

Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (Exemplar für den Patienten)

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Dies gilt auch für die Durchführung von Enzymtests, da es sich um eine Genproduktanalyse handelt die ebenfalls unter das GenDG fällt. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) genetischen Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie ihren behandelnden Arzt gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, die für Sie sorgeberechtigt ist oder die Sie betreut) wurde die Durchführung eines Trockenbluttests (Dry-Blood-Spot-Test, DBS) zur Enzymdiagnostik und unter Umständen eine genetische Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

ZWECK DES TESTS

Mit dem Dry-Blood-Spot-Test (Trockenbluttest) soll festgestellt werden, ob die spezifischen Symptome von einer Mukopolysaccharidose (Typ I, II, IVA, VI oder insbesondere MPS VII) hervorgerufen werden.

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen und Enzym-Analysen passiert und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Eine Trockenbluttest hat zum Ziel,

- eine mögliche Fehlfunktion des Enzyms zu untersuchen, die eventuell die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung ist.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- bei einem konkreten Verdacht die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse bzw. Enzym-Analyse)

auf Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

TESTVERFAHREN

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise hat eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten.

Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.ä.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggfs. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko, besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Ich bin darüber aufgeklärt worden, daß ich eine kleine Blutprobe abgeben muss.

Ich bin darüber aufgeklärt worden, daß meine Blutprobe für einen diagnostischen Test verwendet wird.

Wenn ich weitere Informationen benötige, erklärt mir die / der behandelnde Ärztin/Arzt wie diese Testverfahren ablaufen.

TESTERGEBNISSE und BEDEUTUNG DER ERGEBNISSE

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z. B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der o. g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar 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, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sogenannte Zufallsbefunde). Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Ich darüber aufgeklärt worden, daß die Testergebnisse meinem Arzt mitgeteilt werden und daß ich meinen Arzt fragen muss, um die Ergebnisse zu erhalten.

Ich darüber aufgeklärt worden, daß bei diagnostischen Tests manchmal keine Ergebnisse herauskommen, so daß eventuell eine zusätzliche Blutprobe benötigt wird um ein Ergebnis zu erhalten.

WIDERRUFSBELEHRUNG

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie können Ihre Einwilligung mündlich oder schriftlich zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Mitteilung der Ergebnisse jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Wenn Sie Ihre Einwilligung zurückziehen hat dies für Sie keinerlei Nachteile bei der weiteren Behandlung durch Ihren Arzt.

Ich darüber aufgeklärt worden, daß die von mir abgegebene Blutprobe nur für die Zwecke des Dry-Blood-Spot-Tests (Trockenbluttest) verwendet und nach Durchführung des diagnostischen Tests vernichtet wird. Es besteht aber auch die Möglichkeit, dass das Unresuchubgsmaterial nach Abschluß der Untersuchungen aufbewahrt wird. Bitte entsprechende Auswahl unten in der Tabelle ankreuzen.

Ich darüber aufgeklärt worden und damit einverstanden, daß

- die Anzahl der durchgeführten Tests, deren Ursprungsland und die Anzahl der positiven Tests an Ultragenyx Europe GmbH („Ultragenyx“) gemeldet werden
- Daten des auftraggebenden Arztes und alle patientenbezogenen Daten (außer des Ursprungslands) nicht an Ultragenyx weitergegeben werden
- Ultragenyx diese Daten möglicherweise an seine Geschäftspartner, von denen einige außerhalb der EU gelegen sind und in denen die Datenschutzgesetze nicht so streng sind, für gemeinsame Forschungs- oder Vermarktungsmaßnahmen weitergibt.

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Angaben zum Patienten (alle Angaben bitte in DRUCKSCHRIFT)

Name:

Vorname:

Geb.: Tel.:

Straße:

PLZ: Ort:

Verantwortliche/r Ärztin / Arzt (Stempel)

Frau/Herr Dr.:

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen und Enzym-Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen darüber hinaus, die unten genannten Punkte im Rahmen der Einwilligung zu klären.

Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle schriftliche Aufklärungen) zu genetischen und Enzym-Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz erhalten, gelesen und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen und Enzym-Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankungen bzw. Diagnose einer MPS vom Typ I, II, IVA, VI oder VII notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blutentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse an mit- und nachbehandelnde Ärzte weitergegeben werden können:

Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Analyse nur insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die o. g. Frage praktisch relevant ist. Auf die Mitteilung von Zufallsbefunden verzichte ich.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bitte auch um die Mitteilung aller Zufallsbefunde, aus denen sich praktische Konsequenzen ableiten lassen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Der Gesetzgeber schreibt vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse/Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z. B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren. Sind Sie damit einverstanden, dass die für Sie oder Ihre Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen bis zu 30 Jahre aufbewahrt und erst dann vernichtet werden?	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf.	
Ich wünsche die sofortige Vernichtung nach endgültigem Abschluss der Untersuchung entsprechend GenDG.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin einverstanden, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt wird.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin einverstanden mit der Verwendung diesen Materials (Mehrfachnennung möglich):	
- Zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
- Für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten meiner Erkrankung	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/Patient bzw. des gesetzlichen Vertreters

Diese Einwilligungserklärung wird als Service für die Ärzteschaft von Ultragenyx Germany GmbH bereitgestellt. Stand: Mai 2018