

Hinweise zur Einwilligungserklärung («Informed Consent») bei genetischen Untersuchungen

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, die Ursache einer genetischen Erkrankung oder Veranlagung zu bestimmen. Man unterscheidet dabei die Untersuchung der Chromosomen von der Untersuchung einzelner oder mehrerer Erbanlagen (Gene). Ihre Ärztin oder Ihr Arzt, die/der die genetische Untersuchung veranlasst, wird sie darüber aufklären, welche Untersuchung(en) bei Ihrer Fragestellung sinnvoll ist/sind. Der Umfang der ärztlichen Aufklärung bzw. der genetischen Beratung ist u.a. in Art. 6 und 21 des Gesetzes für genetische Untersuchungen am Menschen (GUMG) geregelt. Die folgenden Hinweise ersetzen das persönliche Gespräch nicht.

Chromosomenuntersuchung:

Bei dieser Analyse werden die Zahl und die Struktur der Chromosomen untersucht. Die Chromosomenuntersuchung mit dem Mikroskop kann neben der Zahl der Chromosomen die grobe Struktur für Veränderungen von grösser als 5–10 Millionen Basenpaaren untersuchen, aber auch Chromosomenstück austausche erkennen. Mit einer molekularen Chromosomenuntersuchung mit Hilfe von (Chromosomen-)Microarrays können die Chromosomen mit hoher Auflösung untersucht werden und sehr kleine Stückverluste oder -zugewinne (Mikrodeletionen oder -duplikationen) erkannt werden, jedoch kein Stückaustausch. Je nach klinischer Fragestellung ist eher die mikroskopische oder eine hochauflösende Chromosomenuntersuchung geeignet.

Untersuchung von einzelnen oder vielen Genen:

Diese Untersuchungen dienen dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen oder, je nach Erbgang, mehrerer krankheitsursächlichen Veränderungen (Varianten) in der DNA-Sequenz der Gene (Variante/Mutation). Genmutationen können durch verschiedene molekulare Methoden nachgewiesen werden. Die Suche nach Genmutationen kann auf ein bestimmtes Gen beschränkt sein, oder es können mit einer Hochdurchsatzsequenzierung mehrere Gene (Gen-Panel), alle Eiweiss-kodierenden Abschnitte im Erbgut (Exom) bzw. das gesamte Erbgut (Genom) untersucht werden.

Die Interpretation von genetischen Daten ist sehr anspruchsvoll. Je hochauflösender die Chromosomen und je mehr Gene mit einer Methode untersucht werden, desto grösser ist die Wahrscheinlichkeit, Veränderungen zu identifizieren, deren Bedeutung für die Gesundheit heute noch unklar ist. Oft wird daher empfohlen, die elterlichen Proben mit- oder nachzuuntersuchen. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann. Auch können Ergebnisse ggf. auf eine andere Erkrankung oder Veranlagung hinweisen (sog. Zufalls-/Überschussbefunde).

Eine Untersuchung kann auch ohne Ergebnis bleiben, wenn eine vermutete genetische Variante nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es daher oft schwierig, eine ursächliche genetische Variante sicher auszuschliessen. In speziellen Situationen (z. B. bei Mosaikzuständen, Maskierung durch Pseudogene) kann es auch zu unvollständigen Rückschlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Weiter können allogene Stammzell-Transplantationen oder das Vorliegen einer hämatologischen Neoplasie zu falschen Rückschlüssen bzw. Fehldiagnosen führen. In einigen Situationen können weitere Untersuchungen im Forschungsrahmen angeboten werden.

Untersuchungsbefunde können auch zu Informationen von Risiken bei weiteren Familienmitgliedern führen. Wenn mehrere Verwandte an einer genetischen Untersuchung beteiligt sind, aber auch in Einzelfällen, kann es zu einer Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen.

Die Kostenübernahme durch die Krankenversicherung wird in der Analysenliste geregelt.

Prof. Isabel Filges
Fachärztin für Medizinische Genetik
Spezialistin für Labormedizin FAMH,
medizinische Genetik

Prof. Dr. med. Dr. phil. Karl Heinimann
Facharzt für Medizinische Genetik
Spezialist für Labormedizin FAMH,
medizinische Genetik

Universitätsspital Basel
Schönbeinstrasse 40, CH-4031 Basel
Telefon +41 61 265 36 20, Fax +41 61 265 36 21
www.unispital-basel.ch/medizinische Genetik

Einwilligungserklärung («Informed Consent»)

Name / Vorname: **Geburtsdatum:**

Erkrankung/klinische Befunde:

Genetische Analyse(n):

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich die allgemeinen Erläuterungen gelesen und verstanden habe, dass mir allfällige diesbezügliche Fragen beantwortet wurden und dass ich die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Laboruntersuchung(en) bei mir resp. bei meinem Kind oder Mündel wünsche:

Kosten: Ich wünsche die o.g. Untersuchung(en)
nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache
auch bei fehlender Kostengutsprache (ich trage die Kosten notfalls selbst)

Aufbewahrung: Medizinische Daten und Untersuchungsproben werden als Teil des Patientendossiers und zur Qualitätssicherung bis 20 Jahre (sofern möglich) aufbewahrt.

Ich gebe darüber hinaus mein Einverständnis, dass meine Daten und Proben **verschlüsselt (pseudonymisiert)** weiterverwendet werden dürfen

- zur diagnostischen Validierung von Geräten und neuen Untersuchungsverfahren
- zu Aus-/Weiter- und Fortbildungszwecken

Ich stimme ferner zu, dass das Untersuchungsmaterial für das Forschungsprojekt «Basler Studie über familiäre Tumorkrankheiten» (Ref.Nr. EK:258/05) aufbewahrt und verwendet werden darf.

Resultate: Ich möchte informiert werden

nur über die Ergebnisse der Untersuchung in Zusammenhang mit meiner Fragestellung
auch über Zufallsbefunde (Überschussinformation) mit möglicher Bedeutung für die eigene Gesundheit oder die von Angehörigen
auch über Trägerschaft für rezessive Erkrankungen
anderes/Bemerkungen:

Ich bestätige, dass ich ausreichend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meine Entscheidung zu überdenken. Ich weiss, dass ich jederzeit das Recht habe, diese Zustimmung gesamthaft oder teilweise ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient / Gesetzliche(r) VertreterIn

.....
Unterschrift und Stempel Aertzin / Arzt