



Patientendaten

Mann Frau

Nach- / Vorname

Geburtsdatum

Straße

PLZ

Ort

Telefon

Mobil

Fax

Email

Überweisender Arzt / Einsender

Versicherungsstatus

stationär, Privatpatient/-in Privatpatient/-in stationär, allg. Pflegekosten ambulant, Kassenpatient/-in

Einverständniserklärung

Alle Untersuchungsergebnisse unterliegen strikt der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner ausdrücklichen Zustimmung an Dritte weitergegeben.

Bestätigung der Aufklärungen und Informationen

- Ich bin über das Wesen, die Tragweite, die Aussagekraft sowie die Grenzen und Möglichkeiten der angeforderten humangenetischen Untersuchung ausführlich und verständlich informiert worden.
- Über die Risiken und möglichen Fehlerquellen der geplanten humangenetischen Analyse bin ich ausführlich und verständlich aufgeklärt worden.
- Die sich für mich aus den Ergebnissen dieser geplanten Untersuchung persönlich ergebenden Konsequenzen wurden ausführlich und verständlich erörtert.
- Die nebenstehenden Ausführungen zu den molekulargenetischen Untersuchungen sowie den Hinweisen und Risiken habe ich gelesen und verstanden.

Bestätigung der auszuführenden Untersuchungen

In Kenntnis dieser Aufklärung und Informationen bin ich mit den folgenden Untersuchungen einverstanden:

- Faktor V-Leiden-Mutation PAI 1 4G/5G-Polymorphismus
- HPA 1-Polymorphismus GP 807 CT-Polymorphismus
- Faktor II-Mutation andere genetische Analysen

Erhalt des Gendiagnostik-Gesetzes

- Den Auszug zum Gendiagnostikgesetz habe ich erhalten.

Richtigkeit der Angaben

- Ich bestätige die Richtigkeit der von mir gemachten Angaben zu meinen Patientendaten und meines Versicherungsstatus.

Widerruf der Einverständniserklärung

- Mir ist bekannt, dass ich diese Einwilligungserklärung jederzeit schriftlich an die u.g. Anschrift widerrufen kann.

Aufklärung

Molekulargenetische Untersuchung

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, kleine genetische Veränderungen (sog. Genmutationen) auszuschließen oder nachzuweisen. Diese Analysen werden immer gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen eingesetzt. Sie zielen nicht auf den allgemeinen Ausschluss oder Nachweis aller nur denkbaren genetischen Veränderungen. Es erfolgt eine direkte Gendiagnostik bezüglich Faktor V-Leiden-Mutation, Prothrombinmutation oder PAI 1 4G/5G-Polymorphismus, bei der die entsprechende Genmutation nachgewiesen bzw. ausgeschlossen wird.

Hinweise und Risiken

Die Ergebnisse von humangenetischen Untersuchungen können weitreichende Konsequenzen für die betroffene Person und ihre Familienangehörigen haben. Die Analyse darf nur mit der schriftlichen Einwilligung der betroffenen Person unter Einhaltung der ärztlichen Schweigepflicht durchgeführt werden. Auf Verlangen der betroffenen Person ist die Untersuchung umgehend einzustellen.

Unterschriften

Patient oder Erziehungsberechtigter

Ort	Datum
	
Unterschrift	

Anwesender Arzt

Ort	Datum
Unterschrift	



Kurzinformationen

Faktor-V-Leiden-Mutation (FVL, APC-Resistenz)

Die Faktor V-Leiden-Mutation ist der am weitesten verbreitete, erbliche Risikofaktor für die Thromboseneigung. Diese genetische Veränderung kann auch zu wiederholten Fehlgeburten (habituelle Aborte) führen. Personen, welche die Faktor V-Leiden-Mutation von nur einem Elternteil erben (heterozygot), haben bereits ein 5 bis 10-fach erhöhtes Risiko, eine Thrombose zu erleiden. Wenn beide Elternteile die Faktor V-Leiden-Mutation an ihr Kind weitergeben (homozygot), so hat dieses sogar ein 50 bis 100-fach erhöhtes Thromboserisiko, da in seinem Blut ausschließlich der APC-resistente Faktor V vorliegt. In Europa sind ca. 5% der Bevölkerung heterozygote Träger der Faktor V-Leiden-Mutation und 0,05 bis 0,5% sind homozygote Träger.

