

**Kooperationspartner: Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn**

## Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

**Patientendaten:** (ggf. Aufkleber)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:                      Geschlecht:  m  w

Adresse:

**Einsender:** Klinik/Station/Ambulanz/Arzt (ggf. Stempel)

Name:

Tel.:

**Kostenträger**     Überweisungsschein (Vordruck 6)  
 Rechnung an Klinik                       ambulant     stationär    UKB-Kostenstelle des Einsenders: .....  
 privat, GOÄ-Rechnung an Patient                      (nur für Zusendungen vom Universitätsklinikum Bonn)

**Angaben zum Patienten**  
 Klinische Diagnose / Symptome / Befunde    **(Befunde bitte beifügen!)**

---

Besteht eine Schwangerschaft?     nein     ja, SSW:                      letzte Regel:

---

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt?  
 nein     ja, welche:                      Ergebnis:

---

Angaben zur Familie, ggf. Stammbaum

**Untersuchungsauftrag: bitte wenden und ausfüllen**                      (Genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget!)

Differenzialdiagnostik     prädiktive Diagnostik     pränatale Diagnostik     Heterozygotendiagnostik

---

**Material:**     EDTA-Blut (2-5 ml)     DNA     Chorionzotten     Fetalblut     \_\_\_\_\_

Entnahmedatum:                      Entnahmezeit:

.....  
**Ort, Datum                      Name anfordernde(r) Ärztin/Arzt (in Druckschrift)                      Unterschrift anfordernde(r) Ärztin/Arzt**

**Einwilligung zur genetischen Diagnostik** (Einwilligungserklärung siehe Seite 5)

Das Gendiagnostikgesetz fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung (s. Seite 5, verbleibt beim Einsender) und schriftliche Einwilligung der Patienten. Eine Kopie der schriftlichen Einwilligung muss zusammen mit dem Untersuchungsmaterial an das Labor gesendet werden. **Das Labor darf die Analyse nicht ohne vorliegende Einwilligung beginnen (§ 8, Abs. 1 GenDG).**

**Patient/in:**

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

**Untersuchungsauftrag: bitte ankreuzen**

(Genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget!)

**Mentale Retardierung**

- Angelman-Syndrom (Methylierungstest/Deletionsnachweis mittels MLPA)
- Prader-Willi-Syndrom (Methylierungstest/Deletionsnachweis mittels MLPA)
- Fragiles-X-Syndrom, *FMR1*
- Rett-Syndrom, *MECP2*

**Mikrodeletions-/Mikroduplikations-Syndrome**

**bei unspezifischer mentaler Retardierung**

- Screening auf häufige Mikrodeletions-/Mikroduplikations-Syndrome (MLPA)
- X-chromosomale mentale Retardierung (MLPA)
- Genomweites Screening auf Mikrodeletionen und -duplikationen (Array)  
bitte **nur nach Rücksprache**: Tel. 0228-287 51040

**spezifische Syndrome (MLPA)**

- DiGeorge-Syndrom (22q11.2)
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16.3)
- Cri-du-chat-Syndrom (5p15.2)
- Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- NF1-Mikrodeletions-Syndrom (17q11.2)
- Mikrodeletion 1p36

**Neuropathien**

**Hereditäre Motorisch-Sensorische Neuropathie HMSN1**

- Duplikation/Deletion *PMP22*

**Hereditäre Neuropathie mit Drucklähmung HNPP**

- Duplikation/Deletion *PMP22*
- Punktmutation *PMP22*

**weitere HMSN-Formen**

- GJB1* (Cx32, CMTX)
- MPZ/P0* (HMSN1,2,3)
- MFN2* (HMSN2)

**Myopathien**

**Muskeldystrophie Duchenne/Becker**

- Deletion/Duplikation aller 79 Exons
- Punktmutation
- Kopplungsuntersuchung

**Demenzkrankungen**

- Alzheimer Demenz: *APP, PSEN1, PSEN2*
- Frontotemporale Demenz: *MAPT, GRN, C9orf72, TARDBP, FUS, CHMP2B, VCP*

**Dermatologische Erkrankungen**

**Alopezien**

- Hypotrichosis simplex aut-dom: *CDSN, APCDD1, SNRPE*
- Hypotrichosis simplex aut-rez: *LPAR6 (P2RY5), LIPH, DSG4*
- Hypotrichosis Typ Marie Unna: *U2HR*
- Hypotrichosis (+ Makuladystrophie): *CDH3*
- Hypotrichosis + Nageldystrophie: *KRT85*
- Woolly Hair-Syndrom: *KRT74* (aut-dom), *LPAR6 (P2RY5, aut-rez), LIPH* (aut-rez)
- Atrichia congenita/Papuläre Atrichie: *HR, VDR*
- Monilethrix: *KRT86* (aut-dom), *KRT81* (aut-dom), *KRT83* (aut-dom), *DSG4* (aut-rez)

