Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU
VORSTAND: PRIVATDOZENT DR. DOMINIK WESTPHAL

UNIKLINIKUM SALZBURG
LANDESKRANKENHAUS

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN ANALYSE

Ich bin damit einverstanden, dass bei
☐ mir selbst

☐ meinem Kind ……... ……

☐ der von mir vertretenen Person …… ……
Nachname, Vorname in Blockbuchstaben — geboren am

hinsichtlich des Verdachts / der Aufklärung auf: ……
z.B. Krankheit / Genloci / Art der Abklärung / Art der Untersuchung

an einer entnommenen Probe eine **genetische Analyse** durchgeführt wird.

Ich wurde fachärztlich über Wesen, Tragweite und Aussagekraft und Konsequenzen der genetischen Analyse sowie ggf. über mögliche Risiken der Probenentnahme aufgeklärt und stimme in freiem Einverständnis der Analyse zu. Die Untersuchung kann ich bis zur Kenntnisnahme des Befundes ohne Angabe von Gründen abbrechen oder auf eine Ergebnismitteilung verzichten. Auch die anderen hier getätigten Entscheidungen kann ich jederzeit durch schriftliche Mitteilung an das Institut ändern oder widerrufen, sofern die Analyse noch nicht abgeschlossen ist. Die Entscheidungen gelten für mich bzw. entsprechend auch für mein Kind bzw. die von mir vertretene Person.

Allgemeine Information

Die Analyse erfolgt in der Regel an oben genanntem Institut. Sollte es aus technischen oder medizinischen Überlegungen oder in Ihrem Interesse notwendig bzw. zweckmäßig sein, kann die Analyse auch an einem anderen diagnostischen Labor im In- oder Ausland erfolgen. Die personenbezogenen Daten (v.a. Stammdaten, Kontaktdaten, Gesundheitsdaten, Familiendaten) sowie die Ergebnisse der genetischen Analysen werden in dem Institut, welches die Analyse durchführt, gemäß den gesetzlichen Vorschriften verwaltet. Dabei werden, ebenso wie bei der Wahrung Ihrer Betroffenenrechte, alle gesetzlichen Vorgaben des Datenschutzes sowie des österreichischen Gentechnikgesetzes eingehalten.

Das Wissen über genetische Veränderungen steigt stetig an. Bei manchen medizinischen Fragstellungen kann in seltenen Fällen eine ggf. automatisierte erneute Analyse der Proben bzw. Daten nach einer gewissen Zeit zu neuen Erkenntnissen führen. Falls sich dabei diagnostisch bedeutsame Befunde ergeben, würden wir Ihnen dies über die betreuenden Ärzte mitteilen. Solche Wiederholungsanalysen werden allerdings nur im Ausnahmefall durchgeführt, und es besteht auch kein Anspruch auf solche Analysen. Falls Sie eine Wiederholungsanalyse ablehnen, bitten wir um eine entsprechende Mitteilung.

Dokumentation der Befunde

Genetische Analysen der Keimbahn sind lt. Österreichischem Gentechnikgesetz (GTG) einwilligungspflichtig. Es werden verschiedene Analysetypen unterschieden: Typ 2 = Feststellung bzw. Abklärung einer bestehenden Krankheit; Typ 3/4 = Feststellung eines Erkrankungsrisikos (Prädisposition) oder eines Überträgerstatus, davon Typ 3 = für eine vorbeugbare oder therapierbare Erkrankung, Typ 4 = für eine NICHT vorbeugbare oder therapierbare Erkrankung.

Ergebnisse aus einer Analyse des Typs 4 dürfen nicht in Arztbriefen und Krankengeschichten dokumentiert werden. Für Ergebnisse aus Analysen des Typs 2 und 3 ist eine Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten meist sinnvoll, um eine optimale Behandlung sicherzustellen. Sie können einer Dokumentation aber auch schriftlich widersprechen. Falls Sie die Dokumentation des Analysebefundes in Arztbriefen und Krankengeschichten ablehnen, geben Sie dies bitte nachfolgend an. Falls Sie mit der Dokumentation einverstanden sind, kreuzen Sie das entsprechende Feld bitte nicht an.