Faktor II-Mutation

Bei der Prothrombin-Mutation (Faktor II-Mutation) handelt es sich um eine Veränderung in der Erbinformation, welche ein erhöhtes Risiko für Thrombosen bedingt. Bei dieser Mutation stellt der Körper mehr Prothrombin her als gewöhnlich. Das Thromboserisiko von heterozygoten Defekträgern (etwa 2% der Bevölkerung) ist etwa 2 bis 3 mal höher als von Personen ohne Mutation. Das Risiko von homozygoten Defekträgern ist ca. 5 bis 20-fach erhöht.

PAI 1 4G/5G-Polymorphismus

Der Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1 (PAI 1) ist für die Hemmung zweier Enzym-Proteine verantwortlich, die bei der Wiederauflösung eines Thrombus (Gerinnsels) eine wichtige Rolle spielen. Ein erhöhter PAI 1-Spiegel führt folglich zu einer stärkeren Hemmung dieser Enzyme und dadurch wiederum zu einem langsameren Abbau eines Blutgerinnsels im Gefäßsystem. Eine Erhöhung des PAI 1-Spiegels gilt deswegen als Risikofaktor für venöse und arterielle Thrombosen.

GP Ia 807 C/T-Polymorphismus

Diese genetische Variante führt zu einer vergrößerten Dichte des Kollagenrezeptors an der Plättchenoberfläche. Der Kollagenrezeptor dient der Bindung der Blutplättchen an die verletzte Gefäßwand. Je mehr Rezeptoren auf dem Plättchen sind, desto stärker ist die Bindung. Eine bestimmte Variante führt daher zu einer vermehrten Thrombozytenanhaftung und zu einer erhöhten Neigung arterieller Gefäßverschlüsse.

HPA 1-Polymorphismus

Die Variante 1b des Fibrinogenrezeptors führt zu einer besonders starken Bindung der Thrombozyten an den Gerinnungsfaktor I (Fibrinogen). Hierdurch verkleben die Plättchen untereinander (Aggregation). Die Aggregationsleistung der Plättchen mit der 1b-Variante ist stärker als die der Plättchen mit einer anderen Variante des Fibrinogenrezeptors (1a). Hierdurch kommt es ebenfalls zu einem erhöhten arteriellen Verschlussrisiko.

Besonders relevant ist es, wenn beide Polymorphismen gleichzeitig vorliegen. Diese Patienten haben z.B. auch erhöhte Komplikationsraten nach bestimmten Eingriffen an den Herzkranzgefäßen, z.B. nach Legen eines sog. Stents, nach einer Aufweitung der Herzkranzgefäße mit einem Ballon (Ballondilatation) oder nach einer Bypass-Operation am Herzen. Betroffene Patienten erkranken zudem bei entsprechender Risikokonstellation früher an Infarkten als nichtbetroffene. Das gleichzeitige Vorliegen beider Polymorphismen ist ein stärkerer Risikofaktor für arterielle Gefäßverschlüsse als die sog. klassischen Risikofaktoren (hohes LDL-Cholesterin, hoher Blutdruck, Diabetes mellitus etc.). Bei diesen Patienten wirkt eine Medikation mit Aspirin zur Blutverdünnung in der Standarddosierung oft unzureichend. Eine besondere Bedeutung kommt der Überfunktion der Blutplättchen beim Vorliegen weiterer Risikofaktoren wie z.B. Diabetes mellitus, Hypertonie, Nikotinabusus und Fettstoffwechselstörungen zu. Es kann dann in bereits jungen Jahren zu Infarkten kommen.

