



## Aufklärung vor einer diagnostischen genetischen Untersuchungen bei bestehender Symptomatik gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert, dass eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken nur von einer verantwortlichen ärztlichen Person vorgenommen werden darf. Im Falle einer diagnostischen genetischen Untersuchung (d.h. also bei bestehender Symptomatik) darf eine genetische Untersuchung nach GenDG durch **jede Ärztin/jeden Arzt** veranlasst werden ohne dass sie/er sich hierfür speziell weiterführend qualifizieren muss.

Das GenDG schreibt vor, dass **vor** Veranlassung einer genetischen Untersuchung eine ausführliche Aufklärung (**Aufklärungspflicht**) stattfinden und eine schriftliche Einwilligung des Patienten in die Untersuchung und in die Gewinnung der dafür erforderlichen Probe (**Einwilligungspflicht**) vorliegen muss. Die Aufklärung soll damit die Voraussetzung für die Ausübung des informationellen Selbstbestimmungsrechts des Patienten schaffen.

Die verantwortliche ärztliche Person muss den Patienten hinreichend klar über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufklären und dies schriftlich dokumentieren. Es ist auch darüber zu informieren, dass eine einmal erteilte Einwilligung jederzeit mündlich oder schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen werden kann (**Widerrufsrecht**), solange das Ergebnis der genetischen Untersuchung dem Patienten nicht bereits mitgeteilt worden ist. Der Patient ist auch auf sein **Recht auf Nichtwissen** hinzuweisen, also auf das Recht, jederzeit die Ergebnisse der genetischen Untersuchung, die bis zu diesem Zeitpunkt noch nicht bekannt sind, nicht zur Kenntnis zu nehmen.

Das mit der genetischen Analyse beauftragte Labor darf laut GenDG die Untersuchung nur mit vorliegender **schriftlicher Einwilligung des Patienten** durchführen und das Ergebnis ausschließlich der verantwortlichen ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat.

### Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der diagnostischen genetischen Untersuchung

Bevor Sie Ihre Einwilligung in die genetische Analyse und die Probenentnahme erklären, muss Ihre verantwortliche ärztliche Person Sie über Wesen, Bedeutung und Tragweite der bei Ihnen geplanten genetischen Untersuchung aufklären. Vor Erklärung der Einwilligung steht Ihnen eine angemessene Bedenkzeit zu.

Ziel einer diagnostischen genetischen Analyse ist es, die Erbsubstanz bzw. Produkte der Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, um so möglicherweise die Ursache der bei Ihnen aufgetretenen Erkrankung festzustellen. Bei einer genetischen Analyse werden entweder bei einer konkreten Verdachtsdiagnose gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. ein definiertes Gen), oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne eines Suchtests (z.B. Analyse von mehreren Genen) untersucht.

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung in einem Gen nachgewiesen, hat dieser Befund i.d.R. eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Genveränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in dem untersuchten Gen vorliegen, welche mit dem eingesetzten Verfahren nicht nachweisbar sind. Das Vorliegen von Veränderungen in einem anderen bisher nicht untersuchten Gen ist ebenfalls möglich. Eine genetische Ursache für eine Krankheit lässt sich daher bei negativem Untersuchungsbefund meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.

Nicht selten werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung für die Erkrankung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Bitte beachten Sie ferner, dass eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetischen Erkrankungsursachen nicht möglich ist. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

### Probenentnahme

Um eine genetische Analyse durchführen zu können, benötigt die verantwortliche ärztliche Person bzw. das von dieser beauftragte Labor von Ihnen entsprechendes Untersuchungsmaterial (i.d.R. eine Blutprobe). Die Probenentnahme ist nur mit Ihrer **schriftlichen Einwilligung** zulässig.

## Vernichtung und Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und der genetischen Probe

Nach GenDG hat die verantwortliche ärztliche Person die Ergebnisse der genetischen Untersuchung 10 Jahre aufzubewahren, danach sind die Daten unverzüglich zu vernichten, soweit nicht anders vereinbart oder die betroffene Person ihre Einwilligung gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person nicht zu einem früheren Zeitpunkt bereits widerrufen hat.

Das Gendiagnostikgesetz schreibt auch vor, dass die genetische Probe (z.B. das entnommene Blut bzw. die daraus gewonnene Erbsubstanz) unverzüglich zu vernichten ist, sobald sie für den Zweck, für den sie entnommen wurde, nicht mehr benötigt wird. Dies bedeutet, dass die Probe regelmäßig sofort nach der Untersuchung zu vernichten ist. **Mit Ihrer schriftlichen Einwilligung darf sie jedoch aufbewahrt werden.** Häufig ist dies z.B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse, oder der Verwendung für zukünftige neue Diagnostikmöglichkeiten oder weitere Familienangehörige auch zu einem späteren Zeitpunkt sinnvoll.

Mit Ihrer Zustimmung können die Ergebnisse der genetischen Untersuchung und Ihre Probe in verschlüsselter (d.h. nicht auf Sie zurückführbarer) Form auch für verschiedene andere Zwecke unserer humangenetischen Arbeit eingesetzt werden, z.B. Qualitätssicherung im Labor, studentische Lehre, Erforschung Ihrer Erkrankung oder Verbesserung der Diagnostik. **Bitte entscheiden Sie im beiliegenden Einwilligungsformular, ob und wie die Befundergebnisse und das nicht verbrauchte Probenmaterial verwendet werden dürfen.**