☐ Ich **WIDERSPRECHE** der Dokumentation der diagnostischen bzw. therapierelevanten Befunde (Typ 2 oder Typ 3 GTG) in Arztbriefen und Krankengeschichten

Zufallsbefunde

Für die genetischen Analysen wird oft ein umfassender genetischer Datensatz erzeugt, der aber meist nur soweit ausgewertet wird, wie es für die eigentliche Fragestellung nötig ist. Trotzdem werden manchmal genetische Varianten gefunden, die nicht mit der Fragestellung in Zusammenhang stehen, die aber für die Gesundheit der untersuchten Person bedeutsam sind bzw. sein können. Solche Zufallsbefunde können z.B. auf ein erhöhtes Risiko für Krebserkrankungen, schwere Herz- oder Gefäßerkrankungen oder behandelbare Stoffwechselstörungen hinweisen. Sie werden unter Berücksichtigung nationaler und internationaler Empfehlungen mitgeteilt, wenn sie nach gegenwärtigem Kenntnisstand für Vorsorge oder Therapie von Bedeutung sind und Sie der Mitteilung nicht widersprochen haben. Es werden in der Regel keine Zusatzbefunde erhoben, d. h. über die eigentliche Fragestellung hinaus erfolgt keine gezielte Auswertung weiterer Gene, auch wenn diese eine Bedeutung für die Gesundheit haben könnten. Bei nicht entscheidungsfähigen, v.a. unmündigen Personen werden Zufallsbefunde, die für die medizinische Behandlung und Begleitung bedeutsam sind, auch bei Widerspruch der Vertretungsperson (Obsorgeberechtigte, Vorsorgebevollmächtigte, Erwachsenenvertreter) mitgeteilt.

Falls Sie mit der Mitteilung von Zufallsbefunden nicht einverstanden sind, kreuzen Sie bitte das nachfolgende Kästchen an.

☐ Ich möchte **NICHT** über eventuell vorhandene medizinisch relevante Zufallsbefunde informiert werden.

Mitteilung der Befunde

Die Ergebnisse der Analyse werden in einem Befund zusammengefasst und falls nicht anders festgelegt an die verantwortliche ärztliche Person übermittelt. Weitere Personen erhalten den Befund nur, wenn Sie dies ausdrücklich wünschen und erlauben.

Ich bitte darum, den Befund der genetischen Analyse auch an folgende ärztliche Personen zu senden:

…… ……
Name der/s Ärztin / Arztes, Fachrichtung — Anschrift

Zukünftiger Umgang mit Proben bzw. Daten, Qualitätssicherung

Vorhandenes Probenmaterial wird nach Abschluss der genetischen Analysen für mögliche weitere Untersuchungen aufbewahrt. Falls gewünscht, können Sie auch die Vernichtung Ihrer Proben verlangen. Die Proben können ggf. auch für Analysen im Rahmen von Qualitätskontrollen, Methodenentwicklung oder die Aus- und Weiterbildung verwendet werden. Dabei wird strikt auf eine Pseudonymisierung geachtet, also darauf, dass keine Informationen weitergegeben werden, welche Rückschlüsse auf die konkrete Person erlauben könnten. Zusätzlich kann es für die Weiterentwicklung der Medizin hilfreich sein, wenn wir Proben und Daten pseudonymisiert für wissenschaftliche Zwecke unabhängig von der ursprünglichen Fragestellung verwenden dürfen. Darunter fallen die Identifizierung neuer Krankheitsgene, deskriptive statistische Erhebungen sowie Publikationen von genetischen Ergebnissen und klinischen Daten in Fachjournalen und auf Fachkongressen. Hierzu bitten wir um Ihr Einverständnis. Konkrete Forschungsprojekte benötigen eine eigene Aufklärung und Einverständnis.

☐ Ich bin mit der pseudonymisierten Verwendung meiner Proben / Daten für wissenschaftliche Zwecke und Qualitätssicherung einverstanden.

…… …… ……
Ort, Datum — Nachname, Vorname Ratsuchende/r bzw. Vertreter/in in Blockbuchstaben — Unterschrift Ratsuchende/r bzw. Vertreter/in

…… …… ……
Ort, Datum — Nachname, Vorname aufklärende/r Fachärztin / -arzt in Blockbuchstaben — Unterschrift