



proCompliance

Klinikeindruck/Stempel  
Uniklinikum Gießen

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname / PatID

Geburtsdatum

Adresse

PLZ Ort

Krankenkasse / Versichertennummer

Dok 23 DE

Dokumentierte Patientenaufklärung  
Basisinformation zum Aufklärungsgespräch

## Vorgeburtliche genetische Untersuchung

Informationen der Patientin nach dem  
Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Vorgesehener Termin der Untersuchung: \_\_\_\_\_  
(Datum)

### ■ Sehr geehrte Schwangere,

Sie wünschen für Ihr noch ungeborenes Kind eine genetische Untersuchung, für die seit dem 01.02.2010 das Gendiagnostikgesetz (GenDG) und seit dem 25.05.2012 die Richtlinie der Gendiagnostikkommission gelten. Danach haben Sie selbst zu entscheiden, ob und welche Auskünfte Sie über die genetische Ausstattung Ihres Embryos/Fötus (im Folgenden immer „Kind“ genannt) erhalten und an wen diese Ergebnisse ggf. weitergegeben werden dürfen. Deshalb verlangt das Gesetz, dass eine Ärztin/ein Arzt (im Folgenden immer Arzt genannt) Sie in einem persönlichen Gespräch über Wesen, Bedeutung, Tragweite und Aussagekraft der geplanten Untersuchung klar und verständlich informiert. Dieses Aufklärungsblatt soll helfen, das Gespräch mit dem Arzt vorzubereiten und die wichtigsten Punkte zu dokumentieren.

### ■ Was ist eine vorgeburtliche genetische Untersuchung?

Unter einer genetischen Untersuchung im Sinne des GenDG versteht man die Analyse (Zahl und Struktur der Chromosomen, molekulare Struktur der Erbinformation oder Untersuchung der Genprodukte) und/oder die vorgeburtliche Risikoabklärung zur Feststellung genetischer Eigenschaften Ihres Kindes einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.

Die wichtigsten vorgeburtlichen Untersuchungen sind die Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall, die Blutuntersuchung der Schwangeren, die Fehlbildungsschalluntersuchung, die Fruchtwasseruntersuchung und die Gewebeprobe der frühen Plazenta bzw. der Nabelschnur.

Vorgeburtliche Untersuchungen sind nur zu medizinischen Zwecken und nur dann erlaubt, wenn genetische Eigenschaften des Kindes, die seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, ermittelt werden sollen, oder um das Risiko für das Vorliegen solcher Eigenschaften zu bestimmen. Eine entsprechende

Untersuchung darf auch stattfinden, wenn eine medikamentöse Behandlung des Kindes vorgesehen ist, bei der bestimmte genetische Eigenschaften von Bedeutung sind.

Genetische Eigenschaften für eine Erkrankung, die in der Regel erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, dürfen nicht untersucht werden. Wenn das Geschlecht des Kindes anlässlich einer vorgeburtlichen Untersuchung bekannt wird, kann es Ihnen – wenn Sie dies möchten – nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche nach der Empfängnis (im Allgemeinen 14 Wochen nach Beginn der letzten Regelblutung) bekannt gegeben werden.

### ■ Warum soll die Untersuchung stattfinden?

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen können Ihnen als Zusatzuntersuchungen während der Schwangerschaft angeboten werden, sofern Sie zu einer Risikogruppe gehören (z.B. als Schwangere das 35. Lebensjahr vollendet, bereits ein Kind mit einer Erbkrankheit geboren haben oder ein Elternteil des Kindes eine Erbkrankheit hat), Routineuntersuchungen in der Schwangerschaft auffällig waren oder auf Ihren ausdrücklichen Wunsch auch ohne besondere Risikokonstellationen.