**Hyperpigmentierungsstörungen**

- Dowling-Degos/Galli-Galli-Erkrankung: *KRT5, POGLUT1, POFUT1*
- Reticulate acropigmentation of Kitamura: *ADAM10*

**Nageldysplasie**

- FZD6*

**Ektodermale Dysplasien**

- Keratitis-Ichthyosis-Deafness (KID) Syndrom: *GJB2, GJB6*
- Bartsocas-Papas-Syndrom: *RIPK4*

**Hereditäres Angioödem Typ I-III (HAE I-III)**

- HAE I: *SERPING1/C1NH*
- HAE II: *SERPING1/C1NH*
- HAE III, Faktor XII (Hagemann-Faktor): *F12*

**Mitochondriale Erkrankungen<sup>KO</sup>**

- |  |  |
|--|--|
| <b>Mitochond. DNA Mutationen</b>               | <b>Mitochond. DNA Depletions-S.</b>                      |
| <input type="checkbox"/> MELAS                 | <input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom/PEO: <i>POLG</i> |
| <input type="checkbox"/> MERRF                 | <input type="checkbox"/> Opticusatrophie: <i>OPA1</i>    |
| <input type="checkbox"/> LHON                  | <input type="checkbox"/> <i>TK2</i>                      |
| <input type="checkbox"/> NARP/MILS             | <input type="checkbox"/> <i>C10orf2 (TWINKLE)</i>        |
| <input type="checkbox"/> Deletionen            | <input type="checkbox"/> <i>RRM2B</i>                    |
| <input type="checkbox"/> mtDNA-Komplettsequenz | <input type="checkbox"/> <i>SLC25A4 (ANT1)</i>           |

**Epilepsie-Syndrome<sup>KO</sup>**

- Dravet-Syndrom/GEFS+: *SCN1A*
- Lafora-Erkrankung: *EPM2A, EPM2B*
- Unverricht-Lundborg-Erkrankung: *CSTB*
- Jansky-Bielschowsky-Syndrom: *CLN2*
- ADNFLE: *CHRNA4, CHRN2, CHRNA2*
- GLUT1-Defizienz-Syndrom: *SLC2A1*

**Weitere molekulargenetische Diagnostik**

- Zystische Fibrose/Mukoviszidose: *CFTR*
- Van der Woude-Syndrom: *IRF6, GRHL3*
- Popliteales Pterygium-Syndrom: *IRF6*
- Kontaminationsausschluss
- Eiigkeitsbestimmung

## Erbliche Tumorerkrankungen I

Falls nicht alle der jeweils aufgeführten Gene untersucht werden sollen: Nichtzutreffendes bitte streichen  
Bei der Multi-Gen- bzw. Panel-Diagnostik erfolgt eine Stufendiagnostik entsprechend klinischer Symptomatik.

### Bannayan-Ruvalcaba-Riley-Syndrom (PHTS)

- PTEN, AKT1, PIK3CA, SDHB, SDHC, SDHD*

### BAP1-Tumorprädispositions-Syndrom

- BAP1*

### Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

- BHD / FLCN*

### Brust- und Eierstockkrebs, hereditär (HBOC)

- BRCA1<sup>a</sup>, BRCA2<sup>a</sup>, CHEK2<sup>a</sup>, PALB2<sup>a</sup>, RAD51C<sup>a</sup>*
  - Olaparib-Therapie geplant

### Brustkrebs bei Verdacht auf anderes Tumorsyndrom

- ATM, CDH1, PTEN, RAD51D, STK11, TP53*

### Carney-Komplex

- PRKAR1A, STK11*

### CLOVES-Syndrom

- PIK3CA*

### Cowden-Syndrom (PHTS)

- PTEN, AKT1, PIK3CA, SDHB, SDHC, SDHD*

### Darmkrebs (HNPCC, Lynch-Syndrom)

- Mikrosatellitenanalyse / Immunhistochemie aus Tumorgewebe<sup>b</sup>
- MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, EPCAM<sup>c,d</sup>* (Tumorgewebe nicht vorhanden)
- einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund

### Darmkrebs

#### (Tumorgewebe unauffällig)

- BMPR1A, BUB1B, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1 + POLE* (Polymerasedomäne), *PTEN, RPS20, SMAD4, STK11, TP53*

