

Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Strasse:

PLZ/Ort:

Krankenkasse:

INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Swiss DNAllysis steht für molekulargenetische Diagnostik auf höchstem Niveau. Es ist uns wichtig, dass Sie das Prinzip unseres genetischen Tests sowie die Resultate verstehen. Informationen hierzu finden Sie auf dieser Seite. Für weitere Fragen stehen wir gerne zur Verfügung.

Genetische Beratung

Im Rahmen einer Humangenetischen Beratung zwischen Ratsuchendem und Arzt werden Fragen zu erblich bedingten Erkrankungen beantwortet. Sie erhalten Informationen über die jeweils in Frage kommende Erkrankung, ihre Folgen und Begleiterscheinungen und über das Wiederholungsrisiko. Ausführlich informieren wir über eine molekulargenetische Testung, deren Nutzen und Aussagekraft und Interpretation der Ergebnisse. Ein Beratungsgespräch ist vor und nach einer genetischen Untersuchung empfohlen. Für weitere Informationen sowie zur Terminvereinbarung wenden Sie sich bitte an uns.

Häufig gestellte Fragen

Was ist eine genetische Diagnostik und warum wird sie bei einer Erbkrankheit durchgeführt?

Ein genetischer Test ist ein medizinischer Test, bei welchem das Erbgut eines Menschen auf Veränderungen untersucht wird, meist um das Risiko für eine bestimmte Erkrankung abzuschätzen und erblich bedingte Krankheiten festzustellen. Der behandelnde Arzt wird neben der Diagnosestellung in der Therapieentscheidung unterstützt. In bestimmten Fällen bieten die Ergebnisse einer molekulargenetischen Diagnostik die Möglichkeit einer Beratung zu Krankheitsverlauf und Prognose. Für weitere Familienmitglieder kann eine gezielte Untersuchung hinsichtlich eines bestimmten Risikos angeboten werden. Die Untersuchung in weiteren Familienmitgliedern kann dann schneller und kostengünstiger durchgeführt werden.

Was wird für eine genetische Diagnostik benötigt?

1. Wir benötigen die genetische Information (DNA) welche in den Zellkernen von Zellen gespeichert ist. Normalerweise finden sich in 3-5ml Blut genügend Zellen die eine ausreichende Menge an DNA enthalten um den molekulargenetischen Test durchzuführen. Für eine genetische Testung auf eine spezifische bekannte Mutation reicht sogar die DNA aus einem Wangenschleimhautabstrich. In Anzahl der Zellen und die daraus gewonnenen DNA-Menge ist geringer, jedoch für die Einzelmutationstestung ausreichend.
2. Einwilligungserklärung: Die genetische Testung ist freiwillig. Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten bzw. eines gesetzlichen Vertreters ist unbedingte Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung. In einem ausführlichen Beratungsgespräch wird Ihnen erläutert, welches Ziel die genetische Diagnostik hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.
3. Genehmigung der Krankenversicherung zur Leistungsabdeckung bzw. Angaben zur Kostenübernahme

Was passiert mit meinem Untersuchungsmaterial und meinen genetischen Daten nach Abschluss der genetischen Testung?

Sicherheit und Vertraulichkeit von Daten hat die höchste Priorität. In der Einwilligungserklärung wird der Umgang mit dem Probenmaterial und den genetischen Daten umfassend erläutert und Sie entscheiden wie mit Ihrem Untersuchungsmaterial und den genetischen Daten nach der Testung umgegangen wird.

Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Strasse:

PLZ/Ort:

Krankenkasse:

Wie lange dauert der genetische Test?

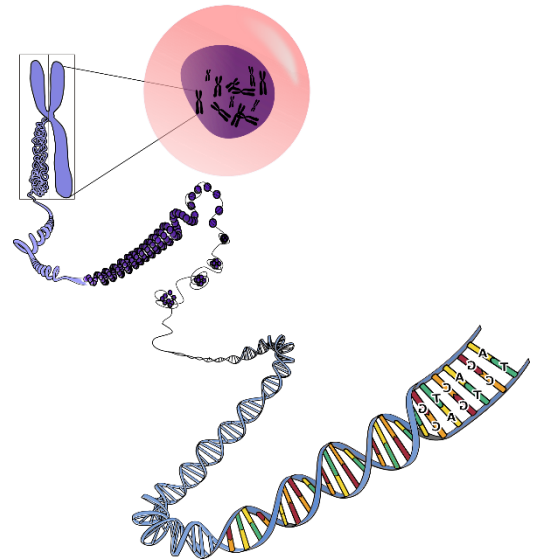
Abhängig von dem angeforderten Test beträgt die Bearbeitungszeit im Durchschnitt 45 Tage (15 Tage bis 8 Wochen). Die Ergebnisse der Testung einer einzelnen bekannten Mutation oder einer Untersuchung von Familienmitgliedern (Kaskaden-Screening) liegen in der Regel nach 7 Tagen vor.

Was ist eine Mutation / Variante?

Das genetische Material welches in den Zellkernen gespeichert ist enthält die wichtigen Informationen und stellt eine Art Bauplan für unseren Körper dar. Diese Information ist in unseren Genen gespeichert. Die Gene liegen als Chromosomen zusammengepackt in den Zellkernen unserer Zellen vor. Ein Gen beschreibt einen Abschnitt auf der DNA (Desoxyribonukleinsäure) der unseren Zellen die Information vermittelt, wie verschiedene Proteine gebaut werden und bestimmen somit, wie unser Körper aussehen und funktionieren sollte. Menschen haben 20000 bis 25000 Gene. Bis heute ist die Funktion von ca. 10000 Genen bekannt.

