

Stufendiagnostik bei Entwicklungsstörung

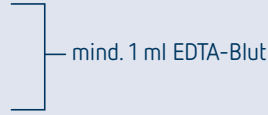
Zytogenetik (mind. 1 ml Heparin-Blut)

Array-CGH

Fragiles-X-Syndrom (*FMR1*)

Exomsequenzierung

Analyse insbesondere der folgenden Gene (optional):



Bitte geben Sie die klinischen Informationen möglichst ausführlich an, da dies die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass kausale Veränderungen identifiziert werden können. Bitte legen Sie, wenn möglich, einen aussagekräftigen Arztbrief bei.

Klinische Informationen:

Entwicklungsstörungen

- Globale Entwicklungsstörung
- Motorische Entwicklungsstörung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Intelligenzminderung
- Andere:

Neurologische Symptome

- Epilepsie (fokal generalisiert)
- Bewegungsstörung
- Schmerzstörung
- Hirnfehlbildung
- Andere:

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Großwuchs
- Kleinwuchs
- proportioniert disproportioniert
- Muskuläre Hypotonie
- Andere:

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Dysmorphiezeichen
- Andere:

Kardiovaskuläre Defekte

- Struktureller Herzfehler
- Reizleitungsstörung
- Kardiomyopathie

Sinnesorgane

- Gehör
- Auge
- Andere:

Andere Auffälligkeiten

- Verhaltensauffälligkeiten
- Bindegewebserkrankung
- Tumorerkrankung
- Immundefekt
- Respiratorische Erkrankung
- Haut
- Zähne
- Andere Fehlbildungen

Zusätzliche Informationen:

Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Untersuchungen ist zusätzlich eine humangenetische Beratung durchzuführen.

Bitte lesen Sie diese Information zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen 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:

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

Eine genetische Untersuchung 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 Fragestellung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen erklärt.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Es kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Infektion, Gefäß- oder 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 ursächliche erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine solche Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Symptomatik verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetische Ursache oder Veranlagung lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Symptomatik bzw. einer Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse erhoben werden, 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 umfassenden molekulargenetischen Untersuchungen können Zusatzbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Wahrscheinlichkeiten für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Darauf werden Sie in Abhängigkeit von der Fragestellung hingewiesen und können mit Ihrem betreuenden Arzt besprechen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. 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 dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist.

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.

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.

Sie können Ihre **Einwilligung in die Untersuchung** 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.



Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Untersuchungen gemäß GenDG

| Patient/in | |
|---------------|--------------|
| Name, Vorname | Geburtsdatum |
| Tel.: | Straße |
| PLZ | Ort |

Einwilligungserklärung

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 Diagnose/Fragestellung (bitte durch Arzt/Ärztin eintragen)

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 Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.

ja nein

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

ja nein

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

ja nein

Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

ja nein

In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden.

ja nein

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem untersuchenden Labor.

ja nein

Ich bin einverstanden, dass ggf. erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre und Ausbildung sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

ja nein

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

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in bzw. der gesetzlichen Vertretung
(Unterschreibt nur ein Elternteil, wird versichert, dass das andere Elternteil informiert und einverstanden ist.)

Ort, Datum

Unterschrift des/der aufklärenden Arztes/Ärztin

Stempel oder Name in Druckschrift