

- Zum Verbleib beim Patienten -

Aufklärung vor genetischen Laboruntersuchungen (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.

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

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. Vor Erklärung der Einwilligung steht Ihnen eine angemessene Bedenkzeit zu.

Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Eine genetische Analyse hat zum Ziel genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind. Dies kann je nach Fragestellung bspw. über die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz (mittels Chromosomenanalyse) oder molekular-zytogenetischer Analyse anhand der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) (molekulargenetische bzw. Array-Analyse) oder anhand der Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse) erfolgen.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 - 10 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 nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende genetische Variante gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen 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 sind. 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.

Familienuntersuchungen

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 das nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Zufallsbefunde

Prinzipiell können bei molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungen 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

Medizinisches
Versorgungszentrum
am
Klinikum Oldenburg
GmbH

Medizinische Genetik

in Kooperation mit

Universitätsinstitut für
Medizinische Genetik

Univ.-Prof. Dr. med.
Marc-Philipp Hitz, PhD

Rahel-Straus-Straße 10
26133 Oldenburg

Genetische Ambulanz

Telefon:
0441 - 403 - 2407
Fax:
0441 - 403 - 2967
E-Mail:
medizinische.genetik@
klinikum-oldenburg.de

Internet:
<http://www.klinikum-oldenburg.de>
<https://uol.de/medizinische-genetik>

Geschäftsführer:
Rainer Schoppik

Erfüllungsort und Gerichtsstand:
Oldenburg (Oldb)

HR B 202124
Steuer-Nr.: 64/220/18170

Bankverbindung:
IBAN:
DE85 2805 0100 0001 6940 82
BIC: SLZODE22

Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Die Kenntnis solcher Zufallsbefunde kann medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein. Sie kann zudem für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben (z. B. beim Abschluss von Versicherungen).

Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Zufallsbefunde können in folgende drei Gruppen eingeteilt werden:

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 %. Dies bedeutet, dass sich bei 98-99 % der Untersuchungen keine Zufallsbefunde ergeben. 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 derzeit 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.*

** Zufallsbefunde der Gruppe 2 werden vom diagnostischen Labor des Universitätsinstituts für Medizinische Genetik nicht mitgeteilt. Sie sind daher nicht in der von Ihnen ausgefüllten Einwilligung abgebildet. Es ist aber möglich, dass Kooperationslabore diese Art von Zufallsbefund mitteilen.*

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. **

***Anlageträgerschaften werden vom diagnostischen Labor des Universitätsinstituts für Medizinische Genetik nur mitgeteilt, wenn die Anlageträgerwahrscheinlichkeit in der Allgemeinbevölkerung nach aktuellem Wissensstand mindestens 1 : 50 beträgt. Besteht der begründete Verdacht (familienanamnestisch), dass eine Konsanguinität (Blutsverwandtschaft) vorliegt, werden u.U. auch seltenere Anlageträgerschaften berichtet. Es ist weiterhin möglich, dass Kooperationslabore von diesem Vorgehen abweichen.*

Zufallsbefunde werden nicht systematisch erfasst (keine Screening-Untersuchung), sondern lediglich zufällig erkannt. Sollten bei Ihnen in einer genetischen Untersuchung keine Zufallsbefunde nachgewiesen werden, ist dies somit kein Ausschluss einer genetischen Veränderung.

Es ist nicht immer eindeutig, welche genetischen Veränderungen welcher Gruppe von Zufallsbefunden zugeordnet werden. Insbesondere ist es oft nicht klar, ob eine Erkrankung medizinisch angehbare ist oder nicht. Manchmal gibt es beispielsweise therapeutische Optionen, deren Nutzen bisher noch nicht sicher belegt werden konnte. Erfahrene Naturwissenschaftler und Ärzte bewerten Zufallsbefunde gemeinsam mit größtmöglicher Sorgfalt und richten sich bei der Befundung nach Ihrer Einwilligung. Es ist dennoch nicht auszuschließen, dass sich die Einschätzung der Gruppenzugehörigkeit von Zufallsbefunden im Verlauf ändert oder zwischen unterschiedlichen Laboren variiert.

Versicherungsrechtliche Konsequenzen

Wenn Sie eine Versicherung abschließen möchten, kann die Versicherungsgesellschaft zuvor eine Gesundheitsprüfung verlangen. Dabei müssen neben persönlichen Angaben auch Fragen zu Vorerkrankungen, anstehenden Behandlungen und chronischen Beschwerden beantwortet werden. In Deutschland ist gesetzlich generell geregelt, dass der Versicherer vom Versicherten weder vor noch nach Abschluss des Versicherungsvertrages die Mitteilung von Ergebnissen oder Daten aus bereits vorgenommenen genetischen Untersuchungen oder Analysen verlangen oder solche Ergebnisse oder Daten entgegennehmen oder verwenden darf. Hiervon sind jedoch explizit die Lebensversicherung, die Berufsunfähigkeitsversicherung, die Erwerbsunfähigkeitsversicherung und die Pflegerentenversicherung ausgenommen, wenn eine Leistung von mehr als 300 000 Euro oder mehr als 30 000 Euro Jahresrente vereinbart wird. Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung, auch mögliche Zufallsbefunde, kann also versicherungsrechtlich relevant sein.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial

Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Hieraus leitet sich kein Anspruch auf eine Aufbewahrung über die gesetzlichen Vorschriften hinaus ab. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben. Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden.

