MEDIZINISCHES
VERSORGUNGSZENTRUM
AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Prof. Dr. Diana Le Duc, MD/PhD
Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch
Dr. med. Joseph Porrmann
Dr. med. Arne Jahn
Dr. med. Marcus Franke
Dr. med. Jan Fischer

Fachärzte für Humangenetik
MVZ am Universitätsklinikum GmbH
Fachbereich Humangenetik, Genetische Diagnostik

Fetscherstraße 74, 01307 Dresden
Tel.: +49 (0)351 458-2891
Fax: +49 (0)351 458-4316

Genetische.Ambulanz@uniklinikum-dresden.de

Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um die folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

_____

(auszufüllen von Arzt/Ärztin)

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genprodukt-analyse)

auf genetische Eigenschaften zu unter-suchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

Als **Untersuchungsmaterial** dient meist eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Haut-biopsie, Fruchtwasserentnahme, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, dies zu vermeiden.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekular-zytogenetischer, molekulargenetischer oder Genprodukt-analyse) oder
- viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit.

Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Version vom: 01.02.2026

Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Zusatzbefunde

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zusatzbefunde). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zusatzbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für evtl. schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen.

Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten.

Familienuntersuchungen

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen das nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Vernichtung von Untersuchungsmaterial und personengebundener Daten

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. ***Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden.***

Häufig ist es nämlich sinnvoll, das Material z.B. zum Zweck der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse, oder der Verwendung für zukünftige neue Diagnostikmöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihre Probe in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene andere Zwecke unsere Arbeit unterstützen. Hierzu zählen u.a. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre, die Erforschung der o.g. Erkrankung sowie die Verbesserung der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen allgemein.

Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Probenmaterial verwendet werden darf.

Der Gesetzgeber schreibt auch vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein.

Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Anmerkungen

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich.

Version vom: 01.02.2026