## ■ Risikoabklärung

Zur Risikoabklärung einer Trisomie 21 (Downsyndrom/Mongolismus) kann mittels Ultraschall die Nackenfalte gemessen oder eine Analyse des mütterlichen Blutes auf bestimmte Hormone und Eiweiße (z.B. Triple-Test) durchgeführt werden. Beide Untersuchungen werden auch häufig miteinander kombiniert (Ersttrimesterscreening). Das mütterliche Blut enthält auch Erbanlagen des Kindes und kann darauf untersucht werden (Praena-Test®). Die Genauigkeit des Tests liegt höher als bei einer herkömmlichen Risikoabschätzung. Der Test ist derzeit für Trisomie 13, 18 und 21 verfügbar. Über die Einzelheiten, Genauigkeiten, ggf. vorhandene Alternativen und mögliche gesundheitliche Komplikationen der Untersuchung wird Sie Ihr behandelnder Arzt gesondert informieren.

Zur Risikoabklärung ist bei Ihnen/Ihrem Kind folgende Untersuchung vorgesehen:

- Nackentransparenzmessung
- Blutuntersuchung der Schwangeren auf Hormone und Eiweiße (z.B. Triple-Test)
- Blutuntersuchung der Schwangeren zur Untersuchung der Erbanlagen des Kindes (Praena-Test®)
- weitere Blutuntersuchung der Schwangeren bei V.a. fetomaternaler Inkompatibilität

## ■ Bestimmung der Erbanlagen des Kindes

Soll eine Trisomie definitiv ausgeschlossen oder bestätigt werden, müssen die Erbanlagen des Kindes direkt untersucht werden. Dazu wird eine Zellprobe benötigt, deren Gewinnung allerdings eigene gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind birgt. Ein direkter Eingriff kann auch noch nach erfolgter Risikoabschätzung stattfinden und wird Ihnen auch empfohlen, falls Ihr persönliches Risiko als erhöht eingestuft wird oder der Bluttest den Verdacht auf eine Trisomie ergeben hat.

Eine Zellprobe für eine direkte genetische Analyse soll bei Ihnen/Ihrem Kind durch folgenden Eingriff gewonnen werden:

- Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)
- Gewebeprobe der frühen Plazenta (Chorionzottenbiopsie)
- Nabelschnurpunktion (Cordozentese)
- weitere fetale DNA aus mütterlichem Blut

Das Vorgehen bei der Probenentnahme und deren spezielle gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind sind nicht Gegenstand dieses Aufklärungsblattes. Falls ein solcher Eingriff bei Ihnen vorgesehen ist, werden Sie über dessen genauen Ablauf und die möglichen Risiken von Ihrem behandelnden Arzt gesondert informiert.

Anhand der Probe kann eine sog. Chromosomenkarte angelegt werden, mit deren Hilfe man im Mikroskop Anzahl und Aussehen von Chromosomen beurteilen und z.B. eine Trisomie 21 (Downsyndrom) feststellen kann. Bei der Überprüfung der Chromosomenkarte können auch unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde offenkundig werden. Außerdem wird hiermit das Geschlecht des Kindes festgestellt.

Viele Erbkrankheiten gehen nicht mit einer Störung der Chromosomenanzahl/-struktur einher und können deshalb mit einer Chromosomenanalyse nicht erfasst werden.

Besteht ein konkreter Verdacht auf eine bestimmte Erbkrankheit, kann eine molekulare Analyse der Struktur des Erbmaterials (z.B. DNA-Sequenzanalyse) oder auch die Analyse der Genprodukte notwendig werden. Falls bei Ihnen diese individuelle Untersuchung in Betracht kommt, wird Ihr Arzt Sie über deren Zweck, Umfang und Aussagekraft aufklären und den wesentlichen Inhalt des Gespräches dokumentieren.

