

Informationsblatt für Patienten zur Aufklärung / genetischen Beratung vor / nach genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen selbst oder Ihren Familienangehörigen besteht - möglicherweise - eine erblich bedingte Erkrankung oder Sie erwägen eine vorgeburtliche Diagnostik. Viele Veränderungen des Erbgutes lassen sich heute durch die Untersuchung einer geeigneten Probe nachweisen. Für alle genetischen Untersuchungen gilt, dass Sie vorher von Ihrem Arzt über Wesen, Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchung informiert werden müssen (Aufklärungspflicht). Im Falle der Untersuchung gesunder Risikopersonen (prädiaktive Diagnostik, z.B. bei neurodegenerativen Erkrankungen oder erblicher Krebsdisposition) oder bei vorgeburtlicher Diagnostik *muss* eine genetische Beratung angeboten werden. Sie können jedoch schriftlich auf diese Beratung verzichten, wenn Sie vorher über die Beratungsinhalte aufgeklärt wurden. Im Folgenden wird Ihnen daher erläutert, was bei einer genetischen Beratung geschieht und was Sie durch die Beratung erreichen können.

Eine genetische Beratung soll Ihnen helfen, die im Zusammenhang mit einer eventuell erblich bedingten Erkrankung bei Ihnen (bzw. in Ihrer Familie) bestehenden Fragen zu beantworten und mögliche Folgen (Risiken) für ihre Lebens- und Familienplanung richtig einzuschätzen. Wie weit die genetische Beratung dabei tatsächlich hilfreich sein kann, hängt von der jeweiligen Störung und Ihrer persönlichen Fragestellung ab. Beides legt fest, was im Rahmen der genetischen Beratung besprochen wird und bestimmt die Genauigkeit der Aussagen zu genetischen Risiken.

Zu einer genetischen Beratung gehört regelmäßig

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung und des Beratungsziels
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese)
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte
- eine möglichst genaue genetische Diagnose
- eine ausführliche Information über die in Frage kommenden Erkrankungen bzw. Behinderungen
- eine Abschätzung spezieller genetischer Risiken
- eine Darstellung über die allgemeinen genetischen Risiken
- eine ausführliche Beratung über die möglichen Bedeutungen der o.g. Informationen für Ihre weitere Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit.

Zu einer genetischen Beratung gehört gegebenenfalls

- eine körperliche Untersuchung von Ihnen oder Angehörigen
- eine Probenentnahme (z.B. Blut, Speichel, Fruchtwasser, etc.)

Wenn im Laufe des Gespräches mit Ihnen Hinweise auf Ihnen bislang nicht bewusste, zusätzliche Risiken auftauchen, werden Sie darauf angesprochen werden. Sie können dann aber bestimmen, ob und wie weit Sie informiert werden wollen und weiterführende medizinisch-genetische Untersuchungen wünschen.

Genetische Untersuchungen werden nicht ohne Ihre aktive Entscheidung hierzu durchgeführt. Dabei können sich auch Auffälligkeiten ergeben, die nach derzeitiger medizinischer Kenntnis nicht die Ursache für eine gesundheitliche Schädigung sind. Auf solche Auffälligkeiten werden Sie von uns nur dann hingewiesen, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages erforderlich ist. Eine umfassende Aufklärung und Diagnostik aller denkbaren Störungen ist nicht möglich, da häufig deren Ursache nicht bekannt ist. Ebenso wenig ist es möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen und insbesondere für Ihre Kinder auszuschließen. In manchen Fällen ist keine genaue Aussage zur Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer bestimmten Krankheit oder Behinderung möglich. Auch wenn nur ein niedriges (Wiederholungs-)Risiko angegeben wird, bedeutet dies, dass ein Auftreten möglich ist. Die durchschnittliche Häufigkeit von angeborenen Krankheiten und Fehlbildungen bei jeder Schwangerschaft beträgt etwa 5 % (1 auf 20).

Die wichtigsten Inhalte der Beratung werden dokumentiert und für Sie gegebenenfalls schriftlich zusammengefasst. Sie bestimmen selbst, welche Ärzte informiert werden. Möglicherweise wird Ihre Blut-/Gewebeprobe nicht nur in einer Einrichtung, sondern in verschiedenen Laboratorien analysiert. In jedem Falle unterliegen alle Beteiligten der ärztlichen Schweigepflicht und es werden alle gesetzlichen Vorgaben, insbesondere des Datenschutzes, eingehalten. Bei weiteren Fragen können Sie sich jederzeit wieder an uns wenden.