



INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Eine genetische Untersuchung hat das Ziel, eine genetische Krankheit oder eine Veranlagung dafür aufzudecken bzw. auszuschliessen, indem das Erbgut direkt oder indirekt analysiert wird (Chromosomen, Gene).

Das menschliche Erbgut findet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle. Es besteht aus 23 Chromosomen-Paaren, wovon ein Paar an Geschlechts-Chromosomen: XX bei Frauen, XY bei Männern. Spermien und Eizellen besitzen allerdings von jedem Chromosom nur eine Kopie, erst durch die Befruchtung entstehen wieder Zellen mit doppeltem Chromosomensatz. Gene sind die Grundeinheiten des Erbgutes und bestehen aus DNS; sie sind auf den Chromosomen aufgereiht, schätzungsweise 30'000 in jedem Zellkern. Einige wenige Gene sind in der Zelle ausserhalb des Zellkerns, in den sogenannten Mitochondrien, angesiedelt und zeigen eine variable Zahl an Kopien. Alle Gene gemeinsam (Genom) bilden den „Bauplan“ für die Strukturen des Körpers und seinen Stoffwechsel, indem sie beispielsweise die Protein-Strukturen festlegen.

Grundsätzlich gibt es zwei Ebenen von genetischen Veränderungen:

- **Chromosomenanomalien**

Veränderungen der Zahl oder Struktur der Chromosomen werden im Mikroskop untersucht und als "Karyotyp" beschrieben. Manche Veränderungen sind so klein, dass sie mit dieser Untersuchung nicht erfasst werden können.

- **Veränderungen auf molekularer Ebene**

Kleine Veränderungen, sogenannte "Genmutationen", werden durch molekulare Methoden untersucht. Die Wahl der geeigneten Methode hängt von der jeweiligen Krankheit ab. Diese Untersuchungen geben nicht immer eine eindeutige Antwort, gelegentlich bleiben sie sogar ohne Resultat. Molekular-genetische Untersuchungen sind auf eine ganz bestimmte Frage (Krankheit) ausgerichtet, es gibt kein Screening (ungerichtete Suche nach Veränderungen) des ganzen Erbgutes.

Bedeutung

Genetische Untersuchungen liefern unter Umständen sehr persönliche Befunde und erfordern daher Ihre Zustimmung. Sie erlauben es festzustellen, ob Sie Träger(in) einer bestimmten genetischen Veränderung sind, die vererbt werden kann und bei Ihnen resp. Ihren Nachkommen – kurzfristig oder erst in Zukunft – zu einer bestimmten Krankheit führen kann. Solche Untersuchungen können auch ein erhöhtes Erkrankungsrisiko für andere Familien-Mitglieder anzeigen, selbst für ein noch ungeborenes Kind.

Damit Sie sich über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer genetischen Untersuchung klar werden können, wird empfohlen, vor solchen Untersuchungen eine angemessene genetische Beratung durch eine ausgebildete Fachkraft durchführen zu lassen.

Genetische Beratung

Eine genetische Untersuchung ist – wie jedes andere diagnostische Verfahren - freiwillig und bedarf Ihrer formalen Einwilligung. Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen und eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Es kann auch nötig und hilfreich sein, die eigene Entscheidung zu hinterfragen und eine zweite Besprechung zu verlangen.

Im Folgenden finden Sie einige Stichworte, die in für Sie leicht verständlicher Art mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden.

- Die **wesentlichen medizinischen Fakten**, einschliesslich Diagnose, Verlauf sowie Vorbeugungs- und Behandlungs-Möglichkeiten für die Erkrankung, die untersucht werden soll.
- Die **genetischen Fakten**, einschliesslich Risiken für weitere Familien-Mitglieder.
- Die Wahrscheinlichkeit, dass die Untersuchung ein richtiges Resultat ergibt und Voraussagen bezüglich eines möglichen, nicht aussagekräftigen oder unerwarteten Befundes.
- Das Risiko eines **ungünstigen Resultates** sowie dessen **mögliche Konsequenzen** für Sie und Ihre Familie. Im Falle einer vorgeburtlichen Untersuchung beinhaltet dies das Risiko, über einen Schwangerschaftsabbruch nachzudenken und entscheiden zu müssen. Diese Entscheidung ist völlig unabhängig vom Entscheid für eine vorgeburtliche Untersuchung.
- **Alternativen** zu einer genetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung **abzulehnen**.
- Mögliche Vorteile und Nachteile der Untersuchung, einschliesslich **offener Fragen** bezüglich Persönlichkeitsschutz gegenüber Versicherungen, Arbeitgeber und Banken.
- Ihre medizinische Betreuung ist **nicht gefährdet**, welche Entscheidung Sie und Ihre Familie auch treffen.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung: Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch – DNS-Bank (Archivierung) – Einsatz für medizinische Forschung – Vernichtung.
- Information zu den **Kosten** und darüber, ob die Krankenkasse diese übernimmt oder nicht.

Vorgehen

Für genetische Untersuchungen wird eine kleine Menge venöses Blut (meist etwa 3 ml) gebraucht. Es ist nicht nötig, für diese Blutentnahme nüchtern zu sein. Gelegentlich wird auch anderes Gewebe für eine genetische Untersuchung eingesetzt (Haut, Muskel, Fruchtwasser usw.).

Rechtliche Grundlage

Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG).

Informierte Zustimmung zu genetischen Untersuchungen

Name: _____ Vorname: _____
Geburtsdatum : _____

„Ich bestätige hiermit, dass ich gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) genetisch beraten worden bin, und dass mir genügend Zeit für Fragen und zum Bedenken eingeräumt worden ist“.

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, die angezeigte(n) genetische(n) Untersuchung(en) durchzuführen :

- Karyotyp (Untersuchung der Chromosomen): pränatal postnatal
- DNS-Untersuchung bezüglich (Name der Krankheit) : _____
Aus folgendem Untersuchungsmaterial: _____

Mein Entscheid zur Aufbewahrung meines Untersuchungsgutes :

- Soweit möglich, mein Untersuchungsgut für allfällige Nach-Untersuchungen bzw. weitergehende Untersuchungen in meinem Interesse und auf meinen alleinigen Antrag aufbewahren.
- Mein Untersuchungsmaterial darf für medizinische Forschung eingesetzt werden.
 mit Namensnennung
 ohne Namensnennung (anonymisiert). Dann ist kein Rückschluss auf meine Person mehr möglich. Ich kann nicht über ein damit erzieltetes Untersuchungsergebnis informiert werden.
- Mein Untersuchungsmaterial soll nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden.
- anderes: _____

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____

(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

Zuweisender Arzt :

„Ich habe oben genannter Person die verlangte Untersuchung auf angemessene Weise erklärt, die oben erwähnten Grenzen der Methode besprochen und ihre Fragen beantwortet“.

Name (vollständiger) : _____

Unterschrift (zwingend) : _____

Ort und Datum: _____

Stempel :