

Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz

PATIENTENINFORMATION

1. Aus welchen Gründen werden genetische Untersuchungen durchgeführt?

2. Welches Probenmaterial wird untersucht?

3. Welche genetischen Untersuchungen stehen zur Verfügung?

4. Was bedeutet „Stufendiagnostik“?

5. Wie aussagekräftig ist die Untersuchung?

6. Was bedeuten genetische Veränderungen bezüglich des Auftretens einer Erkrankung?

7. Kann eine genetische Erkrankung verhindert oder beeinflusst werden?

8. Welche möglichen Ergebnisse kann eine genetische Untersuchung erbringen?

9. Welche gesundheitlichen oder psychischen Auswirkungen sind möglich?

10. Welche Besonderheiten gelten in der Schwangerschaft?

11. Wie wird die genetische Probe verwendet?

12. Wie lange wird die Probe aufbewahrt?

13. Habe ich ein Widerrufsrecht?

14. Habe ich ein Recht auf Nichtwissen?

15. Dürfen Versicherungen Ergebnisse genetischer Untersuchungen erfragen?

16. Wie wird die Aufklärung dokumentiert?

17. Welchen gesetzlichen Regelungen unterliegen genetische Untersuchungen?

Die folgenden Informationen dienen der Vorbereitung auf Ihren Termin und sollen Ihnen bereits vorab einen Überblick über die wichtigsten Inhalte geben. Die gesetzlich vorgeschriebene persönliche ärztliche Aufklärung sowie Ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung erfolgen erst im Rahmen des Gesprächs in der Praxis.

Aufklärung im Rahmen einer genetischen Untersuchung (nach Gendiagnostikgesetz)

Die Patientenaufklärung ist eine Aufklärungshilfe und hat keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Je nach Einzelfall erfolgt eine differenzierte Aufklärung durch den behandelnden Arzt.

1. Aus welchen Gründen werden genetische Untersuchungen durchgeführt?

Eine genetische Untersuchung erfolgt bei:

- Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung
- Verdacht auf eine genetische Veranlagung mit möglichem späterem Krankheitsrisiko
- Verdacht auf genetisch bedingte Arzneimittelunverträglichkeit

Sie dient:

- der Sicherung einer (Verdachts-)Diagnose
- ggf. der Einleitung einer gezielten oder spezifischen Therapie
- der Planung von Vorsorge- und Früherkennungsuntersuchungen
- der Risikoabschätzung für begleitende oder zusätzliche Erkrankungen
- der Einschätzung, ob eine Erkrankung vererbbar ist und wie hoch das Risiko für zukünftige Kinder sein könnte

2. Welches Probenmaterial wird untersucht?

- In der Regel Blut
- In der Schwangerschaft: Fruchtwasser, Chorionzotten oder Nabelschnurblut
- In Einzelfällen andere Gewebe (z. B. Wangenabstrich)

Untersucht werden:

- Chromosomen (mikroskopisch)
- DNA (molekulargenetisch)

3. Welche genetischen Untersuchungen stehen zur Verfügung?**Chromosomenanalyse**

- Karyogramm (lichtmikroskopische Untersuchung nach Zellkultur)
- ggf. FISH-Analyse (gezielte Darstellung einzelner Chromosomenabschnitte)

DNA-Analyse (Sequenzierung)

Je nach Fragestellung:

- Einzelgenanalyse (bei konkretem Verdacht)
- Genpanelanalyse (gleichzeitige Untersuchung mehrerer infrage kommender Gene)
- Exomanalyse (Analyse aller krankheitsassoziierten Gene)
- Genomanalyse (zusätzlich Untersuchung weiterer, z. B. regulatorischer DNA-Regionen)
- Weitere spezielle Verfahren je nach medizinischer Fragestellung

4. Was bedeutet „Stufendiagnostik“?

Zunächst werden – bezogen auf die Fragestellung – häufige genetische Veränderungen untersucht. Falls hierdurch keine Klärung erreicht wird, erfolgen schrittweise weiterführende Analysen.

5. Wie aussagekräftig ist die Untersuchung?

Die Aussagekraft hängt ab von

- der klinischen Fragestellung
- der gewählten Untersuchungsmethode

Dies wird im individuellen Aufklärungsgespräch erläutert.

6. Was bedeuten genetische Veränderungen bezüglich des Auftretens einer Erkrankung?

- Es sind aktuell über 6000 genetische Erkrankungen bekannt.
- Klinische Auswirkungen hängen ab von betroffenem Gen, Art der Veränderung, Erbgang und Familienanamnese.
- Häufig besteht eine variable Ausprägung von Symptomen – selbst innerhalb einer Familie.
- Nicht jede genetische Veränderung führt zwingend zur Erkrankung.

Eine humangenetische Beratung ist häufig sinnvoll und ggf. medizinisch indiziert. Ergebnisse genetischer Untersuchungen können auch für Verwandte von Bedeutung sein.

7. Kann eine genetische Erkrankung verhindert oder beeinflusst werden?

- Die meisten genetisch bedingten Erkrankungen sind derzeit nicht heilbar, dies ist Gegenstand intensiver Forschung.
- Viele genetische Erkrankungen sind jedoch behandelbar und es stehen in vielen Fällen inzwischen spezifische Therapien und vereinzelt Gentherapien zur Verfügung.
- Geeignete Vorsorge- und Früherkennungsmaßnahmen können den Verlauf häufig positiv beeinflussen.

