



Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Der behandelnde Arzt hat Ihnen oder einem Kind, für das Sie sorgerechtigt sind oder das Sie betreuen, die Durchführung einer genetischen Untersuchung im Zusammenhang der Diagnostik der chronisch myeloischen Leukämie empfohlen.

Für alle genetischen Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) zunächst eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten obligatorisch. Vor vorgeburtlichen und vorhersagenden Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen sorgfältig durch.

Kinder- und Jugendklinik

Direktor: Prof. Dr. med. Dr. h.c. W. Rascher
Abteilung für Hämatologie und Onkologie
Leiter: Prof. Dr. med. M. Metzler
Stellv. Klinikdirektor

Sekretariat: U. Maier
Telefon: 09131 85-33731
Fax: 09131 85-35742
E-Mail: ursula.maier@uk-erlangen.de
Loschgestraße 15, 91054 Erlangen

CML-paed-Studienzentrale

Studienärztin: V. Hildebrand
Telefon: 09131 85-41322
Fax: 09131 85-35742
E-Mail: cml-paed@uk-erlangen.de

Studiendokumentar: P.R. Binner

Telefon: 09131 85-41722
E-Mail: cml-paed@uk-erlangen.de

Klinisches Labor

Leiter: Prof. Dr. rer. nat. M. Rauh
Zellbiologie:
Telefon: 09131 85-33744

Welches Ziel hat eine genetische Analyse?

Eine genetische Analyse hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz (DNA) oder die DNA selbst mittels spezifischer Verfahren auf erbliche Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung ist.

Je nach Fragestellung werden bei einer genetischen Analyse entweder gezielt einzelne oder viele erbliche Eigenschaften gleichzeitig untersucht.

Welches Untersuchungsmaterial wird benötigt?

In den meisten Fällen ist eine Blutprobe von 5–9 ml ausreichend.

Gibt es Risiken?

In der Regel ist eine Blutentnahme unproblematisch. Im Bereich der Einstichstelle kann sich manchmal Blut ansammeln und ein sogenanntes Hämatom bilden; extrem selten kann eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

Das Risiko einer Probenverwechslung ist nicht vollkommen auszuschließen. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Was bedeuten die Ergebnisse für mich bzw. mein Kind?

Der Nachweis einer krankheitsverursachenden erblichen Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) hat in der Regel eine hohe Sicherheit und Aussagekraft.

Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können dennoch für die Erkrankung ursächliche erbliche Veränderungen vorhanden sein, die durch die angewendeten Methoden nicht nachgewiesen werden konnten. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. Dann wird versucht, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen. Gelegentlich werden Genvarianten gefunden, deren Bedeutung unklar ist. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Ebenso lässt sich nicht jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Untersuchungen ausschließen.