

Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz

PATIENTENINFORMATION

Die folgenden Kapitel sollen Ihnen als Entscheidungsgrundlage für die bei Ihnen indizierte genetische Untersuchung dienen. Sollten Sie Fragen haben, die über diese Erläuterungen hinausgehen, können Sie jederzeit Ihre Ärztin/Ihren Arzt hierauf ansprechen.

Einverständniserklärung

Mein Arzt hat mir ausreichend Gelegenheit gegeben, mich mit den Aufklärungsinhalten nach Gendiagnostikgesetz vertraut zu machen. Ich stimme deshalb der genetischen Untersuchung zu.

Unterschrift

Aufklärung im Rahmen einer genetischen Untersuchung (nach Gendiagnostikgesetz)

Die Patientenaufklärung ist eine Aufklärungshilfe und hat keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Je nach Einzelfall erfolgt eine differenzierte Aufklärung durch den behandelnden Arzt.

1. Zweck der genetischen Untersuchung

Da die ärztliche Untersuchung bzw. Ihre Angaben ergeben haben, dass bei Ihnen (oder bei Schwangeren auch beim Ungeborenen) der

- Verdacht auf eine krankheitsrelevante genetische Veränderung
- Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung
- Verdacht auf eine genetische Veränderung, die unerwünschte Arzneimittelwirkungen auslöst
- Verdacht auf

besteht, bezweckt die genetische Untersuchung eine möglichst eindeutige Befunderhebung, die im Idealfall eine geeignete Therapie möglich macht. Bei vielen genetischen Fragestellungen dient die genetische Untersuchung auch der Einschätzung des Risikos für zusätzliche bzw. begleitende Krankheitsbilder oder physiologische Funktionsstörungen, die bei Kenntnis der auslösenden Ursache (z.B. veränderte Erbinformation) rechtzeitig behandelt oder sogar verhindert werden können.

2. Art der genetischen Untersuchung

Laboranalysen:

Je nach der zu untersuchenden Fragestellung werden unterschiedliche genetische Analysen durchgeführt.

Als Probenmaterial dient hierzu meistens Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und Gewebeproben aller Art. Hieraus wird entweder die DNS (die Erbsubstanz in ihrer gesamten biochemischen Beschaffenheit) oder Chromosomen (Träger der Erbsubstanz) untersucht.

Die zur Untersuchung eingesetzten Methoden sind je nach Fragestellung unterschiedliche molekulargenetische Verfahren für die DNS und mikroskopische Verfahren für die Chromosomen.

Ultraschalluntersuchung und andere bildgebende Verfahren:

Durch den Einsatz moderner Ultraschallgeräte können heute viele Hinweise auf eine genetische Erkrankung oder Störung der betroffenen Patienten, manchmal in Kombination mit Blutuntersuchungen, erhalten werden. Die Ultraschalluntersuchung gibt jedoch ggf. nur indirekt Hinweise auf bestimmte genetisch bedingte Erkrankungen, weil sie die zugrundeliegende genetische Veränderung am Erbmateriale nicht untersucht. Hierzu ist eine genetische Analyse an einer geeigneten Probe erforderlich.

Körperliche Untersuchung:

Auch im Rahmen der körperlichen Untersuchung können Hinweise auf genetisch bedingte Erkrankungen erhalten werden. Auch hier könnte eine genetische Analyse einer geeigneten Probe zur Diagnosestellung erforderlich sein.

3. Umfang der genetischen Untersuchung

Der Umfang der genetischen Untersuchung richtet sich nach der vorliegenden Fragestellung und wird Ihnen auf Wunsch im Einzelnen erläutert. Bei einigen genetisch bedingten Erkrankungen werden zunächst die am häufigsten vorkommenden genetischen Veränderungen untersucht. Erst wenn sich die vorliegende Fragestellung hierdurch nicht beantworten lässt, werden weitere Abschnitte des Erbmaterials in die Analyse mit einbezogen. Dies nennt man Stufendiagnostik, die auch deshalb sinnvoll ist, weil hierdurch die oft nicht unbeträchtlichen Kosten der Untersuchung ohne Qualitätsverlust begrenzt werden können. Die meisten genetisch bedingten Erkrankungen, bei denen eine Stufendiagnostik durchgeführt wird, haben 2-3 Stufen. Es werden immer nur die Abschnitte des Erbmaterials untersucht, die für die jeweilige Fragestellung notwendig sind.

