

## Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung durchzuführen. 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 Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

Hypophosphatämische Rachitis (Phosphatdiabetes/HR)

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel eine solche Untersuchung hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen bekommen können.

**Eine genetische Analyse hat zum Ziel**, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren, auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

**Bei einer genetischen Untersuchung werden** entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

**Bedeutung der Ergebnisse.** Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z. B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen. Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

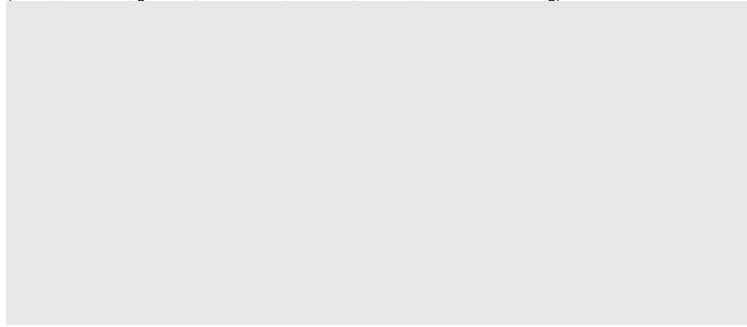
**Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial.** Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben. Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden. Bei der hypophosphatämischen Rachitis werden die Daten in einer internen Datenbank gespeichert und mit bestimmten Labordaten und klinischen Daten abgeglichen, um eine bessere Diagnostik zu entwickeln..

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist 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), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Befunde zu verlangen.

**Patientenangaben**

(Name, Vorname, geb. am, Geschlecht, Adresse, Telefon, Krankversicherung)



UNIVERSITÄTSKLINIKUM

Schleswig-Holstein

Campus Lübeck

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin / Zentrallabor

Labor für Pädiatrische Endokrinologie

Leiter: Prof. Dr. med. O. Hiort

Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Labor: +49 451 500-43043, Büro -42810; Fax -42944

Email: [olaf.hiort@uksh.de](mailto:olaf.hiort@uksh.de)

Internet: [www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)

**Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Diagnose** (bitte vom Arzt eintragen)

Hypophosphatämische Rachitis (Phosphatdiabetes/HR)

notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe) einverstanden.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

(Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der <b>Aufbewahrung</b> von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der <b>Aufbewahrung</b> von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der <b>Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen</b> über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der <b>Weiterleitung</b> des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte über ggf. erhobene <b>Nebenbefunde</b> der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o. g. Erkrankung/Diagnose stehen.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges <b>Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen</b> und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial der Universität zu Lübeck.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin einverstanden, dass ggf. erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der <b>Lehre und Ausbildung</b> sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu erfolgt auch eine Dokumentation und Registrierung.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde an folgende Ärzte geschickt werden: Frau/ Herr ..... Frau/ Herr .....	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patient(in)/ gesetzlicher Vertreter

\_\_\_\_\_  
Stempel und Unterschrift des Arztes

**Patientenangaben**

(Name, Vorname, geb. am, Geschlecht, Adresse, Telefon, Krankversicherung)

**Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie**

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin / Bereich Molekulargenetik

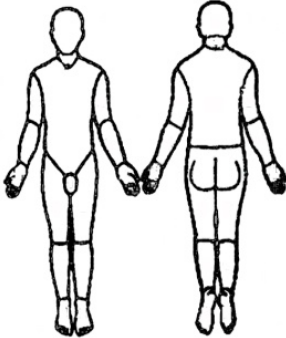
**Prof. Dr. O. Hiort**Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,  
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck**Tel. Labor +49 451 500-43043, Büro -42810, Fax -42944****Tel. Labor Molekulargenetik +49 451 3101-7615/ -7619**

E-Mail: olaf.hiort@uksh.de



Einsender/ Station

Abrechnung:  Stationär /ungeklärt ambulant (Überweisungsschein Muster 10) privat (bitte Rechnungsadresse angeben)**Hypophosphatämische Rachitis (Phosphatdiabetes/HR)**

<b>Verdachtsdiagnose:</b>		Karyotyp/Geschlecht:						
<b>Familienanamnese</b> (bitte 3 Generationen aufzeichnen)								
Geburtsgewicht:		Geburtslänge:		SSW:	APGAR:			
Eltern:		Vater: Länge		Mutter: Länge:				
		Gewicht		Gewicht:				
Letzte Vorstellung – Datum:			Entwicklungsstand: <input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> retardiert					
Untersuchungsbefunde (einzeichnen und beschreiben) Skelettale Auffälligkeiten/Kopfform/Zahnanomalien/Zahnabszesse			Calciumstoffwechsel (vor Therapie) Datum:					
			Serum	Wert	Referenzbereich	Urin	Wert	Referenzbereich
			Calcium (mmol/l)			Calcium (mmol/l)		
			Phosphat (mmol/l)			Phosphat (mmol/l)		
			Kreatinin (µmol/l)			Kreatinin (mmol/l)		
			Alkalische Phosphatase (IU/l)			TRP/Phosphatrückresorption (%)		
			PTH (ng/ml)			TmP/GFR (mmol/l)		
			25-OH Vit D3 (ng/ml)					
1,25-OH Vit D3 (pg/ml)								
Größe:	Gewicht:		Hörstörung: <input type="checkbox"/> ja, seit					
Pubertätsstadien (Tanner):		Andere Fehlbildungen/ Erkrankungen:		Bereits durchgeführte Gen-Analysen:				
Brust (w)	① ② ③ ④ ⑤							
Pubes:	① ② ③ ④ ⑤							
Genital (m)	① ② ③ ④ ⑤	Medikament,/Therapie:		Auffällige Befunde:				

**Proben** **Einwilligungserklärung nach GenDG beifügen!\*** Material: >5 ml EDTA-Vollblut o. isolierte DNA

- EDTA-Blut (5ml) für genetische Untersuchung
- Sequenzierung PHEX  ArraycGH HR
- NGS-Panel HR
- Serum (5 ml)  Urin (8 ml Spontanurin)
- Blutproben von Eltern abgenommen

Proben bitte zu Frau Staedt (Tel. +49 451 500-43043)

- Der Patient/die Patientin/die Sorgeberechtigten haben einer genetischen Untersuchung zur hypophosphatämischen Rachitis und der Speicherung der Daten zugestimmt (gem. Gendiagnostikgesetz):

Unterschrift des ausfüllenden Arztes

Intern  PHEX Datenbank eingegeben: Weiterleitung ans Labor extern erfolgt\*Download über [www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)

Diesen Laboreinsendebogen sowie weitere Informationen zu Laboreinsendungen finden Sie unter

[www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)