8. Welche möglichen Ergebnisse kann eine genetische Untersuchung erbringen?**Nachweis einer pathogenen Variante**

Nachgewiesene krankheitsverursachende genetische Veränderungen bezogen auf die Fragestellung.

Nachweis einer Variante unklarer Signifikanz (VUS)

Genetische Veränderungen, deren krankheitsrelevante Bedeutung derzeit nicht sicher beurteilt werden kann.

Zusatzbefunde

Genetische Veränderungen, die im Rahmen einer Genetischen Untersuchung zusätzlich erhoben werden können und nicht in Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen. Hiernach muss aktiv und zusätzlich gesucht werden (z. B. Hinweise auf weitere Krankheitsrisiken außerhalb der Fragestellung).

Zufallsbefunde

Genetische Veränderungen, die im Rahmen der Diagnostik bezüglich der Fragestellung unvermeidbar zufällig entdeckt werden. Sie können Hinweise auf bislang unbekannte Erkrankungen/Erkrankungsrisiken geben.

Sie haben das Recht:

- vorab zu entscheiden, ob Sie über Zusatz- oder Zufallsbefunde informiert werden möchten und Ihr Recht auf Nichtwissen auszuüben

9. Welche gesundheitlichen oder psychischen Auswirkungen sind möglich?

- Genetische Befunde können psychisch belastend sein, eine psychologische/psychiatrische Betreuung kann in bestimmten Situationen sinnvoll sein.
- Erkrankungen können sich ggf. erst im späteren Leben manifestieren oder verschlechtern.
- Auswirkungen auf Lebensplanung und familiäre Situation sind möglich.

10. Welche Besonderheiten gelten in der Schwangerschaft?

In der Schwangerschaft kann das ungeborene Kind bezüglich genetischer Erkrankungen untersucht werden. Hierbei stehen invasive (eingreifende) Methoden und nicht-invasive Methoden zur Verfügung.

Invasive Diagnostik

- Gewinnung von Fruchtwasser, Chorionzotten oder Nabelschnurblut durch Punktion der mütterlichen Gebärmutter
- Geringes Fehlgeburtsrisiko (ca. 1:200–1:100; in spezialisierten Zentren seltener)

Nicht-invasive Diagnostik (NIPT = Nicht-invasiver Pränataltest)

- Untersuchung fetaler DNA aus mütterlichem Blut
- z.B. um Hinweise auf fetale Chromosomenstörungen zu erhalten oder zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors

11. Wie wird die genetische Probe verwendet?

- Die Probe wird ausschließlich zur Klärung der jeweiligen Fragestellung bis zur abschließenden Befunderstellung verwendet.
- Keine weitere Verwendung ohne ausdrückliche Zustimmung (z. B. Qualitätssicherung, wissenschaftliche Zwecke)

12. Wie lange wird die Probe aufbewahrt?

- Aufbewahrung nur so lange wie für die Befunderstellung erforderlich
- Längere Aufbewahrung, z.B. für ggf. weiterführende Analysen in einem medizinischen Kooperationslabor nur mit gesonderter schriftlicher Einwilligung

13. Habe ich ein Widerrufsrecht?

Ja.

- Widerruf für die Zukunft bei noch nicht abgeschlossenen Analysen jederzeit mündlich oder schriftlich möglich.
- Proben können auf Wunsch sofort vernichtet werden, eine abschließende Befundung ist dann nicht mehr möglich.

14. Habe ich ein Recht auf Nichtwissen?

Ja.

- Die Untersuchung kann abgelehnt werden.
- Ergebnisse oder Teile davon müssen nicht zur Kenntnis genommen werden.
- Befunde können auf Wunsch vernichtet werden.

15. Dürfen Versicherungen Ergebnisse genetischer Untersuchungen erfragen?

- Bei Abschluss von bestimmten Versicherungen ab einer definierten Versicherungssumme darf der Versicherungsnehmer innerhalb enger gesetzlicher Voraussetzungen (Gendiagnostikgesetz) nach den Ergebnissen genetischer Untersuchungen gefragt werden (z.B. Lebensversicherung, Berufsunfähigkeitsversicherung, private Krankenversicherung).
- Ggf. sollte eine juristische Beratung in Anspruch genommen werden.

16. Wie wird die Aufklärung dokumentiert?

- Ärztinnen und Ärzte sind gesetzlich verpflichtet, die Inhalte der Aufklärung zu dokumentieren.
- Die Unterschriften der aufklärenden ärztlichen Person und des Patienten/der Patientin bestätigen die erfolgte Aufklärung und die Einwilligung zur genetischen Untersuchung.

17. Welchen gesetzlichen Regelungen unterliegen genetische Untersuchungen?

- Schutz nach GenDG (Gendiagnostikgesetz), Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) und DSGVO (Datenschutzgrundverordnung)
- Weitergabe an unmittelbar an der medizinischen Betreuung beteiligte Personen mit Einwilligung des Patienten/der Patientin
- Weitergabe an Dritte (z. B. Arbeitgeber oder Versicherungen) ausschließlich mit schriftlicher Einwilligung des Patienten/der Patientin

Wir hoffen, Ihnen in dieser Informationsbroschüre einen Überblick über mögliche Fragen in Zusammenhang mit der Veranlassung genetischer Untersuchungen gegeben zu haben. Individuelle Fragen, die Ihre spezifische Fragestellung betreffen oder weitere Fragen werden in dem persönlichen Aufklärungsgespräch vor einer genetischen Untersuchung ausführlich mit Ihnen besprochen.

