



**Patient/in (ggf. Aufkleber)**

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

Vorname(n): \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht: m w

Anschrift: \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_  
 (evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

**Kooperationspartner:**  
 MVZ des Universitätsklinikums Köln

**Probeneingang Institut und MVZ:**  
 Kerpener Str. 34, 50931 Köln  
 Telefon: 0221 478-86811

**Kostenträger**  
 PKV (privat versichert)  
 Selbstzahler  
 ambulant § 116b/ASV  
 stationär (OPS oder ILV)  
 Selektivverträge zur Exom-Diagnostik

**Eilt**  
 Besteht eine Schwangerschaft?  
 ja nein  
 Bei wem?  
 SSW: \_\_\_\_\_

**GKV-Patient/in mit Laborschein 10**  
 Hiermit beauftrage ich die Humangenetik im MVZ der Uniklinik Köln mit der Analyse.  
 Das MVZ ist nicht akkreditiert, die Analyse erfolgt aber in dem akkreditierten Labor des Instituts für Humangenetik der Uniklinik Köln.

**Mutter von Patient/in (ggf. Aufkleber)**

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

Vorname(n): \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht: weiblich

Anschrift: \_\_\_\_\_

**Vater von Patient/in (ggf. Aufkleber)**

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

Vorname(n): \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht: männlich

Anschrift: \_\_\_\_\_

**Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz**

Ich bin durch u.g. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die geplante genetische Untersuchung und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Diagnose** \_\_\_\_\_ bei mir/o.g. Patienten notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zu Zwecken der Qualitätssicherung und für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages und der personenbezogenen Daten an das Universitätsklinikum Köln - Institut für Humangenetik bzw. MVZ Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

Ich bin einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Erhobene Daten und Ergebnisse dürfen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre, Ausbildung und Wissenschaft genutzt und in Fachzeitschriften und öffentlich zugänglichen humangenetischen Datenbanken veröffentlicht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der verantwortlichen ärztlichen Person (s.u.) an folgende Ärzte (bzw. deren Vertreter) geschickt werden: \_\_\_\_\_

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

**Umgang mit Zufallsbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)**

Im Rahmen der geplanten umfassenden genetischen Untersuchung können ggf. **Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Diagnose stehen. Solche Zufallsbefunde können in drei Kategorien eingeteilt werden (siehe ausführliche Erläuterung auf Seite 20). Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 1** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **medizinisch angebar** ist)  
 Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 2** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **nicht medizinisch angebar** ist).  
 Patient/in: Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein  
 Bitte beachten Sie, dass bei **Feten sowie bei Kindern und Jugendlichen**, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des "Rechts auf Nichtwissen" in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 3** (Varianten, die bei **Nachkommen oder verwandten Personen** zu einer erblichen Erkrankung führen könnten). Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Diese Entscheidungen zur Mitteilung von genetischen Zufallsbefunden sollen auch für Forschungsbefunde gelten (z. B. aus dem Modellvorhaben Genomsequenzierung) Ja Nein

Ich habe verstanden, dass im Forschungskontext kein Anspruch auf eine systematische Erhebung von medizinisch relevanten Befunden besteht.

**Die Einverständniserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**

Mir liegt eine andere gültige GenDG-Einverständniserklärung vor und regelt - sofern erforderlich - den Umgang mit Zufallsbefunden (bitte ggf. beifügen!).

Ort, Datum	Ort, Datum	Ort, Datum	Ort, Datum	
Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher Vertreter	Unterschrift Mutter	Unterschrift Vater	verantwortliche ärztliche Person (Name in Druckbuchstaben)	Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

→ Bitte Kopie der ausgefüllten und unterschriebenen Einwilligungserklärung an den Patienten ←

## Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

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.

### Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

---

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

### Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer 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.

### 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 untersucht, z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genpanel-Sequenzierung - d.h. die parallele Analyse mehrerer Gene - Exom- oder Genomsequenzierung)
- und bei modernen Sequenzierverfahren aus technischen Gründen oftmals für mehr Gene und/oder Genbereiche Sequenzrohdaten generiert als angefordert. Die diagnostische Auswertung dieser Rohdaten beschränkt sich jedoch nur auf die jeweils angeforderten Gene.

### 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.

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.

## Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden bei genetischen Analysen

Bei Ihnen bzw. Ihrem Kind besteht der Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung. Zur Abklärung wird deshalb eine umfassende Untersuchung des Erbmaterials (Sequenzierung des Genoms oder Exoms, Multigen- bzw. Panel-Analyse oder Array-CGH) durchgeführt. Dabei werden große Mengen an genetischen Daten erhoben, von denen jedoch nach Möglichkeit nur diejenigen Daten ausgewertet werden sollen, die in Zusammenhang mit der Fragestellung und den vorliegenden klinischen Symptomen stehen könnten. Dies nennt man „indikationsbezogene“ oder „Phänotyp-basierte“ Auswertung. Trotzdem lässt sich nicht immer vermeiden, dass **genetische Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht in erkennbarem Zusammenhang mit der Fragestellung stehen. Zufallsbefunde können eine große medizinische Bedeutung haben, da sie zum Teil schwerwiegende erbliche Erkrankungen betreffen. Manche dieser Erkrankungen beginnen erst im Erwachsenenalter, andere schon in der Kindheit. Es ist möglich, dass Zufallsbefunde Sie psychisch belasten oder dass sie z. B. für spätere Abschlüsse von Lebens-, Kranken- und Pflegeversicherungen relevant sind. Vor Benachteiligungen im Versicherungswesen oder Arbeitsleben sind Sie allerdings durch das Gendiagnostikgesetz weitgehend geschützt.

### Zufallsbefunde können in folgende drei Kategorien eingeteilt werden:

#### Kategorie 1

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden (sog. „**medizinisch angehbare Erkrankungen**“)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung max. 1-2 %. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

#### Kategorie 2

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann jedoch nicht durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden (sog. „**medizinisch nicht angehbare Erkrankungen**“)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung vermutlich wenige Prozent. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung, könnte aber einen Einfluss auf Ihre Lebensführung und Lebensplanung haben. Bitte beachten Sie, dass bei Kindern und Jugendlichen, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des „Rechts auf Nichtwissen“ in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

#### Kategorie 3

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum Auftreten einer Erkrankung bei dessen **Nachkommen (oder verwandten Personen)** führen.

Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Kategorie 3 trägt jeder Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen. Bei indikationsbezogener Auswertung hängt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 3 davon ab, wie viele Gene ausgewertet werden.

### 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.