

Aufklärung

vor genetischen Analysen gemäß §9 Gendiagnostikgesetz

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgerechtigt sind) die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose bzw. Fragestellung abzuklären:

Ziel der genetischen Analyse ist es, die Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sein können.

Dazu werden folgende Methoden angewandt:

- Analyse der Chromosomen mittels Mikroskopie bzw. molekular-/ zytogenetischer Methoden,
- Analyse der Erbsubstanz (DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- Analyse der Produkte der Erbsubstanz (mRNA oder Proteine)

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Mit der Blutentnahme ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. Falls bei Ihnen eine Gewebeentnahme geplant ist (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, o.a.), werden Sie gesondert über die damit verbundenen Risiken aufgeklärt.

Der Umfang der genetischen Analyse richtet sich nach der Fragestellung:

- bei einem konkreten Verdacht (z.B. aus Voruntersuchungen) werden gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. Gene oder Chromosomen) untersucht,
- oder es werden viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (Suchtest, z.B. Chromosomenanalyse, Array-CGH, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieses Ergebnis in der Regel eine hohe Aussagekraft.

Wird keine Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen (unentdeckt) vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. Manchmal werden genetische Eigenschaften (Genvarianten) nachgewiesen, deren Bedeutung noch nicht bekannt 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, durch genetische Analysen jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) auszuschließen.

Im Rahmen einer genetischen Untersuchung können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in direktem Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zufallsbefunde). Insbesondere bei Übersichtsmethoden (Suchtests) wie Chromosomenanalyse, Array-CGH und Genomsequenzierung können Zufallsbefunde auftreten, die erhöhte Risiken für z.T. schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen zur Folge haben können. Sie werden von uns nur dann über solche Auffälligkeiten informiert, wenn sich daraus medizinische Konsequenzen ergeben. Sie können aber im Rahmen der Einwilligung auch bestimmen, dass sie über derartige Zufallsbefunde nicht informiert werden wollen.

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 jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials zu verlangen.