

## Allgemeine Erläuterungen 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 molekulargenetischen Untersuchung einzelner Erbanlagen (Gene).

### **Chromosomenuntersuchung:**

Bei dieser seit vielen Jahren üblichen Analyse werden Zahl und Struktur der Chromosomen im Mikroskop untersucht. Nachteil ist ein begrenztes Auflösungsvermögen. Veränderungen, die kleiner als 5–10 Millionen Basenpaare sind, können nicht erkannt werden. Mit neuen hochauflösenden Chromosomenuntersuchungen mit Hilfe von Chips können bei ca. 10–20 % der Patienten mit normalem Befund der Chromosomenuntersuchung kleinere Veränderungen entdeckt werden. Nachteil der Untersuchung mit Chips ist die noch begrenzte Erfahrung mit dieser neuen Untersuchungstechnik.

### **Molekulargenetische Untersuchung:**

Diese dient dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen vermuteten Genmutation. Beim direkten Gentest wird unmittelbar das Kandidatengen bei einer einzelnen Person analysiert. Mit dem indirekten Gentest verfolgt man mittels DNA-Markern ein bestimmtes Gen (Allel) bei gesunden und betroffenen Verwandten, um daraus abzuleiten, ob eine Person die defekte (mutierte) Kopie geerbt haben könnte oder nicht. Auch die Untersuchung des Genproduktes (Eiweisses) kann konkrete Rückschlüsse auf eine Genmutation erlauben.

Keine genetische Untersuchung ist perfekt. Eine Untersuchung kann ohne Ergebnis bleiben, wenn die vermutete Veränderung nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es häufig schwierig eine genetische Veränderung sicher auszuschliessen. In Ausnahmefällen (z. B. Mosaikzuständen) kann es zu falschen Schlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Weiter können allogene Stammzell-Transplantationen oder das Vorliegen einer hämatologischen Neoplasie zu falschen Rückschlüssen bzw. Fehldiagnosen führen. Auch ist es möglich, dass die Bedeutung eines Ergebnisses, gerade bei Anwendung neuer Methoden, bisher nicht bekannt ist.

Falls kein eindeutiges Ergebnis erzielt wird, kann eine Blutuntersuchung bei beiden Eltern erforderlich sein. In einigen Situationen können weitere Untersuchungen im Forschungsrahmen angeboten werden. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann.

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

Die Kostenübernahme durch die Krankenversicherung wird in der Analysenliste geregelt. Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Auskünften zur Verfügung.

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»)

Vorname / Name:

Geburtsdatum:

Erkrankung/Grund der Untersuchung:

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 bei mir, resp. bei meinem Kind oder Mündel, wünsche.

- |  |    |      |
|--|----|------|
| • nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache     | ja | nein |
| • auch bei fehlender Kostengutsprache (ich trage die Kosten notfalls selbst) | ja | nein |

Ich gebe mein Einverständnis zur **Aufbewahrung** des Untersuchungsmaterials

- |  |    |      |
|--|----|------|
| • für eventuelle <u>Nachuntersuchungen</u>   | ja | nein |
| • anonymisiert für <u>Qualitätssicherung</u> , die im Labor notwendig ist, um Analysen in Zukunft durchführen und weiterentwickeln zu können | ja | nein |

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.

ja      nein

Ich möchte informiert werden

- |  |    |      |
|--|----|------|
| • über die <u>Ergebnisse</u> der Abklärung bezüglich meiner Fragestellung          | ja | nein |
| • über Zufallsbefunde mit klinischer Bedeutung <u>ohne</u> Bezug zur Fragestellung |    |      |
| - wenn Vorsorge- oder Behandlungsmassnahmen bekannt sind                           | ja | nein |
| - auch wenn bisher keine Therapie bekannt ist                                      | ja | nein |
| - andere   |    |      |

**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 Aerztin / Arzt