

# Einwilligung zur humangenetischen Diagnostik gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Ich erkläre hiermit mein Einverständnis zur Probenentnahme bei mir bzw. der von mir betreuten o.g. Person sowie zur Durchführung der erforderlichen humangenetischen Untersuchungen. Die Untersuchung dient ausschließlich zur Abklärung der nebenstehenden Fragestellung. Der diese Untersuchung veranlassende Arzt/Ärztin hat mich hinreichend aufgeklärt und mir ausreichend Bedenkzeit gegeben. Ich habe derzeit keine weiteren Fragen. Nachdem die nachfolgenden Fragen mit Ihnen erörtert wurden, beantworten Sie bitte diese durch Ankreuzen mit Ja oder Nein:

› Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Befunde an meinem Hausarzt oder anderen mich betreuenden Facharzt übermittelt werden dürfen, wenn sie eindeutig von mir benannt wurden.

Ja  Nein

## Bitte Befunde an:

› Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Befunde auch nach Ablauf der Aufbewahrungsfrist von 10 J. weiter im Laborsystem gespeichert werden dürfen (Löschung nach 30 J.).

Ja  Nein

› Ich bin damit einverstanden, dass mein Befund in meine persönliche elektronische Patientenakte (ePA) hochgeladen werden darf. Damit wird der Befund für andere Ärztinnen und Ärzte sowie Zugehörige anderer Heilberufe einsehbar. Ich kann aber jederzeit den Befund über meine ePA-App verbergen.

Ja  Nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, solange die Ergebnisse mir noch nicht mitgeteilt wurden, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren. Das Ergebnis der Untersuchungen kann mir neben der verantwortlichen ärztlichen Person auch durch weitere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen mitgeteilt werden (Vertreterregelung). Außerdem bin ich mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung von Probenmaterial an spezialisierte medizinische Kooperationslabore einverstanden.

Auftragsnummer des Labors

Hier bitte sorgfältig  
Barcode-Etikett einkleben!

Auftragsdatum

Diagnose/Verdachtsdiagnose

gewünschte Untersuchung

Datum

Unterschrift Patient/Betreuer

Vertragsarztstempel/Unterschrift Arzt/Ärztin

# AUFKLÄRUNG VOR GENETISCHEN ANALYSEN GEMÄSS GENDIAGNOSTIKGESETZ (GENDG)

**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.

Nachfolgend informieren wir Sie über wichtige Inhalte des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und der damit verbundenen genetischen Analyse Ihrer Patientenprobe. Alle Angaben, die auf der Einwilligungserklärung und den Anforderungsscheinen gemacht werden, unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Die ermittelten Ergebnisse werden nur mit Ihrer schriftlichen Zustimmung an die von Ihnen angegebenen behandelnden Ärzte übermittelt.

Bei genetischen Untersuchungen, die wir in unserem Labor nicht durchführen, leiten wir Ihren Auftrag an ein Partnerlabor weiter. Auch hier haben die Vorgaben des GenDG weiter Bestand.

## **Molekulargenetische Untersuchungen (DNA-Diagnostik)**

Unter Verwendung (molekular)genetischer Verfahren wird Ihre Patientenprobe (DNA) gezielt auf genetische Merkmale hin untersucht, für die eine Assoziation mit bestimmten Erkrankung(en) bekannt ist.

Durch direkte Gendiagnostik können Mutationen in einem Gen direkt nachgewiesen oder ausgeschlossen werden. Mit Hilfe der indirekten Gendiagnostik werden sogenannte genetische „Marker“ untersucht, bei denen eine gewisse Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Erkrankung vorliegt.

## **Arztvorbehalt und genetische Beratung**

Eine genetische Untersuchung und Beratung darf durch Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden. Der Inhalt dieser Beratung ist zu dokumentieren. Nach der Beratung ist Ihnen eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen.

## **Bedeutung der Ergebnisse**

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z. B. eine Mutation) in Ihrer Probe nachgewiesen, sollte mit dem behandelnden Arzt die weitere Vorgehensweise im Umgang mit dem Ergebnis besprochen werden.

Wird keine krankheitsverursachende Eigenschaft 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.

Es kann vorkommen, dass Genvarianten nachgewiesen werden, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird 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.

## Zufallsbefunde

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 (sog. Zufallsbefunde).

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 Umständen Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten.

## Familienuntersuchungen

Alle zu untersuchenden Familienmitglieder müssen aufgeklärt werden und der genetischen Untersuchung zustimmen. 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.

## Verwendung und Vernichtung genetischer Proben und Untersuchungsergebnisse

Überschüssiges Probenmaterial zur molekularen Diagnostik (DNA-Diagnostik) wird zum Zwecke der Nachprüfbarkeit nach diagnostischem Ermessen im untersuchenden Labor (ggf. in einem spezialisierten Labor) aufbewahrt oder vernichtet. Die Zustimmung

zur Aufbewahrung kann jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen werden. In diesem Fall wird das Probenmaterial sofort vernichtet.

Der Gesetzgeber schreibt auch vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse und 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.

## Übermittlung von Ergebnissen genetischer Untersuchungen in die elektronische Patientenakte (ePA)

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen dürfen nur in Ihre elektronische Patientenakte (ePA) eingestellt werden, wenn Sie dem ausdrücklich schriftlich oder elektronisch zustimmen (Paragraf 347 SGB V). Stimmen Sie zu, sind die Untersuchungsergebnisse grundsätzlich auch für andere Ärztinnen und Ärzte sowie Angehörige anderer Heilberufe einsehbar – es sei denn, Sie verbergen die Dokumente in Ihrer ePA-App. Dann können nur Sie die Dokumente in Ihrer ePA sehen und kein anderer.

## 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

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.