Aufklärung

Ziele

Ziel des Gendiagnostikgesetzes ist es, die mit der Untersuchung menschlicher, genetischer Eigenschaften verbundenen möglichen Gefahren und genetische Diskriminierung zu verhindern und gleichzeitig die Chancen des Einsatzes genetischer Untersuchungen für den Einzelnen zu wahren. Zu den Grundprinzipien des Gesetzes zählt das Recht des Einzelnen auf informationelle Selbstbestimmung. Dazu gehören sowohl das Recht, die eigenen genetischen Befunde zu kennen (Recht auf Wissen) als auch das Recht, diese nicht zu kennen (Recht auf Nichtwissen). Mit dem Gendiagnostikgesetz werden die Bereiche der medizinischen Versorgung, der Abstammung, des Arbeitslebens und der Versicherungen sowie die Anforderungen an eine gute, genetische Untersuchungspraxis geregelt.

Durchführung

Genetische Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung rechtswirksam eingewilligt hat. Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen müssen einen gesundheitlichen Nutzen für die untersuchte Person haben. Sie können ausnahmsweise unter strengen Voraussetzungen auch unter dem Gesichtspunkt des Nutzens für einen Familienangehörigen zugelassen werden.

Medizinische Zwecke

Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dürfen nur von einer Ärztin oder einem Arzt durchgeführt werden. Die genetische Beratung gehört zu den zentralen Elementen des Gesetzes. Bei einer genetischen Untersuchung, die der Abklärung bereits bestehender Erkrankungen dient, soll der untersuchten Person eine Beratung angeboten werden. Einen besonderen Stellenwert hat die Beratung bei denjenigen Untersuchungen, die eine Vorhersage erlauben – entweder für die Gesundheit der betroffenen Person selber oder in Bezug auf die Gesundheit eines ungeborenen Kindes. Deswegen ist hier in beiden Fällen die genetische Beratung vor und nach der Untersuchung verpflichtend.

Vorgeburtliche Untersuchung

Die vorgeburtliche genetische Untersuchung wird auf medizinische Zwecke beschränkt, also auf die Feststellung genetischer Eigenschaften, die die Gesundheit des Fötus oder Embryos vor oder nach der Geburt beeinträchtigen können. Verboten werden solche vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen auf Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter ausbrechen können (spätmanifestierende Krankheiten).

Abstammungsfeststellung

Genetische Untersuchungen zur Feststellung der Abstammung sind nur dann zulässig, wenn die Personen, von denen eine genetische Probe untersucht werden soll, in die Untersuchung eingewilligt haben.

Arbeitsrecht

Im Arbeitsrecht sind genetische Untersuchungen auf Verlangen des Arbeitgebers grundsätzlich verboten. Auch darf der Arbeitgeber die Ergebnisse einer im anderen Zusammenhang vorgenommenen genetischen Untersuchung nicht erfragen, entgegennehmen oder verwenden. Beim Arbeitsschutz sollen genetische Untersuchungen im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen nicht bzw. nur unter eng gefassten Voraussetzungen zugelassen werden.

Versicherungen

Versicherungsunternehmen dürfen beim Abschluss eines Versicherungsvertrages grundsätzlich weder die Durchführung einer genetischen Untersuchung noch Auskünfte über bereits durchgeführte Untersuchungen verlangen. Zur Vermeidung von Missbrauch müssen die Ergebnisse bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen vorgelegt werden, wenn eine Versicherung mit einer sehr hohen Versicherungssumme (300.000 Euro) abgeschlossen werden soll.

Expertenkommission

Nach § 23 des Gendiagnostikgesetzes wurde beim Robert Koch-Institut eine unabhängige Expertenkommission eingerichtet. Diese interdisziplinär zusammengesetzte Gendiagnostik-Kommission soll Richtlinien zum allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik, insbesondere zur Beurteilung genetischer Eigenschaften, zur Qualifikation von Personen zur genetischen Beratung, zu den Inhalten der Aufklärung und der genetischen Beratung, zur Durchführung von genetischen Analysen sowie an genetische Reihenuntersuchungen erstellen. Der Kommission gehören neben Sachverständigen aus den Bereichen Medizin, Biologie, Ethik und Recht auch Vertreter und Vertreterinnen und Mitglieder von Patienten-, Verbraucher- und Behindertenverbänden an. Die konstituierende Sitzung hat am 30. November 2009 stattgefunden.