

Einverständniserklärung für eine Analyse zur Suche nach somatischen Mutationen und Chromosomenveränderungen

Patient/in

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer medizinischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der molekulargenetischen Untersuchung («Next Generation Sequencing» (NGS)) und zytogenetischen Untersuchung zur Abklärung einer klonalen Erkrankung des blutbildenden Systems aufgeklärt wurde. Nähere Angaben dazu sind im beigefügten Informationsblatt „Informierte Zustimmung zu molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungen bei erworbenen Erkrankungen“ aufgeführt. Ich habe den Inhalt des Merkblatts verstanden, konnte allfällige Fragen mit dem aufklärenden Arzt besprechen und hatte vor Durchführung der Analyse die notwendige Bedenkzeit.

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

- Next Generation Sequencing Analyse zur Suche von somatischen Mutationen: ja nein
- Zytogenetische Untersuchung zur Suche nach somatischen Chromosomenveränderungen: ja nein
- Verlaufskontrollen, welche zu einem späteren Zeitpunkt durchgeführt werden: ja nein

Überschussinformationen:

- Sollte die Analyse Ergebnisse liefern, die auf vererbare Erkrankungen hindeuten, wünsche ich über diese Ergebnisse informiert zu werden. ja nein

Aufbewahrung und Verwendung des Untersuchungsmaterials und der Untersuchungsergebnisse:

- Ich bin damit einverstanden, dass das überschüssige Untersuchungsmaterial für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt und verwendet wird. ja nein
- Ich bin damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und meine Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können. ja nein
- Ich bin damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und meine Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke eingesetzt werden können. ja nein

Unterschrift Patient/in (oder gesetzlicher Vertretung): _____ Ort und Datum: _____

Aufklärender Arzt:

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: _____ Vorname: _____ Unterschrift: _____

Ort und Datum: _____ Stempel: _____

Einverständniserklärung für eine Analyse zur Suche nach somatischen Mutationen und Chromosomenveränderungen

Informierte Zustimmung zu molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungen bei erworbenen Erkrankungen

Das menschliche Erbgut besteht aus DNS (englisch: DNA) und enthält rund 20'000 Gene, welche den Bauplan für die Strukturen und den Stoffwechsel des Körpers bilden. Das Erbgut ist in 23 Chromosomenpaaren organisiert, wovon ein Paar die Geschlechtschromosomen bildet (XX bei Frauen, XY bei Männern). Sowohl grössere strukturelle und numerische Chromosomenveränderungen, als auch kleine Veränderungen der DNS auf Genebene (Mutationen) können die Entstehung von Krankheiten, wie z.B. Krebserkrankungen, verursachen.

Dabei unterscheidet man zwischen vererbten Mutationen, die sich in der Keimbahn des Betroffenen befinden und an Nachkommen weitergegeben werden können und erworbenen somatischen Mutationen und Chromosomenveränderungen, welche im Laufe des Lebens in Körperzellen eines bestimmten Gewebes neu entstehen. Solche somatischen Veränderungen werden nicht an die Nachkommen vererbt.

Ziel der durchgeführten molekulargenetischen oder zytogenetischen Untersuchung ist es relevante somatische Mutationen oder Chromosomenveränderungen zu identifizieren, welche einen Einfluss auf die Diagnose, Prognose und Therapie der Krebserkrankung haben könnten. Dabei werden in Abhängigkeit der Verdachtsdiagnose verschiedene Gene oder Chromosomen, bzw. das gesamte Erbgut aus dem betroffenen Gewebe bzw. dem Blut untersucht.

Die Verwendung der Next Generation Sequencing Technologie (NGS) erlaubt die gleichzeitige Analyse mehrerer Gene. Dabei steigt die Wahrscheinlichkeit Veränderungen zu identifizieren, deren Interpretation gemäss aktuellem Wissensstand noch unklar ist. Zudem kann in seltenen Fällen auch eine mögliche familiäre Veranlagung für verschiedene Krankheitsbilder zu Tage kommen (Überschussinformationen), welche situationsabhängig in einer spezialisierten genetischen Beratungsstelle abgeklärt werden sollten. Dasselbe gilt auch für zytogenetische Untersuchungen.

Genetische Untersuchungen sind freiwillig und bedürfen Ihrer formalen Einwilligung. Vor einer molekulargenetischen Untersuchung wird Sie Ihr Arzt über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer molekulargenetischen Untersuchung aufklären und dabei folgende Punkte besprechen:

- medizinischer Nutzen, Art und Aussagekraft der Untersuchung
- Handhabung der Probe, sowie der genetischen Daten während und nach der Untersuchung (inklusive deren Aufbewahrung)
- Möglichkeit, dass unerwartete Untersuchungsergebnisse zu erblichen Eigenschaften des Erbguts (Überschussinformationen) zutage kommen können und wie mit diesen Informationen umgegangen wird