Aufbewahrung von Untersuchungsdaten

Das Gesetz schreibt auch vor, dass personenbezogene Daten und medizinische Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren. Hieraus leitet sich kein Anspruch auf eine Aufbewahrung über die gesetzlichen Vorschriften hinaus ab.

Weitergabe genetischer Befunde

Das Ergebnis der genetischen Untersuchung darf vom durchführenden Labor nur der veranlassenden verantwortlichen ärztlichen Person mitgeteilt werden. Sollten Sie wünschen, dass Ihr Arzt den genetischen Befund auch an weitere Ärzte oder andere Personen (beispielsweise Ihre Angehörigen) weiterleiten darf, bitten wir um eine Schweigepflichtentbindung.

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.

Anmerkungen:

Aufklärung zum Teilen von Daten und zur medizinischen Forschung im Rahmen genetischer Laboruntersuchungen (Analysen)

Vorstellung Ihrer klinischen und genetischen Informationen in einer interdisziplinären Fallkonferenz

Je nach Fragestellung kann eine Besprechung Ihrer klinischen und genetischen Informationen in einer interdisziplinären Fallkonferenz (z.B. Gendiagnostikboard (FBREK), Molekulare Tumorkonferenz, multidisziplinäre Fallkonferenz für Patienten mit unklaren Diagnosen (Neuropädiatrie)) sinnvoll sein. Dabei beraten sich medizinische Fachpersonen (z.B. Ärzte, Psychologen, (Molekular)-Biologen, Bioinformatiker) verschiedener Disziplinen gemeinsam über Ihre medizinische Fragestellung. Ziel ist es, auf Grundlage aller vorliegenden Befunde, eine Empfehlung nach aktuellem Stand der medizinischen Wissenschaft auszusprechen. Die Empfehlungen dieser Konferenzen sind nicht bindend, können Ihrem behandelnden Arzt jedoch als Orientierung für das weitere Vorgehen dienen. Die erhobenen Daten werden über die Fallkonferenz hinaus elektronisch gespeichert. So wird gewährleistet, dass diese bei Unklarheiten, Rückfragen oder nachfolgenden notwendigen Besprechungen zweckgebunden abrufbar sind. Selbstverständlich unterliegen alle teilnehmenden Personen der Schweigepflicht.

Aufbewahrung und Nutzung von Restmaterial

Nachdem eine genetische Untersuchung durchgeführt wurde, ist oft restliches Material Ihrer Bioprobe(n) vorhanden. Dabei kann es sich beispielsweise um Blut, aber auch um DNA (DNS) oder RNA (RNS) handeln. Bei einigen Patienten werden auch andere Biomaterialien untersucht, wie beispielsweise Hautzellen, Tumorgewebe oder Fingernägel. Wir würden dieses Material gerne am Universitätsinstitut für Medizinische Genetik aufbewahren und eventuell mit Ihnen in Kontakt treten um eine mögliche Verwendung Ihre Daten und Ihrer Proben für die medizinische Forschung mit Ihnen zu besprechen. Wir würden Sie insbesondere dann gerne kontaktieren, wenn Sie konkret in ein Forschungsprojekt eingeschlossen werden könnten oder um Sie über die Möglichkeit zu informieren, Ihre Probe an die Oldenburg-Rare-Disease-Biobank zu spenden. Proben für Forschungszwecke werden, sofern Sie dafür einwilligen, mindestens 10 Jahre aufbewahrt.

Veröffentlichung Ihrer Daten (inklusive genetischer Daten) in medizinischen Fachzeitschriften

Auch aus der medizinischen Diagnostik ergeben sich manchmal Erkenntnisse, die für die Wissenschaft interessant sind. Werden beispielsweise 100 Patienten mit einer bestimmten, seltenen Erkrankung genetisch untersucht, kann es sein, dass bei 10 von Ihnen eine bestimmte genetische Veränderung gefunden wird. Solche Informationen können medizinisch wertvoll sein. Sie können entscheiden, ob wir Ihre Daten, pseudonymisiert, also verschlüsselt, in Fachzeitschriften veröffentlichen dürfen. Sofern anhand der zur Veröffentlichung ausgewählten Daten keine Identifizierung Ihrer Person möglich ist, erfolgt im Falle Ihrer Einwilligung vor einer Veröffentlichung keine erneute Kontaktaufnahme mit Ihnen.

Manchmal möchten wir aber auch weiterführende Informationen zu Ihnen und ggf. Ihrer Familie in einer Fachzeitschrift veröffentlichen, welche einzelnen Personen unter Umständen erlauben, Sie zu identifizieren. Es kann beispielsweise sein, dass wir ein Bild Ihres Familienstammbaums (ohne Namen und Geburtsdaten) oder Fotos von Ihnen bzw. Ihrem Kind veröffentlichen möchten. In diesem Fall würden wir Sie gesondert kontaktieren, sodass Sie individuell entscheiden können, ob und welche Informationen und Bilder in einer Veröffentlichung verwendet werden dürfen. Sie haben die Möglichkeit, das Manuskript solcher Veröffentlichungen zu begutachten, bevor es bei einer Fachzeitschrift eingereicht wird.

Wir weisen in diesem Zusammenhang darauf hin, dass medizinische Fachzeitschriften häufig im Internet frei zugänglich sind.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.