

Aufklärung und Einwilligung vor einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU-Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO)

Das GenDG fordert vor Veranlassung einer genetischen Untersuchung eine ausführliche Aufklärung (**Aufklärungspflicht**) und schriftliche Einwilligung der betroffenen Person in die Untersuchung und in die Gewinnung der dafür erforderlichen Probe (**Einwilligungspflicht**). Vor Erklärung der Einwilligung steht Ihnen eine angemessene Bedenkzeit zu.

Das Ergebnis der genetischen Untersuchung darf nur der veranlassenden verantwortlichen ärztlichen Person mitgeteilt werden.

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

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.

Ziel einer **diagnostischen genetischen Untersuchung** ist es, in der Erbsubstanz eines Patienten genetische Eigenschaften als **mögliche erbliche Ursache bestehender Beschwerden** aufzudecken. Sie darf durch jede Ärztin/jeden Arzt veranlasst werden.

Ziel einer **prädiktiven genetischen Untersuchung** ist die **Abklärung einer Anlageträgerschaft für eine genetische Erkrankung** bei einer **gesunden** Person. Sie darf nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder Ärztinnen/Ärzte mit spezieller Qualifikation für eine fachgebundene genetische Beratung veranlasst werden.

Wenn in der Familie zuvor eine krankheitsverursachende Genveränderung nachgewiesen wurde, kann eine Anlageträgerschaft hierfür in der Regel 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 vorkommen. 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, sofern ein Krankheitsbezug möglich erscheint, im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Die verantwortliche ärztliche Person klärt die betroffene Person hinreichend klar auf über

- Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung
- den **begrenzten Umfang einer genetischen Untersuchung**, bei welcher üblicherweise nur ein kleiner Teil des Erbgutes gezielt erfasst und ausgewertet wird
- **methodische Grenzen**, so dass auch für die untersuchten Abschnitte des Erbgutes ein vollständiger Ausschluss krankheitsursächlicher oder -begünstigender Faktoren nicht möglich ist

- die Möglichkeit **unauffälliger Untersuchungsergebnisse**, welche eine Anlageträgerschaft für eine erbliche Erkrankung nicht vollständig ausschließen
- die mögliche **Aufdeckung unklarer genetischer Varianten**, für welche eine Einschätzung der Auswirkungen auf die Gesundheit des Patienten oder der Nachkommen nicht oder nicht ausreichend sicher beurteilbar ist. Ob wir diese mitteilen, entscheiden wir im Einzelfall unter Berücksichtigung der vorliegenden Informationen.
- die mögliche **zufällige Aufdeckung neuer Krankheitsrisiken**, welche mit der Fragestellung und geplanten Untersuchung nicht im Zusammenhang stehen. Die Probe wird auf solche sogenannten Zufalls- oder Zusatzbefunde außerhalb des beauftragten Untersuchungsumfanges nicht explizit untersucht. In seltenen Fällen kann jedoch ein Zufallsbefund im Rahmen des beauftragten Untersuchungsumfanges auffällig werden. Auf Wunsch teilen wir diesen mit, jedoch nur dann, wenn dies für die untersuchte Person einen unmittelbaren therapeutischen oder prophylaktischen Nutzen bedeutet.¹
- **Recht auf Nichtwissen:** Ihr Recht, genetische Risiken nicht zu erfahren und genetische Untersuchungen nicht vornehmen zu lassen oder jederzeit die bis zu diesem Zeitpunkt noch nicht mitgeteilten Befunde oder Ergebnisse nicht zur Kenntnis zu nehmen.
- **Widerrufsrecht:** die einmal erteilte Einwilligung zur genetischen Untersuchung und Mitteilung ihrer Ergebnisse kann jederzeit mündlich oder schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen werden, soweit noch nicht erfolgt.

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, wird von Ihnen entsprechendes Untersuchungsmaterial (i.d.R. eine Blutprobe) benötigt. Die Probenentnahme ist nur mit Ihrer **schriftlichen Einwilligung** (siehe Seite 5) zulässig.

Vernichtung und Aufbewahrung der genetischen Probe und des Untersuchungsergebnisses

Nach Gendiagnostikgesetz ist die genetische Probe (Blutprobe bzw. die daraus gewonnene Erbsubstanz) unverzüglich zu vernichten, sobald die veranlasste Untersuchung abgeschlossen ist. **Mit Ihrer Einwilligung darf sie jedoch länger aufbewahrt werden** (siehe Punkt 1, Seite 5). 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.

Aufgrund gesetzlicher Vorgaben müssen die **Ergebnisse der genetischen Untersuchung 10 Jahre aufbewahrt werden**. Nach Ablauf dieser Frist sind die Daten unverzüglich zu vernichten, soweit durch die betroffene Person gegenüber der verantwortlichen Person nicht anders verfügt (siehe Punkt 2, Seite 5).

Mit Ihrer Zustimmung können die Ergebnisse der genetischen Untersuchung und Ihre Probe in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für weitere Zwecke unserer humangenetischen Arbeit eingesetzt werden (siehe Punkt 3, Seite 5), z.B. Qualitätssicherung im Labor, studentischen Lehre, Erforschung Ihrer Erkrankung oder Verbesserung der Diagnostik.

Ihre schriftliche Einwilligung

Aufgrund gesetzlicher Bestimmungen sind wir verpflichtet, von Ihnen die **schriftliche Einwilligung zur genetischen Untersuchung** sowie zur zweckgebundenen **Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Dateneinzuholen**. Wir bitten Sie daher, den folgenden Abschnitt dieses Dokument sorgfältig zu lesen, entsprechend auszufüllen und zu unterschreiben. Wenn Sie zu einzelnen Punkten Fragen haben, wenden Sie sich bitte an Ihren betreuenden Arzt vor Ort oder an direkt uns (tel. unter: 0941-944-5410).

¹ Die Mitteilung der Zufallsbefunde umfasst ausschließlich krankheitsursächliche Varianten (VUS5) oder wahrscheinlich krankheitsursächliche Varianten (VUS4) in Genen, welche in der aktuellsten Version der ACMG SF Liste aufgeführt sind. Literatur: Miller et al., 2021, PMID 34012068

**Aufklärung zur zweckgebundenen Nutzung und Verarbeitung personenbezogener Daten gemäß der Europäischen
Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO)**

A. VERANTWORTLICHKEIT FÜR DIE DATENVERARBEITUNG

Verantwortlich für die Datenverarbeitung des Zentrums für Humangenetik Regensburg ist:

Frau Prof. Dr. med. Ute Hehr
Praxis und Labor für Humangenetik
Luitpoldstr. 4
93047 Regensburg
Tel.: 0941 586 133-0
E-Mail: Ute.Hehr@ur.de

B. DATENSCHUTZBEAUFTRAGTER DES ZENTRUMS FÜR HUMANGENETIK REGENSBURG

Marcus Lelle, Firma BIADES
Heinsestr. 42
13467 Berlin
Tel.: 030 86209119
E-Mail: info@biades.de

C. ZWECK DER DATENVERARBEITUNG

Erfüllung des Behandlungsvertrages zwischen Ihnen und Ihrem Arzt und der damit verbundenen Pflichten und gesetzlichen Vorgaben incl. Dokumentations- und Sorgfaltspflicht.

Klärung von medizinischen und sich aus Ihrem Versicherungsverhältnis ergebenden Fragen (z.B. Abrechnung erbrachter medizinischer Leistungen). Die Empfänger gewährleisten die Einhaltung der Vorgaben der EU-DSGVO und den Schutz Ihrer Rechte.

D. ART DER ERHOBENEN DATEN

Patientenstammdaten (Name, Geburtsdatum, Kontaktdaten, Krankenversicherungsdaten), medizinische Vorgeschichte, Diagnosen und Befundberichte von Ihnen und ggf. Ihren Angehörigen, welche Sie selbst oder andere Ärzte uns zur Verfügung stellen, Befunde einer körperlichen Untersuchung.

Blutproben/andere Körpermaterialien, und in einer genetischen Untersuchung hieraus gewonnene genetische Daten

E. BEARBEITUNG UND AUSWERTUNG PERSONENBEZOGENER DATEN

Erhebung und Verarbeitung Ihrer Daten sind Voraussetzung für eine fachgerechte Untersuchung und Behandlung. Alle erhobenen Daten unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden unverschlüsselt verarbeitet.

Elektronische Übermittlung Ihrer personenbezogenen Daten an Dritte nur über abgesicherte Zugänge und nur dann und insoweit, wie dies gesetzlich gefordert und erlaubt ist, oder Sie für die genannten Zwecke eingewilligt haben.

Verarbeitung personenbezogener medizinischer und genetischer Daten in bioinformatischen Vorhersageprogrammen, Abspeicherung auf hausinternen Speichermedien, evtl. notwendige Internet-basierte Verarbeitung nur pseudonymisiert (= ohne Übermittlung Ihrer Patientenstammdaten).

Sofern Sie zustimmen, zusätzlich pseudonymisierte Bearbeitung Ihrer Daten für weiterführende krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen oder zur laborinternen Qualitätssicherung.

F. EMPFÄNGER IHRER DATEN

Betreuende Ärzte, kassenärztliche Vereinigungen, Krankenkassen, Medizinischer Dienst der Krankenversicherung, Ärztekammern und privatärztliche Verrechnungsstellen.

Für genetische Untersuchungen kann die Weiterleitung entnommener Proben und erhobener Daten an kooperierende externe medizinische Laboratorien oder Institute mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung zur weiteren Verarbeitung notwendig sein, hierfür erbitten wir Ihre schriftliche Zustimmung.

G. SPEICHERUNG IHRER DATEN

Datenaufbewahrung solange dies für die Durchführung der Behandlung erforderlich und danach gesetzlich vorgeschrieben ist, oder entsprechend Ihrer schriftlichen Verfügung.

H. IHRE RECHTE

Sie haben ein

- Auskunftsrecht über die Sie betreffenden personenbezogenen Daten
- Recht auf Berichtigung unrichtiger Daten
- unter bestimmten Voraussetzungen auch ein Recht auf Löschung von Daten, auf Einschränkung der Datenverarbeitung oder Datenübertragung
- Recht, die Einwilligung für die zukünftige Verarbeitung formlos schriftlich zu widerrufen, sofern dem nicht gesetzliche Vorschriften entgegenstehen
- Beschwerderecht bei der zuständigen Aufsichtsbehörde für den Datenschutz, wenn Sie eine nicht rechtmäßige Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten vermuten.

Die Anschrift der für uns zuständigen Aufsichtsbehörde lautet:

Bayerisches Landesamt für Datenschutzaufsicht
Promenade 27
91522 Ansbach

Tel.: +49 981 53 1300
Fax: +49 981 53 98 1300
E-Mail: poststelle@lda.bayern.de

I. RECHTLICHE GRUNDLAGEN

Rechtsgrundlage für die Verarbeitung Ihrer Daten sind die Artikel 6 Absatz 1 lit. b) und c) und Artikel 9 Absatz 2 lit. h) EU-DSGVO in Verbindung mit Paragraf 22 Absatz 1 Nr. 1 lit. b) Bundesdatenschutzgesetz.

Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO)

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass Sie von Ihrem behandelnden Arzt (verantwortliche ärztliche Person) über **Wesen, Bedeutung und Tragweite der geplanten genetischen Untersuchung** und einer eventuellen Probenentnahme aufgeklärt wurden. Ihnen ist auch die Notwendigkeit bzw. der mögliche Nutzen der genetischen Untersuchung verständlich geworden. Außerdem wurden mögliche **gesundheitliche oder sonstige Risiken**, die sich aus der Gewinnung des Probenmaterials, aber auch aus dem Untersuchungsergebnis selbst ergeben könnten (z.B. psychische Belastungen), ausführlich besprochen.

Ihnen ist bekannt, dass

- Sie Ihre Einwilligung gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person jederzeit und ohne Angabe von Gründen formlos schriftlich widerrufen können (**Widerrufsrecht**).
- Sie das Recht haben, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**). Sie können daher eine eingeleitete Untersuchung vor der Befundmitteilung jederzeit abbrechen lassen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich der bis dahin gewonnenen Ergebnisse gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person verlangen.
- nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) das Diagnostiklabor die Ergebnisse der genetischen Untersuchung nur der verantwortlichen ärztlichen Person mitteilen darf. Diese kann mit dem Patienten eine Weiterleitung der Befunde an Dritte vereinbaren.

Weitergabe der schriftlichen Befundmitteilung durch die verantwortliche ärztliche Person vom Patienten gewünscht an (Name, Adresse):

Sie sind damit einverstanden, dass bei

Ihnen selbst Ihrem Kind Der von Ihnen gesetzlich betreuten Person

Name, Vorname: geb.:

eine genetische Untersuchung zur Klärung der folgenden Fragestellung / klinischen Diagnose

.....
durchgeführt und ggf. eine Blut- bzw. Gewebeprobe entnommen wird.

Bezüglich der geplanten genetischen Untersuchung wird von Ihnen folgendes verfügt:

1. Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Hiermit bestimmen Sie, dass Untersuchungsmaterial auch nach Abschluss der genetischen Untersuchung weiterhin aufbewahrt werden darf. Dies kann zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse bzw. für die Verwendung für zukünftige neue Diagnostikmöglichkeiten zu einem späteren Zeitpunkt sinnvoll sein.		
2. Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse länger als 10 Jahre	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Hiermit bestimmen Sie, dass die Untersuchungsergebnisse bei uns und ggf. dem ausführenden externen Labor über die gesetzlich vorgegebene Frist von 10 Jahren hinaus gespeichert und aufbewahrt werden dürfen.		
3. Nutzung der Probe und Untersuchungsergebnisse für wissenschaftliche Zwecke und Qualitätskontrolle	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Die gewonnene Probe und die Ergebnisse der genetischen Untersuchung können in <u>pseudonymisierter Form</u> ¹ für wissenschaftliche Forschung zur weiteren Aufklärung Ihrer Erkrankung und Qualitätskontrollen genutzt werden.		
4. Zufällig erhobene Befunde können Ihnen mitgeteilt werden	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Sie wünschen, dass zufällig erhobene Befunde, die mit der direkten Fragestellung / klinischen Diagnose (s.o.) nicht in Verbindung stehen, Ihnen mitgeteilt werden können, sofern sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung bzw. Prophylaxe für Sie ergeben könnten. ²		
5. Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an weitere externe Kooperationspartner	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Falls erforderlich, sind Sie mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages und der dafür benötigten personenbezogenen Daten an weitere kooperierende externe medizinische Laboratorien oder Institute mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung einverstanden.		

¹ Pseudonymisierung bedeutet die Zuhilfenahme eines Schlüssels als intern vergebene Patienten-Identifikationsnummer, um genetische Daten und personenbezogene Daten getrennt verarbeiten zu können. Nur mit diesem Schlüssel ist eine spätere Zuordnung zu den persönlichen Daten möglich.

Sie hatten ausreichend Gelegenheit, die vorstehenden Informationen zum Inhalt der genetischen Beratung und Ihrer Rechte bzgl. der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO, siehe Punkt H, Seite 4) zu lesen und Ihre Einwilligung hierfür gründlich zu überdenken.

Sie stimmen der Speicherung der Ergebnisse und der Erhebung und Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten in elektronischer sowie in Papierform gemäß der Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO) zu. Sie haben Anspruch auf eine Kopie dieser Einwilligung gemäß § 630e Abs. 2 S. 2 BGB.

.....
Ort Datum Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

² Die Mitteilung der Zufallsbefunde umfasst ausschließlich krankheitsursächliche Varianten (VUS5) oder wahrscheinlich krankheitsursächliche Varianten (VUS4) in Genen, welche in der aktuellsten Version der ACMG SF Liste aufgeführt sind. Literatur: Miller et al., 2021, PMID 34012068