



## **MPN Childhood Registry Gendiagnostik Info**

Formular

### **Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Der behandelnde Arzt hat Ihnen oder einem Kind, für das Sie sorgeberechtigt 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. Joachim Wölfle

**Abteilung für Hämatologie und Onkologie**

Leiter: Prof. Dr. med. Markus Metzler  
Stellv. Klinikdirektor

**MPN Childhood Register**

Leiter: PD Dr. med. Axel Karow  
Telefon: 09131 85-41376  
Fax: 09131 85-35742  
E-Mail: [ki-mpn@uk-erlangen.de](mailto:ki-mpn@uk-erlangen.de)

**Klinisches Labor**

Leiter: Prof. Dr. rer. nat. Manfred Rauh  
Zellbiologisches Labor:  
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.



**MPN Childhood Registry Gendiagnostik Info**

Formular

**Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Die vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist unbedingte Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Patient(in):	Weitere Personen:
Name:	
Vorname:	
Geburtsdatum:	

Ich habe eine ausführliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle Aufklärungen) zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung/Diagnose

.....  
notwendig sind, sowie zu der dafür erforderlichen Probenentnahme (z.B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe). Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) an weitere Ärzte/Personen geschickt werden:

Frau/Herrn.....

**Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen**

(Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung der chronisch myeloischen Leukämie verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem pädiatrischem Forschungslabor der Kinder- und Jugendklinik Erlangen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**



**MPN Childhood Registry Gendiagnostik Info**

Formular

**Einwilligung des Patienten:**

**Patient:** Ich erteile meine Einwilligung zu genetischen Analysen im Rahmen des MPN Childhood Registers.

\_\_\_\_\_  
Patient Name, Vorname)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)

**Einwilligung der gesetzlichen Vertreterin/des gesetzlichen Vertreters:**

**Beide Elternteile sorgeberechtigt:** Wir versichern, sorgeberechtigt zu sein und erteilen unsere Einwilligung zu genetischen Analysen im Rahmen des MPN Childhood Registers.

\_\_\_\_\_  
Mutter (Name, Vorname)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)

\_\_\_\_\_  
Vater (Name, Vorname)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)

**Ein Elternteil sorgeberechtigt:** Ich versichere, dass ich allein sorgeberechtigt bin, und erteile die Einwilligung zu genetischen Analysen im Rahmen des MPN Childhood Registers.

\_\_\_\_\_  
Sorgeberechtigte(r) (Name, Vorname)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)

**Sorgeberechtigt: Vormund/Pfleger:** Ich versichere als \_\_\_\_\_ eingesetzt zu sein und erteile meine Einwilligung zu genetischen Analysen im Rahmen des MPN Childhood Registers.

\_\_\_\_\_  
Sorgeberechtigte(r) (Name, Vorname)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)

**Aufklärende(r) Ärztin/Arzt:**

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum (eigenhändig)