

Informationsblatt für Einsender zur Anwendung der Formulare gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

wir möchten Ihnen vier Dokumente zur Verfügung stellen, welche Ihnen Ihre Aufklärungs- und Dokumentationspflichten gemäß GenDG bei genetischen Untersuchungen erleichtern sollen:

1. Informationsblatt für Patienten zur Aufklärung / Genetischen Beratung vor / nach genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)
2. Dokumentationsformular: Dokumentation der Aufklärung / genetischen Beratung vor / nach genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)
3. Unser neuer Untersuchungsauftrag (mit Einverständniserklärung!)
4. Eigenständige Einverständniserklärung des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters (Sie können alternativ den bisherigen Untersuchungsauftrag oder einen Überweisungsschein nutzen, wenn Sie diese eigenständige Einverständniserklärung vom Patienten unterschreiben lassen und der Probeneinsendung hinzufügen)

Im Folgenden skizzieren wir den Ablauf der Untersuchungsanforderung und dabei die Verwendung dieser Dokumente bei typischen Situationen:

Ich möchte eine(n) Patientin/Patienten zur genetischen Beratung schicken

1. Sie müssen nur den Patienten wie bisher zu uns überweisen.
2. Die Beratung und erforderliche Dokumentation wird von uns übernommen.
3. Wir führen ggf. die genetische Untersuchung durch. Sie erhalten das Ergebnis nach Einwilligung des Patienten nachrichtlich.

Ich will eine pränatale genetische Untersuchung (AC, CVS, Doubletest etc.) veranlassen

1. Eine **genetische Beratung muss vor der Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses angeboten** werden. Sie können hierfür unser *Informationsblatt für Patienten zur genetischen Beratung* aushändigen. Die Dokumentation des Angebots sowie ggf. des Verzichts der/des Patientin/Patienten ist obligat und kann dann auf unserem *Dokumentationsformular* erfolgen (unter Abschnitt 1, „Angebot der genetischen Beratung“).
2. Der **Patient bestätigt vor der Untersuchung die erfolgte genetische Beratung** und erklärt, wer die Ergebnisse der genetischen Untersuchung erhalten darf, ebenfalls auf dem *Dokumentationsformular* (unter Abschnitt 2, „Bestätigung über erfolgte Aufklärung bzw. genetische Beratung“).
3. Ihre **Dokumentation der genetischen Beratung vor der Untersuchung** kann auf dem *Dokumentationsformular* erfolgen (unter Abschnitt 3, „Dokumentation durch den gemäß GenDG aufklärenden / beratenden Facharzt“, linke Spalte).
4. Die **Einwilligung** des Patienten zur Untersuchung (angemessene Bedenkzeit einräumen) und die Angabe der Personen, die das Ergebnis *direkt vom Labor* nachrichtlich erhalten dürfen, erfolgen auf dem *Untersuchungsauftrag* (blau unterlegt).
5. Beauftragung der **Untersuchung** bei unserem Labor (Formular *Untersuchungsauftrag*).
6. Der **Patient wird nach Vorliegen des Ergebnisses erneut genetisch beraten**, was er wiederum auf dem Dokumentationsbogen mit seiner erneuten Unterschrift bestätigt (unter Abschnitt 2, „Bestätigung über erfolgte Aufklärung bzw. genetische Beratung“).
7. Ihre **Dokumentation der genetischen Beratung nach der Untersuchung** (sofern durch Sie selber vorgenommen) kann wiederum auf dem *Dokumentationsformular* erfolgen (unter Abschnitt 3, „Dokumentation durch den gemäß GenDG aufklärenden / beratenden Facharzt“, rechte Spalte).

Ich will eine diagnostische genetische Untersuchung bei einer betroffenen Patientin / einem Patienten selbst veranlassen

1. Die Patienten müssen vor der Untersuchung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung **aufgeklärt** werden. Der Patient bestätigt nach dem Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung die Durchführung auf dem *Dokumentationsformular* (unter Abschnitt 2, „Bestätigung über erfolgte Aufklärung bzw. genetische Beratung“). Eine genetische Beratung *kann* angeboten werden.
2. Die **Einwilligung** des Patienten zur Untersuchung (angemessene Bedenkzeit einräumen) und die Angabe der Personen, die das Ergebnis der Untersuchung *direkt vom Labor* nachrichtlich erhalten dürfen, erfolgen auf dem Formular *Untersuchungsauftrag* (blau unterlegt).
3. Beauftragung der **Untersuchung** bei unserem Labor (Formular *Untersuchungsauftrag*).
4. Eine **genetische Beratung soll immer** nach Vorliegen des Ergebnisses angeboten werden (dies ist hier aber keine Verpflichtung).

Im Falle eines **auffälligen Ergebnisses muss** (bei einer nicht behandelbaren Erkrankung) aber immer eine genetische Beratung angeboten werden.

- a.) Sie können hierfür unser *Informationsblatt für Patienten zur genetischen Beratung* aushändigen.
- b.) Die Dokumentation des Angebots sowie ggf. des Verzichts der Patientin / des Patienten kann auf dem *Dokumentationsformular* erfolgen (unter Abschnitt 1, „Angebot der genetischen Beratung“).
- c.) Sofern Sie selbst die genetische Beratung durchführen: Der Patient erklärt, wer die Ergebnisse der genetischen Untersuchung erhalten darf, und bestätigt mit seiner Unterschrift, dass er genetisch beraten wurde, ebenfalls auf dem *Dokumentationsformular* (Abschnitt 2, „Bestätigung über erfolgte Aufklärung bzw. genetische Beratung“, untere Unterschriftenzeile).
- d.) Sofern Sie selbst die genetische Beratung durchführen: Sie können dann auf dem *Dokumentationsformular* auch die genetische Beratung **dokumentieren** (unter Abschnitt 3 „Bestätigung über erfolgte Aufklärung bzw. genetische Beratung“).

Alternativ stehen wir gerne Ihren Patientinnen und Patienten für die genetische Beratung zur Verfügung.

Ich will eine prädiktive genetische Untersuchung veranlassen bei einer Risikoperson, die bisher nicht von der genetischen Erkrankung betroffen ist

Eine **genetische Beratung muss vor der Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses** angeboten werden. Ab sofort gilt, dass die genetische Beratung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, durchgeführt werden darf.

Gerne stehen wir Ihren Patientinnen und Patienten für die genetische Beratung zur Verfügung, und können dann alle für die prädiktive Testung erforderlichen Schritte veranlassen.