

Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde. Meine Fragen wurden beantwortet und ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse(n):

- postnatal Familienabklärung/Segregationsanalyse
 pränatal prädiktiv/präsymptomatisch

Für folgende Krankheit: _____

Aus folgender Probe: EDTA-Blut anderes Material: _____

Aufbewahrung und Verwendung des überschüssigen Untersuchungsmaterials und der Untersuchungsergebnisse (Rohdaten) für ergänzende Untersuchungen

- Ich bin damit einverstanden, dass das überschüssige Untersuchungsmaterial und die Rohdaten für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig. JA NEIN
Falls Sie NEIN ankreuzen wird Ihre Probe nach der Analyse vernichtet!
- Ich bin damit einverstanden, dass meine Probe und meine Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können. JA NEIN

Ihre Probe und die erhobenen Daten können auch für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

- Ich bin damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke und Publikationen verwendet werden können. JA NEIN

Zufallsbefunde: Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte „Zufallsbefunde“), wünsche ich, wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

- Veranlagung für Krankheiten, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind JA NEIN
- Schwere familiäre Erbkrankheiten oder entsprechende Anlageträgerschaften JA NEIN

Die folgende Frage darf nur von urteilsfähigen volljährigen Personen ausgefüllt werden:

- Veranlagung für Krankheiten, für die es zur Zeit keine Vorsorgemassnahmen/Behandlung gibt JA NEIN

Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten. Minderjährige und urteilsunfähige Personen dürfen nur über Zufallsbefunde orientiert werden, die zum Schutze ihrer Gesundheit relevant sind oder mögliche Informationen über eine schwere Erbkrankheit in der Familie liefern.

Unterschrift: _____
(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

Ort und Datum: _____

Aufklärender Arzt

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: _____

Vorname: _____

Unterschrift: _____

Ort und Datum: _____

Stempel:

Informierte Zustimmung zu genetischen Untersuchungen

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, durch eine Analyse des Erbguts eine genetische Krankheit oder eine Veranlagung dafür aufzudecken bzw. auszuschliessen. In diesem Informationsblatt finden Sie ein paar Punkte, welche vor einer genetischen Untersuchung bedacht werden sollten. Zudem erhalten Sie Informationen zu den Anwendungsbereichen sowie zum Hintergrund und zur Methodik von genetischen Untersuchungen.

Vor einer genetischen Untersuchung

Genetische Untersuchungen sind freiwillig und bedürfen Ihrer formalen Einwilligung, da sie sehr persönliche Resultate liefern. Damit Sie sich über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer genetischen Untersuchung klar werden können, wird empfohlen, sich vor einer solchen Untersuchung von Spezialisten genetisch beraten zu lassen.

Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen um eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Im Folgenden finden Sie einige Stichworte, die in für Sie leicht verständlicher Art mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden:

- Bedeutung des genetischen Tests für die medizinische Betreuung, einschliesslich Diagnose, Verlauf sowie Vorbeugungs- und Behandlungsmöglichkeiten für die Krankheit, die untersucht werden soll.
- Allfällige Bedeutung genetischer Testergebnisse auch für weitere Familienmitglieder.
- Aussagekraft der Untersuchung; Hinweis auf die Möglichkeit eines nicht aussagekräftigen oder unerwarteten Resultates.
- Risiko eines ungünstigen Resultates sowie Entscheidungen und Konsequenzen, die sich für Sie daraus ergeben können (einschliesslich allfällige Nachteile bei Versicherungen).
- Alternativen zu einer genetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung abzulehnen, oder Ihren Entscheid für die Untersuchung jederzeit ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung: Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch, Archivierung, Einsatz für medizinische Forschung, oder Vernichtung.
- Informationen zu den Kosten und darüber, ob die Krankenkasse diese allenfalls übernimmt oder nicht.
- Möglichkeit von Zufallsbefunden und Entscheid, ob Sie diese erfahren möchten oder nicht
- Genetische Untersuchungen können unter Umständen die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse in Frage stellen

Für genetische Untersuchungen wird meist eine kleine Menge venöses Blut gebraucht. Es ist nicht nötig, für diese Blutentnahme nüchtern zu sein. In der Schweiz stellt das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12) die rechtliche Grundlage für genetische Untersuchungen dar.

Anwendungsbereiche genetischer Untersuchungen

Diagnostische Untersuchungen dienen dazu, bei einem bestehenden medizinischen Problem eine genetische Diagnose zu stellen bzw. zu bestätigen. Häufig erlauben sie eine definitive Diagnose mit entsprechender Bedeutung für die Behandlung.

Präsymptomatische und prädiktive Untersuchungen erlauben es festzustellen, ob eine gesunde Person die Veranlagung für die Entwicklung einer bestimmten Krankheit trägt.

Vorgeburtliche (pränatale) Untersuchungen dienen dazu, Hinweise für genetische Krankheiten beim Fötus zu erkennen oder eine genetische Krankheit zu bestätigen.

Familienabklärungen haben zum Ziel festzustellen, ob eine Person eine in der Familie bereits bekannte genetische Veränderung trägt und an ihre Nachkommen weitergeben kann. Häufig zeigt dabei die untersuchte Person keine Krankheitssymptome.

Segregationsanalysen von Varianten mit unklarer Krankheitsrelevanz in der Familie können hilfreich sein, um die Bedeutung dieser Varianten besser einzuschätzen.

Hintergrund und Methodik genetischer Untersuchungen

Das menschliche Erbgut befindet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle und besteht aus DNS (englisch DNA). Das Erbgut ist in 23 Chromosomenpaaren organisiert, wovon ein Paar die Geschlechtschromosomen bildet (XX bei Frauen, XY bei Männern). Rund 20'000 Gene sind auf den Chromosomen aufgereiht und bilden die Grundeinheiten des Erbgutes. Einige wenige Gene sind in der Zelle ausserhalb des Zellkerns in den sogenannten Mitochondrien angesiedelt. Alle Gene gemeinsam bilden den Bauplan für die Strukturen und den Stoffwechsel des Körpers. Änderungen in diesem Bauplan können Krankheiten verursachen. Es gibt sowohl Veränderungen, die sehr sicher eine Krankheit auslösen, als auch solche, die nur das Risiko für eine Krankheit erhöhen.

Bei molekulargenetischen Untersuchungen werden krankheitsverursachende Veränderungen in der DNA-Sequenz der Gene (Genmutationen) gesucht. Genmutationen werden durch verschiedene molekulare Methoden nachgewiesen. Die Suche nach einer Genmutation kann auf ein bestimmtes Gen ausgerichtet sein, oder auch zahlreiche Gene oder sogar das gesamte Erbgut gleichzeitig analysieren (Hochdurchsatz-Sequenzierung). Wird das gesamte Erbgut untersucht, ist die Interpretation der Daten sehr anspruchsvoll. Bei gleichzeitiger Analyse vieler Gene nimmt zudem das Risiko zu, Veränderungen in Genen zu identifizieren, die nicht direkt mit der Krankheit zusammenhängen (sogenannte Zufallsbefunde) oder bei denen heute noch unklar ist, ob sie für eine Krankheit verantwortlich sind.

Auch wenn die Hochdurchsatz-Sequenzierung die Untersuchung vieler Gene gleichzeitig erlaubt, können auch diese Analysen ohne Ergebnis bleiben, sowie einen Ausschluss der verdächtigsten Krankheit nicht ermöglichen.