

## Vorgeburtliche genetische Untersuchung

Informationen der Patientin  
nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Klinik/Praxis:

Liebe Schwangere,

dieser Aufklärungsbogen dient Ihrer Information. Bitte lesen Sie ihn vor dem Aufklärungsgespräch aufmerksam.

### Begriff und Ziel der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Sie wünschen für Ihr noch ungeborenes Kind eine genetische Untersuchung, für die seit dem 01.02.2010 das Gendiagnostikgesetz (GenDG) und seit dem 25.05.2012 die Richtlinie der Gendiagnostikkommission gelten. Danach haben Sie selbst zu entscheiden, ob und welche Auskünfte Sie über die genetische Ausstattung Ihres Embryos/Fötus (im Folgenden immer „Kind“ genannt) erhalten und an wen diese Ergebnisse ggf. weitergegeben werden dürfen. Deshalb verlangt das Gesetz, dass eine Ärztin/ein Arzt (im Folgenden immer „Arzt“ genannt) Sie in einem persönlichen Gespräch über Wesen, Bedeutung, Tragweite und Aussagekraft der geplanten Untersuchung klar und verständlich informiert.

Unter einer genetischen Untersuchung im Sinne des GenDG versteht man die Analyse (Zahl und Struktur der Chromosomen, molekulare Struktur der Erbinformation oder Untersuchung der Genprodukte) und/oder die vorgeburtliche Risikoabklärung zur Feststellung genetischer Eigenschaften Ihres Kindes einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.

Die wichtigsten vorgeburtlichen Untersuchungen sind die Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall, die Blutuntersuchung der Schwangeren, die Fehlbildungultraschalluntersuchung, die Fruchtwasseruntersuchung und die Gewebeprobe der frühen Plazenta bzw. der Nabelschnur.

Vorgeburtliche Untersuchungen sind nur zu medizinischen Zwecken und nur dann erlaubt, wenn genetische Eigenschaften des Kindes, die seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, ermittelt werden sollen, oder um das Risiko für das Vorliegen solcher Eigenschaften zu bestimmen. Eine entsprechende Untersuchung darf auch stattfinden, wenn eine medikamentöse Behandlung des Kindes vorgesehen ist, bei der bestimmte genetische Eigenschaften von Bedeutung sind.

Genetische Eigenschaften für eine Erkrankung, die in der Regel erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, dürfen nicht untersucht werden. Wenn das Geschlecht des Kindes anlässlich einer vorgeburtlichen Untersuchung bekannt wird, kann es Ihnen – wenn Sie dies möchten – nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche nach der Empfängnis (im Allgemeinen 14 Wochen nach Beginn der letzten Regelblutung) bekannt gegeben werden.

### Wesen, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen können Ihnen als Zusatzuntersuchungen während der Schwangerschaft angeboten werden, sofern Sie zu einer Risikogruppe gehören (z.B. als Schwangere das 35. Lebensjahr vollendet, bereits ein Kind mit einer Erbkrankheit geboren haben oder ein Elternteil des Kindes eine Erbkrankheit hat), Routineuntersuchungen in der Schwangerschaft auffällig waren oder auf Ihren ausdrücklichen Wunsch auch ohne besondere Risikokonstellationen.

## Mögliche Risikoabklärung

Zur Risikoabklärung einer Trisomie 21 (Downsyndrom/Mongolismus) kann mittels Ultraschall die Nackenfalte gemessen oder eine Analyse des mütterlichen Blutes auf bestimmte Hormone und Eiweiße (z.B. Triple-Test) durchgeführt werden. Beide Untersuchungen werden auch häufig miteinander kombiniert (Ersttrimesterscreening). Das mütterliche Blut enthält auch Erbanlagen des Kindes und kann darauf untersucht werden (Praena-Test®). Die Genauigkeit des Tests liegt höher als bei einer herkömmlichen Risikoabschätzung. Der Test ist derzeit für Trisomie 13, 18 und 21 verfügbar. Über die Einzelheiten, Genauigkeiten, ggf. vorhandene Alternativen und mögliche gesundheitliche Komplikationen der Untersuchung wird Sie Ihr behandelnder Arzt gesondert informieren.