Anhand der Zellprobe Ihres Kindes ist folgende Laboruntersuchung vorgesehen:

- Chromosomenanalyse
- DNA-Sequenzanalyse
- Analyse der Genprodukte
- weitere Nachweis von fetalen Genen/Gensequenzen

Weitere oder individuelle Informationen können hier dokumentiert werden:

- Zweck der geplanten genetischen Untersuchung Untersuchung bei fetomaternaler Inkompatibilität von Blutgruppenmerkmalen der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) oder Blutplättchen (Thrombozyten)

(z.B. Untersuchung auf Trisomie 21)

- Umfang der Untersuchung Genanalyse mittels Next-Generation-Sequencing (NGS)

(z.B. Genanalyse bei spezifischem Erkrankungsverdacht)

- Aussagekraft und erzielbare Ergebnisse Bei ausreichendem Gehalt fetaler DNA ist das betroffene Merkmal beim Feten detektierbar. Genvarianten/Expressionsvarianten können die Aussagekraft beeinflussen und zu falsch-negativen oder positiven Ergebnissen führen.

(z.B. Einschätzung des Trisomierisikos)

Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen unklar und wichtig erscheint.

## ■ Aussagekraft der Untersuchung

Bitte bedenken Sie, dass trotz des inzwischen sehr hohen methodischen Standards der Genanalyse ein absolut sicheres Ergebnis nicht möglich ist. Auch ein falsch positives Ergebnis (auffälliger Befund trotz gesunder Erbanlagen) oder ein falsch negatives Ergebnis (unauffälliger Befund trotz krankhafter Erbanlagen) sind möglich. Es besteht auch die Möglichkeit, dass die Untersuchung kein Ergebnis liefert. Unsicherheiten können z.B. entstehen, weil die kindlichen Zellen sich nicht ausreichend vermehren oder die Proben aus gemischten Zellen von Mutter und Kind bestehen. Für diesen Fall besteht u.U. die Möglichkeit, die Untersuchung zu wiederholen.

Auch können mit einer genetischen Untersuchung niemals alle möglichen Erbkrankheiten erkannt werden. Ein unauffälliger Befund ist angesichts der Vielzahl möglicher genetischer Erkrankungen keine Garantie für ein gesundes Kind. Bitte bedenken Sie außerdem vor der Entscheidung zu einer genetischen Untersuchung, dass es für die meisten Erbkrankheiten derzeit keine Heilungsmöglichkeiten gibt. Nur in seltenen Fällen können die Auswirkungen der Erbkrankheit gemildert werden (z.B. bei Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind).

■ Was ist eine genetische Beratung und wann erfolgt sie?

Bei der genetischen Beratung sind medizinische (z.B. Krankheitsbilder, Erbkrankheiten in der Verwandtschaft, Behandlungsmöglichkeiten), psychische (z.B. seelische Belastung bei auffälligem Befund) und soziale Fragen (z.B. Lebensgestaltung mit einem an einer Erbkrankheit leidenden Kind) vor der genetischen Untersuchung zu erörtern. Auch sonstige Untersuchungsergebnisse sowie Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen sind Gegenstand der Beratung.

Es geht bei der Beratung also darum, Ihre und die individuelle Situation Ihres ungeborenen Kindes zu beleuchten, ohne Entscheidungen vorwegzunehmen. Die Beratung soll Ihnen helfen, sich nach einer angemessenen Bedenkzeit eigenständig für oder gegen die Untersuchung auszusprechen bzw. gegen die Mitteilung der Untersuchungsergebnisse zu entscheiden.

Sobald das Untersuchungsergebnis vorliegt, hat eine weitere Beratung stattzufinden, in der Ihnen die Ergebnisse erläutert werden. Gegebenenfalls kann dazu mit Ihrer Zustimmung eine weitere fachlich geeignete Person hinzugezogen werden.

Sie haben das Recht, auf die genetische Beratung oder die Mitteilung der Ergebnisse zu verzichten. Dies muss allerdings schriftlich erfolgen nach Aushändigung einer schriftlichen Information über die Beratungsinhalte.

