktion  Epilepsie  
 Thrombose/Embolie

Nehmen Sie zur Zeit Medikamente?  NEIN  JA – Welche?  
 .....  
 .....

Wurden Sie schon einmal operiert?  NEIN  JA – Wann, welche Operation(en)?  
 .....  
 .....  
 .....

**FAMILIENKRANKENGESCHICHTE (eventuell ein zusätzliches Blatt verwenden!)**

Haben Sie Geschwister und/oder Halbgeschwister?

NEIN  JA – Wie viele?

.....

.....

.....

Hatte Ihre Mutter Tot- oder Fehlgeburten?

NEIN  JA – Wie viele?

.....

.....

.....

Haben Ihre Geschwister Kinder?

NEIN  JA – Sind diese gesund?

.....

.....

.....

Sind Ihnen von Ihren Eltern, Großeltern oder anderen Verwandten Erkrankungen bekannt, die in Ihrer Familie besonders häufig auftreten oder bei denen Verdacht auf Erblichkeit besteht?

NEIN  JA – Welche?

.....

.....

.....

Sind diese schon einmal genetisch untersucht worden?

NEIN  JA – Wann? Ergebnis?

.....

.....

.....

Ist Ihre Familie mit der Ihres Partners verwandt?

NEIN  JA – Wer mit wem?

.....

.....

.....

Ihre Fragen:

.....

.....

.....

**Bitte bringen Sie diesen Fragebogen und – so weit vorhanden – Untersuchungsbefunde zum Gespräch mit!**

.....  
Datum

## Patienteneinwilligung zur genetischen Beratung durch einen Facharzt/-ärztin für Humangenetik

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

Telefonnummer

Straße und Hausnummer

PLZ

Ort

**Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an\*:**

- Das Informationsblatt zur fachärztlichen genetischen Beratung habe ich gelesen, verstanden und eine Kopie davon erhalten.  
 ja       nein
- Ich bin damit einverstanden, dass auch der überweisende Arzt einen Beratungsbrief (humangenetische Beurteilung) erhält. Der Beratungsbrief sowie die Befunde von ggf. aus dieser Beratung resultierenden Untersuchungen sollen außerdem geschickt werden an\*:  
Frau/Herrn Dr. \_\_\_\_\_  
Frau/Herrn: \_\_\_\_\_
- Der Gesetzgeber schreibt vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren. Sind Sie damit einverstanden, dass die für Sie oder Ihre Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen bis zu 30 Jahre aufbewahrt und erst dann vernichtet werden?  
 ja       nein
- Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.  
 ja       nein
- Sollte die o.g. Fragestellung auch für meine Verwandten (ersten und zweiten Grades) relevant sein, dürfen die über meine Person erhobenen Ergebnisse in dem Umfang für die Beratung / Untersuchung meiner Verwandten genutzt werden, wie dies zur Klärung von deren Fragestellung unabdingbar ist.  
 ja       nein
- Ich wurde darauf hingewiesen, 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 (Recht auf Nichtwissen).

Ort, Datum\*

Unterschrift der/des Ratsuchenden / des (gesetzlichen) Vertreters\*

\* Angaben werden vom GenDG explizit gefordert

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am (DOB)		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Verantwortlicher Arzt (Praxisstempel)		
Geschlecht des Patienten:		
<input type="checkbox"/> Männlich	<input type="checkbox"/> Weiblich	<input type="checkbox"/> Unbestimmt
Ethnische Herkunft _____		



## Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die Regelungen des GenDG sehen für genetische Untersuchungen eine **ausführliche Aufklärung** und eine **schriftliche Einwilligung** vor, zudem vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**.

**Bitte nehmen Sie nachfolgend Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen.**

### Hiermit erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der humangenetischen Untersuchung aufgeklärt wurde,
- jederzeit ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu stellen und erschöpfende sowie verständliche Antworten darauf zu erhalten,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser und Nabelschnurblut) einverstanden bin, und
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

..... einverstanden bin.

### Weiter erkläre ich hiermit meine Einwilligung

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- dass ich mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- dass ich mein Probenmaterial und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- für eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen,
- mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- in die Weiterleitung des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor,
- und dafür, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

**Dr.(s). med.** .....  
 Name ..... PLZ/Ort ..... Straße .....

### Ich wurde ferner darüber belehrt, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei Duo/Trio/Quattro-Analysen (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse nicht Betroffener nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante Zufallsbefunde auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

### **Wichtig: Mitteilung von Zufallsbefund mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden**

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden     Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zufallsbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

Ort, Datum .....    **X** .....    **X** .....  
 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter    Unterschrift verantwortliche ärztliche Person