

AUFKLÄRUNG ÜBER GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN GEMÄSS DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ (GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,
eine genetische Untersuchung wurde Ihnen oder einer von Ihnen betreuten Person empfohlen, um bestimmte gesundheitliche Fragestellungen zu klären. Diese Untersuchung erfolgt gemäß den Vorgaben des **Gendiagnostikgesetzes (GenDG)**. Das Gesetz schreibt vor, dass Sie vor der Durchführung einer genetischen Analyse aufgeklärt werden und Ihr **schriftliches Einverständnis** geben.

Die verantwortliche Person im Sinne des GenDG ist die Ärztin oder der Arzt, die bzw. der die genetische Untersuchung aus medizinischen Gründen anordnet. Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nach GenDG durch **jede Ärztin/jeden Arzt** veranlasst werden, ohne dass sie/er sich hierfür speziell weiterführend qualifiziert hat.

ABLAUF DER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Ziel der Untersuchung:

Die genetische Analyse dient dazu, Veränderungen in Ihrem Erbgut zu erkennen, die (möglicherweise) für Ihre Symptome oder Erkrankungen verantwortlich sind – oder auch für Erkrankungen, die bereits in Ihrer Familie bekannt sind.

Untersuchungsmethoden:

Es gibt verschiedene Methoden, die zur genetischen Untersuchung angewendet werden können, wie zum Beispiel die Analyse von Chromosomen (zytogenetische Analyse) oder die Untersuchung der DNA (molekulargenetische Analyse). Welche Methode am besten geeignet ist, hängt von der jeweiligen Fragestellung ab und wird vom Labor so ausgewählt, dass diese optimal geklärt werden kann. In einigen Fällen kann auch eine Kombination von Methoden eingesetzt werden, um die Wahrscheinlichkeit zu erhöhen, eine genetische Veränderung zu erkennen.

Durchführung:

Üblicherweise erfolgt die Untersuchung anhand einer Blutprobe. Die dafür notwendige Blutentnahme verursacht in der Regel keine gesundheitlichen Risiken.

MÖGLICHE ERGEBNISSE DER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

1. Nachweis einer krankheitsrelevanten genetischen Veränderung

- Wenn eine (wahrscheinlich) krankheitsrelevante (pathogene) genetische Veränderung nachgewiesen wird, die mit Ihrer Erkrankung im Zusammenhang steht, bedeutet dies, dass diese Veränderung sehr wahrscheinlich die Ursache für Ihre Symptome oder Ihre Erkrankung ist.
- Sie erhalten detaillierte Informationen zu der Erkrankung sowie, sofern möglich, zu ihrem Verlauf sowie den Behandlungsoptionen.

2. Kein Nachweis einer krankheitsrelevanten genetischen Veränderung

- Auch wenn keine krankheitsrelevante genetische Veränderung nachgewiesen wird, kann eine genetische Ursache für Ihre Erkrankung nicht ausgeschlossen werden.
- Dass auch heute noch nicht alle klinischen Auffälligkeiten genetisch sicher geklärt werden können, liegt zum einen daran, dass nicht alle Auffälligkeiten genetischen Ursprungs sind, sondern auch Umweltfaktoren eine Rolle spielen können. Außerdem ist es denkbar, dass die Ursache mit der angewandten Methode oder den heutzutage zur Verfügung stehenden Methoden noch nicht erfasst wurde/werden kann.
- Aus diesem Grund wird bei unauffälligen Untersuchungsergebnissen eine Wiedervorstellung und ggf. erneute Untersuchung in 2-4 Jahren empfohlen.

3. Nachweis von genetischen Veränderungen mit unklarer klinischer Bedeutung

- Manchmal werden genetische Veränderungen entdeckt, deren Bedeutung noch nicht eindeutig geklärt ist. Diese sog. Varianten unklarer Signifikanz (VUS) können entweder harmlos oder krankheitsrelevant sein, aber ihre Auswirkung ist zum Zeitpunkt der Untersuchung noch unklar.
- Aus diesem Grund wird beim Nachweis einer VUS eine Wiedervorstellung und eine Neubewertung der genetischen Analyse in 2-4 Jahren empfohlen.
- Sie werden über solche genetische Veränderungen informiert und es wird mit Ihnen besprochen, was diese für Ihre Gesundheitsvorsorge und die Ihrer Familie bedeuten könnten.

4. Zufallsbefunde

- **Definition:** Bei umfassenden genetischen Analysen, wie z. B. einer Exomsequenzierung, können Zufallsbefunde auftreten. Diese betreffen genetische Veränderungen, die nicht direkt mit Ihrer ursprünglichen Fragestellung in Verbindung stehen.
- **Beispiel:** Bei einer Untersuchung hinsichtlich einer Entwicklungsstörung könnte auch eine genetische Veranlagung für eine Herzrhythmusstörung festgestellt werden.
- **Ihre Entscheidung:** In der Einwilligungserklärung können Sie festlegen, ob Sie über Zufallsbefunde informiert werden möchten. In der Regel werden nur solche Zufallsbefunde mitgeteilt, die mit Krankheiten in Verbindung stehen, für die geeignete medizinische Therapiemöglichkeiten existieren oder präventive Maßnahmen ergriffen werden können.

VERTRAULICHKEIT UND DATENSCHUTZ

Ihre genetischen Untersuchungsergebnisse werden ausschließlich in einem **gesicherten Laborinformationssystem** gespeichert und sind nur für **autorisierte Personen** zugänglich. Alle Datenschutzbestimmungen werden gemäß den **geltenden gesetzlichen Vorgaben** eingehalten. Die Ergebnisse müssen für **10 Jahre** aufbewahrt werden, danach werden die Daten vernichtet, es sei denn, Sie haben etwas anderes vereinbart.

WIDERRUF DER EINWILLIGUNG

Sie können Ihre Einwilligung zur Durchführung der genetischen Untersuchung **jederzeit** ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen, die Untersuchung stoppen und das untersuchte Material vernichten lassen, bevor die Ergebnisse mitgeteilt werden. Bis zum Widerspruch eventuell schon entstandene Kosten können dann allerdings in Rechnung gestellt werden.

WEITERE FRAGEN?

Für alle Fragen zu den Methoden, Ergebnissen oder anderen Aspekten der genetischen Untersuchung können Sie sich jederzeit an Ihre Ärztin/ Ihren Arzt wenden.