### Darmkrebs (erweitertes Panel > 25 kb<sup>e</sup>)

- APC, AXIN2, BMPR1A, BUB1, BUB1B, BUB3, CHEK2, EPCAM<sup>c,d</sup>, FAN1, GALNT12, GREM1, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH3, MSH6<sup>c</sup>, MUTYH, NTHL1, PMS2<sup>c</sup>, POLD1, POLE, PTEN, RPS20, SEMA4A, SMAD4, STK11, TP53*

### Endometriumkarzinom

- EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, MUTYH, PMS2<sup>c</sup>, POLD1 + POLE* (Polymerasedomäne), *PTEN, TP53*

### Exostosis, multiple, Typ1+2

- EXT1, EXT2*

### Gastrointestinale Stromatumore (GIST), hereditär

- KIT, PDGFRA*

### Gorlin-Syndrom (Basalzellnävus-Syndrom)

- PTCH1, SUFU*

### Hirntumor

- APC, CDKN2A, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, PTCH1, SMARCE1, STK11, SUFU, TP53*

### Hirntumor (erweitertes Panel > 25 kb<sup>e</sup>)

- APC, CDKN2A, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, NF1, NF2, PMS2<sup>c</sup>, PTCH1, SMARCE1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2*

### HNPCC (siehe Darmkrebs)

### Konstitutionelles MMR-Defizienz-Syndrom (CMMRD)

- Mikrosatellitenanalyse / Immunhistochemie aus Tumorgewebe<sup>b</sup>
- MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM<sup>d</sup>* (Tumorgewebe nicht vorhanden)
- einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund

### Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)

- FH*

### Li-Fraumeni-Syndrom (LFS)

- TP53, POT1*

### Lynch-Syndrom (siehe Darmkrebs)

### Magenkarzinom, hereditäres diffuses (HDGC)

- CDH1*

### Magenkrebs

- CDH1, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, SMAD4, STK11, TP53*

### Medulloblastom

- APC, PTCH1, SUFU*

### Melanom

- ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, TERT*

### Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 1/4 (MEN1/4)

- MEN1, CDKN1B, CDC73 (HRPT2)*

### Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 2 (MEN2)

- RET*

### Neuroblastom, hereditär (FNB)

- ALK, PHOX2B*

<sup>a</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die klinischen Kriterien zur Mutationssuche für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs erfüllt sind oder wenn das Ergebnis entscheidend für die Therapieplanung ist** (Rezidiv eines high-grade serösen epithelialen Ovarialkarzinoms, triple-negatives Mammakarzinom, Mammakarzinom beim Mann).

<sup>b</sup> Kooperation mit den Instituten für Pathologie der Universitätskliniken Bonn und Köln

<sup>c</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die revidierten Bethesda-Kriterien für HNPCC / Lynch-Syndrom erfüllt sind oder HNPCC-typische Veränderungen im Tumorgewebe vorliegen**.

<sup>d</sup> Nur Deletions- / Duplikations-Screening

<sup>e</sup> Bei einem erweiterten Panel (> 25 Kilobasen) ist bei gesetzlich Versicherten eine vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nötig (gerne stellt unser Labor den Antrag - dafür bitten wir um Rücksprache und klinische Angaben zum Patienten, Tel. 0228/287-51040).

## Erbliche Tumorerkrankungen II

Falls nicht alle der jeweils aufgeführten Gene untersucht werden sollen: Nichtzutreffendes bitte streichen  
Bei der Multi-Gen- bzw. Panel-Diagnostik erfolgt eine Stufendiagnostik entsprechend klinischer Symptomatik.

### Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

- NF1

### Neurofibromatose Typ 2 (NF2)

- NF2

### Nierenkrebs

- BAP1, BHD/FLCN, FH, MET, PTEN, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

### Nierenzellkarzinom-Syndrom, papilläres (RCCP1)

- MET

### Ovarialkarzinom

- BRCA1<sup>a</sup>, BRCA2<sup>a</sup>, BRIP1, CHEK2<sup>a</sup>, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PALB2<sup>a</sup>, PMS2<sup>c</sup>, RAD51C<sup>a</sup>, RAD51D, TP53

### Pankreaskarzinom

- ATM, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11

### Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS)

- STK11, PRKAR1A

### Phäochromozytom / Paragangliom

- MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

### Pleuropulmonales Blastom, hereditär

- DICER1

### Polyposis (adenomatös, FAP, MAP, PPAP)

- 1) APC, MUTYH
- 2) BUB1B, MSH3, NTHL1, POLD1 + POLE (Polymerasedomäne)
- EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 bei frühmanifesten Polyposis / V. a. CMMRD

