

## ► GENETISCHEBERATUNG

# Information und Einwilligung

### Liebe Patientin, lieber Patient,

Sie haben sich zu einer fachärztlichen genetischen Beratung angemeldet. Eine genetische Beratung ist ein ausführliches Gespräch, bei dem patientenspezifische Fragen zu erblich bedingten Erkrankungen beantwortet werden. Sowohl betroffene Patienten, (werdende) Eltern, aber auch verwandte Angehörige, die vielleicht selbst Anlageträger einer Erkrankung sein könnten, werden in diesem Rahmen hinsichtlich Diagnose, Vererbungsmuster/Weitervererbung und möglicher Risiken ausführlich informiert und auf mögliche Therapien hingewiesen.

Wenn wir im Laufe des Gespräches von Ihnen Hinweise auf Ihnen bislang nicht bewusste zusätzliche Risiken erhalten, werden wir Sie von uns aus darauf ansprechen. Während der gesamten Beratung können Sie jedoch selbst entscheiden, ob und wie weit Sie informiert werden wollen.

Gründe für eine genetische Beratung können ein Verdacht auf das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung sowie Fehlbildungen, unerfüllter Kinderwunsch, Fragestellungen in der Schwangerschaft (z. B. bei erhöhtem Alter der Eltern oder auffälligen Ultraschallbefunden) oder eine familiäre Häufung von Tumorerkrankungen sein.

### Eine fachärztliche genetische Beratung umfasst regelmäßig:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels,
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese, Stammbaumanalyse),
- die Bewertung bereits vorhandener medizinischer Berichte und Befunde,
- bei Bedarf: die körperliche Untersuchung von Ihnen oder Angehörigen einschließlich Fotodokumentation, wenn dies für Ihre Fragestellung relevant ist,
- eine Beratung über allgemeine genetische Risiken und die Abschätzung spezieller genetischer Risiken,
- sofern indiziert und gewünscht: die Veranlassung einer genetischen Analyse,
- die Erstellung einer möglichst genauen medizinisch-genetischen Diagnose,
- eine ausführliche Information über die spezifische Erkrankung/Symptomatik
- eine ausführliche Beratung über die mögliche Bedeutung dieser Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit.

Vorbefunde von anderen Fachärzten sind hilfreich, um die genetische Beratung effektiv zu gestalten und hinsichtlich Diagnosestellung, sowie möglicher weiterer Analysen möglichst gezielt vorzugehen. Im besten Fall werden uns Unterlagen zur Krankheitsgeschichte bereits im Vorfeld zugeschickt. Sofern notwendig fordern wir fehlende Unterlagen mit Ihrem Einverständnis an. Hierfür möchten wir Sie bitten, die **beiliegende Einverständniserklärung zur Übersendung von Unterlagen** zu unterschreiben.

Es ist bereits eine große und stetig wachsende Zahl genetischer Erkrankungen bekannt. Auch wenn das Wissen zu genetischen Veränderungen rasant zunimmt, ist eine umfassende Aufklärung aller denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungen nicht möglich. Ebenso ist es nicht in allen Fällen möglich, eine genaue Risikobewertung oder Prognose vorzunehmen.

Wenn Sie sich im Anschluss an die genetische Beratung für die Durchführung einer genetischen Diagnostik entscheiden, ist dies meist durch Entnahme einer Blutprobe möglich. Genetische Untersuchungen werden immer nur mit Ihrer aktiven Zustimmung durchgeführt. Bei der medizinisch-genetischen Diagnostik können sich evtl. Auffälligkeiten ergeben, die nach derzeitiger medizinischer Kenntnis nicht die Ursache für eine gesundheitliche Beeinträchtigung sind. Auf solche Auffälligkeiten werden Sie von uns nur dann hingewiesen, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages erforderlich ist.

Im Nachgang an eine genetische Analyse werden Ihnen die erzielten Ergebnisse ebenfalls im Rahmen eines Beratungsgesprächs erläutert.

Die genetische Beratung soll für Sie eine Entscheidungshilfe sein und es Ihnen erleichtern, Krankheitsrisiken zu bewerten und sich ggf. auf sie einzustellen. Es bleibt Ihre Entscheidung, welche Ergebnisse Sie zur Kenntnis nehmen wollen und welche Konsequenzen Sie aus dem Beratungsgespräch ziehen.

Die wichtigsten Inhalte werden Ihnen nach erfolgter Beratung in einem verständlich gehaltenen Brief zusammengefasst und Ihnen zur Verfügung gestellt. Bei offenen Fragen oder Unklarheiten stehen wir Ihnen selbstverständlich jederzeit für ein weiteres Gespräch zur Verfügung. Unsere Zusammenarbeit mit anderen Ärzten ist in der ärztlichen Berufsordnung geregelt. Danach können Sie mitbestimmen, in welchem Umfang andere Ärzte informiert werden. Der überweisende Arzt erhält ebenfalls eine Kopie des Beratungsbriefs (\*).

Mein/Unser Hausarzt \_\_\_\_\_ soll eine Kopie des Beratungsbriefes erhalten.

Ja  Nein

Ich bin/wir sind zudem damit einverstanden, dass folgende Ärzte eine Kopie des Beratungsbriefes erhalten:

1. \_\_\_\_\_

2. \_\_\_\_\_

Alle Beteiligten unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und es werden alle gesetzlichen Vorgaben, insbesondere des Datenschutzes, eingehalten. Obigen Text habe ich/haben wir gelesen und verstanden. Ich wünsche/wir wünschen die Durchführung einer genetischen Beratung, so wie sie uns hiermit erläutert wurde.

Ja  Nein

Der Gesetzgeber hat Vorschriften zur Aufbewahrung getroffen. Er schreibt vor, dass die personenbezogenen Daten nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch von persönlicher Bedeutung sein. Mit ausdrücklicher Einwilligung dürfen wir die erhobenen Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.

Ich bin/wir sind damit einverstanden, dass für mich/uns oder meine Angehörigen relevante Daten/Unterlagen länger als 10 Jahre aufbewahrt werden können.

Ja  Nein

Ich bin/Wir sind einverstanden, dass erhobene Daten in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke zur Verfügung stehen können.

Ja  Nein

Ich/wir wurde/n darauf hingewiesen, dass ich meine/wir unsere Einwilligung zur Fortsetzung einer eventuell begonnenen Untersuchung, zur Mitteilung der eventuellen Ergebnisse von Untersuchungen (Recht auf Nichtwissen) bzw. zur Aufbewahrung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann/können und in diesem Falle lediglich die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird. Im Falle eines Widerrufs wird auf meine/unsere Erklärung hin Sorge getragen, dass gemäß § 12, Abs. 1, Nr. 2 und § 13, Abs. 1 GenDG sämtliches Untersuchungsmaterial, alle daraus gewonnenen Komponenten sowie alle daraus erstellten Ergebnisse und Befunde vernichtet werden. Sie können das GenDG bei uns einsehen.

Nach dem BGB sind mir/uns Abschriften von Unterlagen auszuhändigen, die ich/wir im Zusammenhang mit der Aufklärung oder Einwilligung (in eine ärztliche Maßnahme) unterzeichnet habe/n. Ich weiß/Wir wissen, dass ich/wir prinzipiell auch zu einem späteren Zeitpunkt auf Verlangen Einsicht in meine/unsere Patientenakte erhalten kann/können.

(\*) Nichtzutreffendes ggf. bitte streichen

Mir/uns wurde ein Exemplar dieses Formulars ausgehändigt.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient/Patientin bzw. gesetzl. Vertreter ( bei gesetzl. Vertreter: Name, Vorname in Blockschrift)