Eine Veränderung in der Sequenz der DNA (Abfolge der Nukleotide Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin) innerhalb einem Gen wird Mutation genannt. Durch eine Mutation verändert sich die Herstellung eines bestimmten Proteins, was dazu führen kann, dass jemand ein hohes Risiko für eine Erkrankung hat oder krank ist. Nicht alle Mutationen sind jedoch krankheitsverursachend. Manche Mutationen beeinträchtigen die Proteinfunktion nicht und manche schützen sogar unseren Körper vor bestimmten Erkrankungen.

Jede Person hat zwei Kopien von jedem Gen, eines von der Mutter und eines vom Vater vererbt. Für manche Erkrankungen müssen beide Kopien eines Gens eine bestimmte Mutation enthalten damit die Erkrankung zur Ausprägung kommt (rezessive Erkrankungen). Bei anderen Erkrankungen reicht ein Defekt in einem Gen aus um ein Risiko zu haben diese Erkrankung zu bekommen (autosomal dominante Erkrankungen). Manchmal liegt innerhalb einer Familie eine Mutation vor, die in manchen Familienmitgliedern zum Ausbruch der Erkrankung führt und bei manchen nicht (reduzierte Penetranz). Manifestiert sich die Erkrankung bei den Familienmitgliedern unterschiedlich spricht man von einer variablen Expressivität der Erkrankung. In solchen Fällen kann ein genetischer Test einen Risikofaktor identifizieren. Der genetische Einfluss auf eine Erkrankung kann in manchen Fällen sehr hoch sein und manchmal niedrig.



Wie ist das Prinzip des diagnostischen Tests?

Unser Testprinzip basiert auf der Next-Generation-Sequenzierung, einer Hochdurchsatzuntersuchung, mit welcher zahlreiche Gene gleichzeitig auf Mutationen analysiert werden. Jede potenzielle Mutation wird mit einer zweiten Methode, der Sanger-Sequenzierung, bestätigt.

Unter Berücksichtigung der aktuellen Richtlinien erfolgt eine Klassifizierung der Mutationen. Wir unterscheiden 3 verschiedene Mutationstypen:

Pathogene Variante: Genügend Evidenz, dass die Mutation die Proteinfunktion negativ beeinträchtigt und daher als krankheitsverursachend angesehen wird.

Wahrscheinlich pathogene Variante: Mit hoher Wahrscheinlichkeit ist die spezifische Mutation die Ursache für ein defektes Protein und für die Erkrankung.

Variante unklarer Signifikanz: Es liegt nicht genügend Information vor um die Mutation richtig zu klassifizieren. Ein Re-Evaluierung in 2-5 Jahren ist hier nötig.

Mutationen, die als benigne Varianten/Polymorphismen eingestuft werden, werden in der Regel nicht in den Befunden mitgeteilt, da sie einen geringen Einfluss auf die Gesundheit haben bzw. eine hohe Frequenz in der Normalbevölkerung haben.

Patient Name/Vorname: _____

Geb.-Datum: _____

Geschlecht: _____

Strasse: _____

PLZ/Ort: _____

Krankenkasse: _____

Einwilligung zu genetischen Untersuchungen

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde. Nähere Angaben dazu sind im Informationsblatt „Information für den Patienten“ aufgeführt. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

1. Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse(n):

2. Für folgende Erkrankung(en):

3. Folgende Personen sollen Befundkopien erhalten:

4. Ich wünsche die Untersuchung **auch im Falle einer Nichtpflichtleistung oder bei fehlender Kostengutsprache** (ich trage die Kosten von CHF _____ notfalls selbst)

Ja Nein

5. Ich möchte informiert werden über die **Resultate** der genetischen Abklärung bezüglich obiger Fragestellung

Ja Nein

6. Diese Frage überspringen, falls eine einzelne Mutation direkt getestet wird:

Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte „Zufallsbefunde“), wünsche ich:

Wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

Veranlagung für Erkrankungen, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind

Ja Nein

Veranlagung für Erkrankungen, für die es zur Zeit **keine** Vorsorgemassnahmen/Behandlung gibt

Ja Nein

Überträgerstatus für **rezessive** Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten

Ja Nein

Ich möchte nicht über Zufallsbefunde informiert werden

7. Ich gebe mein Einverständnis...

zur Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials für Qualitätskontrollen bzw. allfällige Nachuntersuchungen (in meinem Interesse und nur auf meinen Wunsch)

Ja Nein

zur wissenschaftlichen Verwendung des Untersuchungsmaterials in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form. (Dies beinhaltet Untersuchungen zur Klärungen nur der obigen Fragestellung inklusive einer allfälligen späteren Veröffentlichung anonymisierter Daten in wissenschaftlichen Fachzeitschriften.)

Ja Nein

Unterschrift: _____
Patient / ggf. gesetzlicher Vertreter

Ort, Datum _____

Auftraggeber:

Ich bestätige, dass ich den Patienten gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) genetisch beraten habe.

Unterschrift: _____
Name und Stempel (zuweisender Arzt)

Ort, Datum _____