### Polyposis (gastrointestinal, unklare Histologie)

- APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1 + POLE (Polymerasedomäne), PTEN, RNF43, SMAD4, STK11
- EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 bei frühmanifesten Polyposis / V.a. CMMRD

### Polyposis (gastrointestinal, unklare Histologie) (erweitertes Panel > 25 kb<sup>e</sup>)

- APC, BMPR1A, BUB1, BUB1B, BUB3, EPCAM<sup>d</sup>, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11

### Polyposis (hyperplastisch, sessil serratiert)

- MUTYH, RNF43, PTEN

### Polyposis (juvenil)

- SMAD4, BMPR1A, ENG, PTEN

### Proteus-Syndrom

- AKT1, PIK3CA, PTEN

### Schilddrüsenkarzinom (medullär)

- RET

### Schilddrüsenkrebs

- APC, ESR2, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53

### Schwannomatose

- SMARCB1, LZTR1

### Tuberöse Sklerose Typ 1/2 (TS1/2)

- TSC1, TSC2

### Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

- VHL

### Wilms-Tumor, hereditär

- WT1

### Zylindromatosis, hereditär

- CYLD

### Unklares Tumorsyndrom

- nach Rücksprache ist ggf. die Untersuchung weiterer Genkombinationen möglich

<sup>a</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die klinischen Kriterien zur Mutationssuche für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs erfüllt sind oder wenn das Ergebnis entscheidend für die Therapieplanung ist** (Rezidiv eines high-grade serösen epithelialen Ovarialkarzinoms, triple-negatives Mammakarzinom, Mammakarzinom beim Mann).

<sup>b</sup> Kooperation mit den Instituten für Pathologie der Universitätskliniken Bonn und Köln

<sup>c</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die revidierten Bethesda-Kriterien für HNPCC / Lynch-Syndrom erfüllt sind oder HNPCC-typische Veränderungen im Tumorgewebe vorliegen**.

<sup>d</sup> Nur Deletions- / Duplikations-Screening

<sup>e</sup> Bei einem erweiterten Panel (> 25 Kilobasen) ist bei gesetzlich Versicherten eine vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nötig (gerne stellt unser Labor den Antrag - dafür bitten wir um Rücksprache und klinische Angaben zum Patienten, Tel. 0228/287-51040).

## Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

### Patientendaten: (ggf. Aufkleber)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:  m  w

Adresse:



Medizinisches Versorgungszentrum  
Zentrum Medizinische Genetik  
Sigmund-Freud-Str. 25  
53127 Bonn  
<http://mvz-venusberg.eu>

**Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie vor 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 u. g. Sachverhalte 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 Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine **Einwilligung zu den genetischen Analysen**, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung / Störung / Diagnose

..... notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analysen sowohl von Mitarbeitern des MVZ Venusberg als auch des Institutes für Humangenetik am Universitätsklinikums Bonn eingesehen werden können. Zusätzlich bin ich damit einverstanden, dass der anfordernde Arzt/Ärztin (verantwortliche ärztliche Person gemäß GenDG) die **Befunde der Analyse(n) an folgende weitere Ärzte / Personen** sendet:

Frau / Herrn / Dr.: .....

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsmaterials an ein spezialisiertes Labor einverstanden.

ja  nein

Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Analyse insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die o. g. Frage praktisch relevant ist.

ja  nein

Ich bitte auch um Mitteilung aller **Zusatzbefunde**, aus denen sich praktische Konsequenzen ableiten lassen.

ja  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?

ja  nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für **wissenschaftliche Zwecke** (u.a. zur Verbesserung des Ursachenverständnisses und der diagnostischen Möglichkeiten) genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

ja  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 bin einverstanden, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt wird.

ja  nein

Ich bin einverstanden (Mehrfachnennungen möglich) mit der Verwendung dieses Materials

- zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse,
- für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für meine o. g. Fragestellung.  
Ich möchte über klinisch bedeutsame Ergebnisse informiert werden.

ja  nein

ja  nein

ja  nein

- zum Zwecke der Qualitätssicherung, der studentischen Lehre, der Erforschung der o. g. Erkrankung und der Verbesserung der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.

ja  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 und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/des Patienten/des (gesetzlichen) Vertreters

bei Vertreter: Name, Anschrift

## Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (Gen DG)

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. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende **Diagnose bzw. Fragestellung** abzuklären:

.....

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

### Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekular-zytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

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

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt 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.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. 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.

### Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

### 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 (sog. **Zusatzbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zusatzbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zusatzbefunde 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.

### Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

.....  
Ort, Datum

.....  
Name, Vorname (in Druckschrift)

.....  
Unterschrift Patient/Sorgeberechtigter