**Vorgesehene Risikoabklärung** durch:

- Nackentransparenzmessung
- Blutuntersuchung der Schwangeren auf **Hormone und Eiweiße** (z.B. Triple-Test)
- Blutuntersuchung der Schwangeren zur Untersuchung der **Erbanlagen des Kindes** (Praena-Test®)
- weitere \_\_\_\_\_

## Bestimmung der Erbanlagen des Kindes

Soll eine Trisomie definitiv ausgeschlossen oder bestätigt werden, müssen die Erbanlagen des Kindes direkt untersucht werden. Dazu wird eine Zellprobe benötigt, deren Gewinnung allerdings eigene gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind birgt. Ein direkter Eingriff kann auch noch nach erfolgter Risikoabschätzung stattfinden und wird Ihnen auch empfohlen, falls Ihr persönliches Risiko als erhöht eingestuft wird oder der Bluttest den Verdacht auf eine Trisomie ergeben hat.

Eine Zellprobe für eine **direkte genetische Analyse** soll bei Ihnen/Ihrem Kind durch folgenden Eingriff gewonnen werden:

- Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)
- Gewebeprobe der frühen Plazenta (Chorionzottenbiopsie)
- Nabelschnurpunktion (Cordozentese)
- weitere \_\_\_\_\_

Das Vorgehen bei der Probenentnahme und deren spezielle gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind sind nicht Gegenstand dieses Aufklärungsblattes. Falls ein solcher Eingriff bei Ihnen vorgesehen ist, werden Sie über dessen genauen Ablauf und die möglichen Risiken von Ihrem behandelnden Arzt gesondert informiert.

Anhand der Probe kann eine sog. Chromosomenkarte angelegt werden, mit deren Hilfe man im Mikroskop Anzahl und Aussehen von Chromosomen beurteilen und z.B. eine Trisomie 21 (Downsyndrom) feststellen kann. Bei der Überprüfung der Chromosomenkarte können auch unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde offenkundig werden. Außerdem wird hiermit das Geschlecht des Kindes festgestellt.

Viele Erbkrankheiten gehen nicht mit einer Störung der Chromosomenanzahl/-struktur einher und können deshalb mit einer Chromosomenanalyse nicht erfasst werden. Besteht ein konkreter Verdacht auf eine bestimmte Erbkrankheit, kann eine molekulare Analyse der Struktur des Erbmaterials (z.B. DNA-Sequenzanalyse) oder auch die Analyse der Genprodukte notwendig werden. Falls bei Ihnen diese individuelle Untersuchung in Betracht kommt, wird Ihr Arzt Sie über deren Zweck, Umfang und Aussagekraft aufklären und den wesentlichen Inhalt des Gespräches dokumentieren.

Anhand der Zellprobe Ihres Kindes ist folgende Laboruntersuchung vorgesehen:

- Chromosomenanalyse
- DNA-Sequenzanalyse
- Analyse der Genprodukte
- weitere \_\_\_\_\_

## Aussagekraft der Untersuchung

Bitte bedenken Sie, dass trotz des inzwischen sehr hohen methodischen Standards der Genanalyse ein absolut sicheres Ergebnis nicht möglich ist. Auch ein falsch positives Ergebnis (auffälliger Befund trotz gesunder Erbanlagen) oder ein falsch negatives Ergebnis (unauffälliger Befund trotz krankhafter Erbanlagen) sind möglich. Es besteht auch die Möglichkeit, dass die Untersuchung kein Ergebnis liefert. Unsicherheiten können z.B. entstehen, weil die kindlichen Zellen sich nicht ausreichend vermehren oder die Proben aus gemischten Zellen von Mutter und Kind bestehen. Für diesen Fall besteht u.U. die Möglichkeit, die Untersuchung zu wiederholen.

Auch können mit einer genetischen Untersuchung niemals alle möglichen Erbkrankheiten erkannt werden. Ein unauffälliger Befund ist angesichts der Vielzahl möglicher genetischer Erkrankungen keine Garantie für ein gesundes Kind. Bitte bedenken Sie außerdem vor der Entscheidung zu einer genetischen Untersuchung, dass es für die meisten Erbkrankheiten derzeit keine Heilungsmöglichkeiten gibt. Nur in seltenen Fällen können die Auswirkungen der Erbkrankheit gemildert werden (z.B. bei Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind).

---

## Pflicht zur genetischen Beratung und Hinweis auf §§ 2, 2a des Schwangerschaftskonfliktgesetzes

Bei der genetischen Beratung sind medizinische (z.B. Krankheitsbilder, Erbkrankheiten in der Verwandtschaft, Behandlungsmöglichkeiten), psychische (z.B. seelische Belastung bei auffälligem Befund) und soziale Fragen (z.B. Lebensgestaltung mit einem an einer Erbkrankheit leidenden Kind) vor der genetischen Untersuchung zu erörtern. Auch sonstige Untersuchungsergebnisse sowie Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen sind Gegenstand der Beratung.

Es geht bei der Beratung also darum, Ihre und die individuelle Situation Ihres ungeborenen Kindes zu beleuchten, ohne Entscheidungen vorwegzunehmen. Die Beratung soll Ihnen helfen, sich nach einer angemessenen Bedenkzeit eigenständig für oder gegen die Untersuchung auszusprechen bzw. gegen die Mitteilung der Untersuchungsergebnisse zu entscheiden.

Sobald das Untersuchungsergebnis vorliegt, hat eine weitere Beratung stattzufinden, in der Ihnen die Ergebnisse erläutert werden. Gegebenenfalls kann dazu mit Ihrer Zustimmung eine weitere fachlich geeignete Person hinzugezogen werden.

Sie haben das Recht, auf die genetische Beratung oder die Mitteilung der Ergebnisse zu verzichten. Dies muss allerdings **schriftlich** erfolgen nach Aushändigung einer schriftlichen Information über die Beratungsinhalte.

Wenn aufgrund der vermuteten oder bereits diagnostizierten Erkrankung oder gesundheitlichen Störung anzunehmen ist, dass auch Blutsverwandte von der Erkrankung betroffen sein können und es Therapie- oder Vorbeugemaßnahmen gibt, wird Ihnen empfohlen, auch diesen Verwandten eine genetische Beratung vorzuschlagen.

Sie haben außerdem Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach §§ 2, 2a des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG). Ihr behandelnder Arzt wird Ihnen mitteilen, welche Beratungsstelle für Sie zuständig ist.

---

## Recht auf Widerruf und Nichtwissen

Sie können eine bereits erteilte Einwilligung in eine genetische Untersuchung jederzeit dem Arzt gegenüber mündlich oder schriftlich widerrufen. Falls ein Labor schon mit der Analyse Ihrer Proben beauftragt ist, wird dieser Auftrag unverzüglich zurückgezogen. Auch ein ggf. schon vorhandenes Ergebnis wird Ihnen nicht mehr mitgeteilt, sondern vernichtet.

Sie haben außerdem das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon (z.B. unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde) nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen.

---

## Was geschieht mit den Proben und Ergebnissen?

Ein Labor darf die genetische Analyse der Probe nur dann vornehmen, wenn auch dort Ihre ausdrückliche, schriftliche Einwilligung gegenüber dem behandelnden Arzt vorliegt.

Sobald Ihre **Probe** für den/die oben angegebenen Zweck(e) nicht mehr benötigt wird oder sofern die Einwilligung zur Untersuchung widerrufen wurde, muss die Probe unverzüglich vernichtet werden. Eine darüber hinausgehende Verwendung (z.B. für spätere Untersuchungen oder Forschungszwecke) ist nur erlaubt, wenn Sie darüber informiert wurden und sich ausdrücklich und **schriftlich** einverstanden erklären.

Über das **Ergebnis** werden ausschließlich Sie persönlich und/oder Ihr gesetzlicher Vertreter informiert, in der Regel von dem Arzt, der die genetische Beratung durchgeführt hat, oder von dem Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat. Weitere Personen dürfen nur dann Auskunft über das Ergebnis erhalten, wenn Sie hierzu Ihre ausdrückliche und **schriftliche** Einwilligung erteilen. Falls **Ihr Arzt** schon jetzt absehen kann, dass weitere Personen über Ihre Befunde in Kenntnis gesetzt werden sollten (z.B. weiterbehandelnde Ärzte), wird er Sie im Aufklärungsgespräch informieren und um Ihre **schriftliche** Zustimmung bitten.

Die Ergebnisse der Untersuchung muss der Arzt 10 Jahre lang in Ihren Untersuchungsunterlagen aufbewahren. Nach Ablauf dieser Frist, oder wenn Sie Ihre Einwilligung widerrufen oder sich gegen eine Kenntnisnahme entscheiden, muss der Arzt die Ergebnisse der Untersuchung unverzüglich vernichten. Wenn Sie eine längere Aufbewahrungszeit wünschen, müssten Sie dies Ihrem Arzt **schriftlich** mitteilen. In diesem Fall oder wenn Grund zu der Annahme besteht, dass mit der Vernichtung der Daten schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt werden, muss der Arzt die Daten sperren und darf sie nicht vernichten.

---

## Wichtige Fragen

1. Sind Erbkrankheiten in der Familie bekannt?

Nein  Ja

Wenn ja, Name der Erbkrankheiten, falls bekannt:

\_\_\_\_\_

2. Hatten Sie schon Fehlgeburten?

Nein  Ja

Wenn ja, wie viele und wann: \_\_\_\_\_

---

Ort, Datum, Uhrzeit

Ärztin/Arzt

## Dokumentation der Aufklärung und der Einwilligung

### Hinweis für den Arzt:

Bitte die zutreffenden Kästchen ankreuzen, Textstellen unterstreichen und individuellen Text an den vorgesehenen Stellen handschriftlich ergänzen.

### Vermerke der Ärztin/des Arztes \_\_\_\_\_ zum Aufklärungsgespräch: Name

Erörtert wurden z.B.: Wesen, Bedeutung, Tragweite und Aussagekraft der geplanten Untersuchung, Wesen und Inhalt der genetischen Beratung, mögliche andere Mitteilungsempfänger der Untersuchungsergebnisse, Verwendung genetischer Proben und der Untersuchungsergebnisse, Aussagekraft der Untersuchungsergebnisse, Pflicht zur genetischen Beratung und Möglichkeit des Verzichts hierauf, Hinweis auf §§ 2, 2a SchKG, Aufbewahrung und Vernichtung der Proben und Ergebnisse (u.U. Sperrung), Recht auf Widerruf und Nichtwissen, familiäre Erbkrankheiten, bisherige Fehlgeburten sowie (bitte hier insbesondere individuelle Gesprächsinhalte z.B. Ablehnung einzelner Maßnahmen, Feststellung der Einsichtsfähigkeit Minderjähriger, gesetzliche Vertretung, Betreuungsfall, Bevollmächtigter, ggf. Anmerkungen im Info-Teil sowie einen mündlichen Widerruf der Einwilligung dokumentieren):

---



---



---



---

### Über diesen Bogen hinausgehende oder auch individuelle Informationen:

- Zweck der geplanten genetischen Untersuchung Ihres Kindes (z.B. Untersuchung auf Trisomie 21)

---



---

- Umfang der Untersuchung (z.B. Chromosomenanalyse, Genanalyse bei spezifischem Erkrankungsverdacht)

---



---

- Aussagekraft und erzielbare Ergebnisse (z.B. Einschätzung des Trisomierisikos)

---



---

### Die genetische Beratung über medizinische, psychische und soziale Fragen

- fand im Rahmen dieser Aufklärung (unter Hinzuziehung von Dr. \_\_\_\_\_) statt. Es wurde speziell informiert über:

---

- wurde/wird am \_\_\_\_\_ durch Dr. \_\_\_\_\_ durchgeführt.

### Folgende genetische Untersuchung ist vorgesehen:

- Nackentransparenzmessung  
 Bluttest der Schwangeren auf **Hormone/Eiweiße**  
 Bluttest der Schwangeren auf die **kindl. Erbanlagen**  
 Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)  
 Gewebeprobe der frühen Plazenta (Chorionzottenbiopsie)  
 Nabelschnurbiopsie (Cordozentese)  
 weitere \_\_\_\_\_

### Folgende genetische Analyse ist vorgesehen:

- Chromosomenanalyse  
 DNA-Sequenzanalyse  
 Genproduktanalyse  
 weitere \_\_\_\_\_

Vorgesehener Termin der Untersuchung (Datum): \_\_\_\_\_

## EINWILLIGUNG

Den Aufklärungsbogen habe ich gelesen und verstanden. Ich konnte im Aufklärungsgespräch alle mich interessierenden Fragen (z.B. über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten genetischen Untersuchung) stellen. Sie wurden vollständig und verständlich beantwortet. Ich bin ausreichend informiert, habe mir meine Entscheidung gründlich überlegt, hatte eine angemessene Bedenkzeit und benötige keine weitere Überlegungsfrist.

Ich willige in die **umseitig vermerkte genetische Untersuchung und die genetische Analyse der dabei ggf. gewonnenen Probe ein**. Mit der Weiterleitung meiner Einwilligung an das Labor und ggf. an ein weiterführendes Speziallabor bin ich ausdrücklich einverstanden. Der Vorgang einer Probenentnahme selbst und die gesundheitlichen Risiken, die mir und meinem ungeborenen Kind dabei entstehen können, sind Teil einer gesonderten Information und nicht Gegenstand dieser Einwilligung.

### Mitteilung des Untersuchungsergebnisses

Ich willige ein, dass das Untersuchungsergebnis noch

- weiterbehandelnden Ärzten
- folgenden Personen (z.B. Lebenspartner, Blutsverwandte)

\_\_\_\_\_  
(Name, Adresse, Telefonnummer)  
mitgeteilt wird.

- Das Untersuchungsergebnis soll ausschließlich mir mitgeteilt werden.

### Recht auf Nichtwissen

Über  folgende/  alle nebenbefundlichen Untersuchungsergebnisse möchte ich **keine Auskunft** erhalten (z.B. Geschlecht des Kindes, unerwartete genetische Eigenschaften und Nebenbefunde):

### Verzicht auf die genetische Beratung:

Nach eingehender Information und Aushändigung einer schriftlichen Information über die Inhalte einer genetischen Beratung verzichte ich

- bei einem unauffälligen Befund auf die genetische Beratung **nach** der Untersuchung.
- aus folgendem anderen Grund \_\_\_\_\_ auf die genetische Beratung.

### Weitere Verwendung der Genprobe:

- Ich schließe eine über den angegebenen Zweck hinausgehende Verwendung meiner Genprobe aus.

Ich willige ein, dass meine Genprobe  für weitere Untersuchungen  zu Forschungszwecken

- zu folgenden weiteren Zwecken: \_\_\_\_\_ verwendet wird.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Uhrzeit

\_\_\_\_\_  
Patientin

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt

### Untersuchungsauftrag an das Labor:

Name der Schwangeren \_\_\_\_\_ Geburtsdatum \_\_\_\_\_

Zweck der Untersuchung \_\_\_\_\_ Zieldiagnostik \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Uhrzeit

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt

### Ablehnung der genetischen Untersuchung:

Nach eingehender Aufklärung lehne ich die vorgeschlagene genetische Untersuchung ab. Über die sich daraus ergebenden möglichen Nachteile (z.B. Nichterkennen einer erblichen Erkrankung des Kindes) wurde ich informiert.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Uhrzeit

\_\_\_\_\_  
Patientin

\_\_\_\_\_  
ggf. Zeuge

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt