



Aufklärung vor einer prädiktiven genetischen Untersuchung ohne klinische 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 prädiktiven genetischen Untersuchung (d.h. zur Abklärung einer Anlageträgerschaft für eine genetische Erkrankung, ohne dass derzeit klinische Auffälligkeiten bestehen) darf nach GenDG eine genetische Untersuchung nur durch **Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik** oder **Ärztinnen/Ärzte, die sich für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes besonders qualifiziert haben**, veranlasst werden.

Das GenDG schreibt vor, dass **vor** Veranlassung einer genetischen Untersuchung eine ausführliche Aufklärung (**Aufklärungspflicht**) stattfinden und eine schriftliche Einwilligung der betroffenen Person 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 der betroffenen Person schaffen.

Die verantwortliche ärztliche Person muss die betroffene Person 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 der betroffenen Person nicht bereits mitgeteilt worden ist. Die betroffene Person ist auch auf ihr **Recht auf Nichtwissen** hinzuweisen, also auf ihr Recht, jederzeit die Ergebnisse der genetischen Untersuchung, die ihr bis zu diesem Zeitpunkt noch nicht bekannt sind, nicht zur Kenntnis zu nehmen.

Das mit der genetischen Analyse beauftragte Labor darf laut GenDG eine genetische Analyse nur mit vorliegender **schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person** durchführen und das Ergebnis nur 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 prädiktiven genetischen Analyse ist es, die Erbsubstanz bzw. Produkte der Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, um so das Risiko für eine möglicherweise zukünftig auftretende Erkrankung oder eine Anlageträgerschaft für eine Erkrankung abzuklären. Bei einer genetischen Analyse werden entweder gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. ein bestimmtes Gen), oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne eines Suchtests (z.B. Analyse von mehreren Genen) untersucht.

Wenn in Ihrer Familie zuvor eine krankheitsverursachende Genveränderung nachgewiesen wurde, kann für Sie eine Anlageträgerschaft hierfür gezielt und sicher bestätigt oder ausgeschlossen werden. Wird eine bekanntermaßen krankheitsverursachende Veränderung in einem Gen nachgewiesen, hat dieser Befund i.d.R. eine hohe Sicherheit ohne dass häufig hieraus sichere prognostische Vorhersagen zum Alter bei Beginn, der Schwere oder dem Verlauf der Erkrankung getroffen werden können.

Wurde zuvor in Ihrer Familie und wird jetzt auch bei Ihnen keine krankheitsverursachende Genveränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in dem untersuchten Gen vorliegen, welche mit dem eingesetzten Verfahren nicht nachweisbar sind, oder auch in einem anderen bisher nicht untersuchten Gen. Eine genetische Ursache für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Bitte beachten Sie, 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. Nach Ablauf dieser Frist 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 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 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 benötigte Probenmaterial verwendet werden dürfen.**