Wenn aufgrund der vermuteten oder bereits diagnostizierten Erkrankung oder gesundheitlichen Störung anzunehmen ist, dass auch Blutsverwandte von der Erkrankung betroffen sein können und es Therapie- oder Vorbeugemaßnahmen gibt, wird Ihnen empfohlen, auch diesen Verwandten eine genetische Beratung vorzuschlagen.

Sie haben außerdem Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach §§ 2, 2a des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG). Ihr behandelnder Arzt wird Ihnen mitteilen, welche Beratungsstelle für Sie zuständig ist.

Die genetische Beratung

fand im Rahmen dieser Aufklärung (unter Hinzuziehung von Dr. \_\_\_\_\_) statt. Es wurde speziell informiert über:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

wurde/wird am \_\_\_\_\_ durch Dr. \_\_\_\_\_ durchgeführt.

■ Gibt es ein Recht auf Widerruf und Nichtwissen?

Sie können eine bereits erteilte Einwilligung in eine genetische Untersuchung jederzeit dem Arzt gegenüber

mündlich oder schriftlich widerrufen. Falls ein Labor schon mit der Analyse Ihrer Proben beauftragt ist, wird dieser Auftrag unverzüglich zurückgezogen. Auch ein ggf. schon vorhandenes Ergebnis wird Ihnen nicht mehr mitgeteilt, sondern vernichtet.

Sie haben außerdem das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon (z.B. unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde) nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen.

■ Was geschieht mit den Proben und Ergebnissen?

Ein Labor darf die genetische Analyse der Probe nur dann vornehmen, wenn auch dort Ihre ausdrückliche, schriftliche Einwilligung gegenüber dem behandelnden Arzt vorliegt.

Sobald Ihre Probe für den/die oben angegebenen Zweck(e) nicht mehr benötigt wird oder sofern die Einwilligung zur Untersuchung widerrufen wurde, muss die Probe unverzüglich vernichtet werden. Eine darüber hinausgehende Verwendung (z.B. für spätere Untersuchungen oder Forschungszwecke) ist nur erlaubt, wenn Sie darüber informiert wurden und sich ausdrücklich und schriftlich einverstanden erklären.

Über das Ergebnis werden ausschließlich Sie persönlich und/oder Ihr gesetzlicher Vertreter informiert, in der Regel von dem Arzt, der die genetische Beratung durchgeführt hat, oder von dem Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat. Weitere Personen dürfen nur dann Auskunft über das Ergebnis erhalten, wenn Sie hierzu Ihre ausdrückliche und schriftliche Einwilligung erteilen. Falls Ihr Arzt schon jetzt absehen kann, dass weitere Personen über Ihre Befunde in Kenntnis gesetzt werden sollten (z.B. weiterbehandelnde Ärzte), wird er Sie im Aufklärungsgespräch informieren und um Ihre schriftliche Zustimmung bitten.

Die Ergebnisse der Untersuchung muss der Arzt 10 Jahre lang in Ihren Untersuchungsunterlagen aufbewahren. Nach Ablauf dieser Frist, oder wenn Sie Ihre Einwilligung widerrufen oder sich gegen eine Kenntnisnahme entscheiden, muss der Arzt die Ergebnisse der Untersuchung unverzüglich vernichten. Wenn Sie eine längere Aufbewahrungszeit wünschen, müssten Sie dies Ihrem Arzt schriftlich mitteilen. In diesem Fall oder wenn Grund zu der Annahme besteht, dass mit der Vernichtung der Daten schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt werden, muss der Arzt die Daten sperren und darf sie nicht vernichten.

