

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Patientendaten

Name, Vorname, Geburtsdatum

Hiermit erkläre ich nach Aufklärung und gegebenenfalls genetischer Beratung meine Einwilligung zur genetischen Analyse, die zur Abklärung der folgenden Fragestellung/Verdachtsdiagnose bei mir oder der von mir vertretenen Person dient.

| Fragestellung/Indikation | Mutationen | Gewünschte Untersuchung |
|--|--|-------------------------|
| Thromboseneigung | Faktor-V-Mutation („Leiden“) | |
| | Faktor-II- (Prothrombin-) Mutation | |
| Hyperhomocysteinämie | MTHFR-Mutation | |
| Spondyloarthritiden | HLA-B27 | |
| Hämochromatose | HFE-Gen-Mutation | |
| DPD-Mangel (vor Therapie mit 5-FU, Capecitabin, Tegafur) | DPYD*2A (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A) | |
| | DPYD*13 (c.1679T>G) | |
| | Polymorphismus c.2846A>T | |
| | HaplotypB3 (c.1236G>A; c.1129-5923C>G) | |
| Sonstige (bitte eintragen) | | |

Ich habe eine ausführliche Aufklärung über Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung erhalten und habe diese verstanden. Im Aufklärungsgespräch konnte ich alle mich interessierenden Fragen stellen. Diese wurden mir vollständig und verständlich beantwortet. Ich habe mir meine Zustimmung zur Untersuchung gründlich überlegt und benötige keine weitere Bedenkzeit. Ich bin mit der Entnahme des Probenmaterials für die genetische Untersuchung einverstanden. Sofern dies notwendig ist, erkläre ich mich auch mit der Weiterleitung des Probenmaterials in ein spezialisiertes Labor einverstanden. Ich erkläre, dass das Probenmaterial nach Abschluss der Analyse aus Qualitätssicherungsgründen länger als gesetzlich vorgesehen aufbewahrt werden darf. Ich stimme zu, dass die Befunde länger als gesetzlich vorgesehen aufbewahrt werden dürfen.

Sollten Zufallsbefunde erhoben werden, die praktische Konsequenzen haben, so bitte ich um deren Mitteilung.

ja nein

Über die Möglichkeit des teilweisen oder kompletten Widerrufs dieser Einwilligung bin ich informiert worden.

Ort, Datum

Unterschrift/Stempel
 verantw. Ärztliche Person

Unterschrift
 Patient/gesetzlicher Vertreter

Aufklärung bei genetischer Diagnostik

Ihr Arzt empfiehlt Ihnen die Durchführung einer genetischen Diagnostik. Diese ist in Deutschland durch das Gendiagnostikgesetz gesetzlich geregelt. Hieraus ergeben sich verschiedene Verpflichtungen:

- 1) Die genetische Untersuchung darf nur mit schriftlicher Einwilligung des Patienten veranlasst und durchgeführt werden.
- 2) Die verantwortliche ärztliche Person muss den Patienten über Zweck, Art und Umfang der jeweiligen Untersuchung aufklären und dies schriftlich dokumentieren.
- 3) Das Labor darf die genetische Untersuchung nur durchführen, wenn die Punkte 1) und 2) erfüllt sind.

Bei einer genetischen Untersuchung wird die Erbsubstanz (Chromosomen oder Nukleinsäuren) oder die Genprodukte auf genetische Eigenschaften untersucht, um möglicherweise die Ursache für eine bestimmte Erkrankung oder Störung festzustellen. Die Untersuchung kann sich nur auf eine ganz bestimmte Veränderung der Erbsubstanz, aber auch auf viele Eigenschaften gleichzeitig richten.

Bei einer breiten Analyse können Zufallsbefunde auftreten, die mit der ursprünglichen Fragestellung nichts zu tun haben, aber trotzdem von medizinischer Relevanz sind. Sie können entscheiden, ob Ihnen diese Ergebnisse mitgeteilt werden sollen.

Auch die Entnahme der Probe ist nur mit Ihrer schriftlichen Einwilligung möglich. In der Regel erfolgt die Analyse aus einer Blutprobe, deren Entnahme sie keinem gesundheitlichen Risiko aussetzt.

Das Gendiagnostikgesetz legt fest, dass die verantwortliche ärztliche Person die Ergebnisse der genetischen Untersuchung 10 Jahre aufbewahren muss. Darüber hinaus dürfen sie nur mit Ihrer Zustimmung aufbewahrt werden.

Die Probe muss laut Gendiagnostikgesetz sofort vernichtet werden, wenn sie für den Zweck, für den sie gewonnen wurde, nicht mehr gebraucht wird. Oft ist es jedoch sinnvoll, diese Proben länger aufzubewahren, um Ergebnisse überprüfen/nachvollziehen zu können. Dies ist nur mit Ihrer Zustimmung möglich.

Sie können Ihre Einwilligung zur genetischen Analyse jederzeit und ohne Angabe von Gründen komplett oder nur teilweise widerrufen. Sie haben ein Recht auf Nichtwissen, also die Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren. Das bedeutet, dass Sie bis zur Ergebnismitteilung verlangen können, dass der Untersuchungsgang abgebrochen wird und die Untersuchungsmaterialien, erhobenen Messdaten und Befunde vernichtet werden.