■ Wichtige Fragen

Alter: \_\_\_\_\_ Jahre Größe: \_\_\_\_\_ cm Gewicht: \_\_\_\_\_ kg

n = nein/j = ja

1. Sind Erbkrankheiten in der Familie bekannt?  n  j

Wenn ja, welche (Name der Erbkrankheiten, falls bekannt)? \_\_\_\_\_

2. Hatten Sie schon Fehlgeburten?  n  j

Wenn ja, wie viele und wann? \_\_\_\_\_

**Zusatzfragen**

n = nein/j = ja

1. Liegen irreguläre erythrozytäre Antikörper vor? Wenn ja, welche Spezifität?  n  j

2. Liegen thrombozytäre Alloantikörper vor?  n  j

3. Bestand eine NAIT in Vorschwangerschaften?  n  j

**Ärztliche Anmerkungen zum Aufklärungsgespräch**

(z.B. Feststellung der Einsichtsfähigkeit Minderjähriger, gesetzliche Vertretung, Betreuungsfall, Bevollmächtigter, nachträglicher Widerruf der Einwilligung)

**Untersuchungsauftrag an das Labor:**

Name der Schwangeren \_\_\_\_\_

Geburtsdatum \_\_\_\_\_

Zweck der Untersuchung fetomaternale Inkompatibilität  
Zieldiagnostik Next-Generation-Sequencing

**Ablehnung der genetischen Untersuchung**  
Nach eingehender Aufklärung wurde die vorgeschlagene genetische Untersuchung abgelehnt. Über die sich daraus ergebenden möglichen Nachteile (z.B. Nichterkennen einer erblichen Erkrankung des Kindes) wurde informiert.

Ort, Datum, Uhrzeit \_\_\_\_\_ Patientin \_\_\_\_\_  
ggf. Zeuge \_\_\_\_\_ Ärztin/Arzt \_\_\_\_\_

**Einwilligung**

Über die geplante genetische Untersuchung und über deren Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft wurde ich in einem Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt \_\_\_\_\_ ausführlich informiert. Dabei konnte ich alle mir wichtig erscheinenden Fragen stellen.

Ich habe keine weiteren Fragen, fühle mich genügend informiert und willige hiermit in die genetische Untersuchung und die genetische Analyse der dabei gewonnenen Probe ein. Mit der Weiterleitung meiner Einwilligung an das Labor und ggf. an ein weiterführendes Speziallabor bin ich einverstanden.

den. Der Vorgang der Probenentnahme selbst und die gesundheitlichen Risiken, die mir und meinem ungeborenen Kind dabei entstehen können, sind Teil einer gesonderten Information und nicht Gegenstand dieser Einwilligung.

**Mitteilung des Untersuchungsergebnisses**

Ich willige ein, dass das Untersuchungsergebnis noch

- weiterbehandelnden Ärzten
- folgenden Personen (z.B. Lebenspartner, Blutsverwandte)

\_\_\_\_\_  
(Name, Adresse, Telefonnummer)

\_\_\_\_\_  
(Name, Adresse, Telefonnummer)

\_\_\_\_\_  
(Name, Adresse, Telefonnummer)

mitgeteilt wird.

- Das Untersuchungsergebnis soll ausschließlich mir mitgeteilt werden.

**Recht auf Nichtwissen**

Über  folgende  alle nebenbefundlichen Untersuchungsergebnisse möchte ich keine Auskunft erhalten (z.B. Geschlecht des ungeborenen Kindes, unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde)

**Verzicht auf die genetische Beratung:**

Nach eingehender Information und Aushändigung einer schriftlichen Information über die Inhalte einer genetischen Beratung verzichte ich

- bei einem unauffälligen Befund auf die genetische Beratung nach der Untersuchung.
- aus folgendem anderen Grund \_\_\_\_\_

auf die genetische Beratung.

**Weitere Verwendung der Genprobe:**

- Ich schließe eine über den angegebenen Zweck hinausgehende Verwendung meiner Genprobe aus.

Ich willige ein, dass meine Genprobe

- für weitere Untersuchungen
- zu Forschungszwecken
- zu folgenden weiteren Zwecken: \_\_\_\_\_

verwendet wird.

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

\_\_\_\_\_  
Patientin

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt