

## Vorgeburtliche genetische Untersuchung

Information der Patientin nach dem  
Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname / PatiD

Geburtsdatum

Adresse

PLZ/Ort

Krankenkasse / Versichertennummer

### Sehr geehrte Schwangere,

dieser Aufklärungsbogen dient der Vorbereitung des Aufklärungsgesprächs. Bitte lesen Sie ihn vor dem Gespräch aufmerksam durch und füllen Sie den Fragebogen gewissenhaft aus.

### Warum soll die Untersuchung stattfinden?

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 Risikofaktoren.

### Was ist eine vorgeburtliche genetische Untersuchung?

Sie wünschen für Ihr noch ungeborenes Kind eine genetische Untersuchung, für die seit 2010 das Gendiagnostikgesetz (GenDG) und seit 2012 die Richtlinie der Gendiagnostikkommission gelten. Sie haben das Recht, zu entscheiden, ob und welche Auskünfte Sie über die genetischen Eigenschaften des Kindes erhalten möchten und an wen diese Ergebnisse 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, meist in Kombination mit einer Blutuntersuchung, 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.

### Risikoabklärung für Chromosomenstörungen

Zur Klärung des Risikos einer Chromosomenstörung (z.B. Trisomie 21/Downsyndrom) können frühe detaillierte Ultraschalluntersuchungen (ggf. inkl. Messung der Nackendicke und anderer Marker, Fehlbildungultraschall) beitragen. Das mütterliche Blut enthält auch Erbanlagen des Kindes und kann darauf mit nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) untersucht werden. Diese Tests sind derzeit insbesondere für die Trisomie der Chromosomen 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.

Zur Risikoabklärung gibt es folgende Untersuchungen:

- Ersttrimesterscreening
- Fehlbildungsschall
- Blutuntersuchung der Schwangeren zur Untersuchung der Erbanlagen des Kindes (nichtinvasiver Pränataltest)

## Bestimmung der Erbanlagen des Kindes

Soll eine Chromosomenstörung 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 ein Verdacht auf eine Trisomie besteht.

Eine Zellprobe für eine direkte genetische Analyse kann durch folgende Eingriffe gewonnen werden:

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

Das Vorgehen bei der Probenentnahme und deren spezielle gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind sind nicht Gegenstand dieses Aufklärungsbogens. 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 bzw. ausschließen 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 Gesprächs dokumentieren.

Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen unklar und wichtig erscheint.

## Aussagekraft und Grenzen der Untersuchung

Trotz des inzwischen sehr hohen Standards der Genanalyse ist ein absolut sicheres Ergebnis nicht möglich. 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 eindeutiges 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 unter Umständen die Möglichkeit, die Untersuchung zu wiederholen.

Mit einer genetischen Untersuchung können niemals alle möglichen Erbkrankheiten erkannt werden. Ein unauffälli-

ger Befund ist angesichts der Vielzahl möglicher genetischer und weiterer, nicht auf genetischen Veränderungen bestehender 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).

## Was ist eine genetische Beratung?

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 individuelle Situation zu beleuchten, ohne Entscheidungen vorwegzunehmen. Die Beratung soll Ihnen helfen, sich nach einer angemessenen Bedenkzeit eigenständig für oder gegen die Untersuchung auszusprechen bzw. für oder 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 bzw. eine Person Ihres Vertrauens 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 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 oben angegebenen Zweck 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

Alter: \_\_\_\_\_ Jahre • Größe: \_\_\_\_\_ cm • Gewicht: \_\_\_\_\_ kg

n = nein/j = ja

1. Gibt oder gab es in Ihrer Familie (nur Blutsverwandte) Erkrankungen oder Anzeichen einer Erkrankung (z.B. Krebs, Stoffwechselleiden [z.B. Diabetes, Gicht], Herz-/Kreislauf-Erkrankungen [z.B. Herzinfarkt, Schlaganfall])?  n  j

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

2. Waren Sie schon einmal schwanger?  n  j

Wenn ja, gab es Besonderheiten (z.B. Gelbsucht, Juckreiz, Ausschlag, Präeklampsie)?  n  j

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

3. Haben Sie schon einmal entbunden?  n  j

Wenn ja, wann? \_\_\_\_\_

Wenn ja, traten während oder nach der Geburt Komplikationen auf wie z.B. verstärkte Blutungen, Nachblutungen, Notkaiserschnitt?  n  j

4. Hatten Sie schon einmal eine Fehlgeburt?  n  j

5. Möchten Sie, dass das Untersuchungsergebnis auch weiterbehandelnden Ärzten oder anderen Personen (z.B. Ihrem Lebenspartner, Blutsverwandte) mitgeteilt wird?  n  j

Wenn ja, welchen Personen soll das Ergebnis der Untersuchung mitgeteilt werden? Bitte geben Sie die vollständigen Namen an: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

6. Weitere Verwendung der Genprobe (sofern vom Arzt vorgesehen): Sind Sie einverstanden, dass Ihre Genprobe/die Genprobe Ihres Kindes für spätere Untersuchungen aufbewahrt und nicht vernichtet wird?  n  j

7. Sind Sie einverstanden, dass Ihre Genprobe/die Genprobe Ihres Kindes zu Forschungszwecken in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form genutzt wird?  n  j

8. Verlängerte Aufbewahrungsfrist: Der Gesetzgeber schreibt vor, dass die Ergebnisse Ihrer genetischen Untersuchungen und Analysen nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Auf Ihr schriftliches Verlangen dürfen wir diese Ergebnisse auch über die gesetzliche Aufbewahrungsfrist von 10 Jahren hinaus aufbewahren. Wir bitten um Ihre Entscheidung: Sind Sie einverstanden mit der verlängerten Aufbewahrungsfrist bis zu 30 Jahren?  n  j

9. Möchten Sie das Geschlecht des Kindes erfahren, falls es bei dieser Untersuchung bekannt wird?  n  j

10. Recht auf Nichtwissen: Möchten Sie mögliche Nebenbefunde, die sich bei der genetischen Untersuchung für Sie ergeben und die eine mögliche Behandlungskonsequenz für Sie haben, erfahren?  n  j

Wenn nein, welche möchten Sie nicht erfahren? \_\_\_\_\_

11. Verzicht auf die genetische Beratung nach der Untersuchung: Möchten Sie nach eingehender Information und Aushändigung einer schriftlichen Information über die Inhalte einer genetischen Beratung auf die genetische Beratung nach der Untersuchung verzichten?  n  j

Arztanmerkungen zum Aufklärungsgespräch

(z.B. Wesen, Bedeutung, Tragweite und Aussagekraft der geplanten Untersuchung, Wesen und Inhalt der genetischen Beratung, gesetzliche Vertretung, Betreuungsfall, Bevollmächtigter, nachträglicher Widerruf der Einwilligung, Gesprächsdauer)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Zur Risikoabklärung ist bei Ihnen vorgesehen:

- Ersttrimesterscreening
- Fehlbildungsschall
- Blutuntersuchung der Schwangeren zur Untersuchung der Erbanlagen des Kindes
- Nichtinvasiver Pränataltest
- Weitere Blutuntersuchung der Schwangeren bei V.a. fetomaternaler Inkompatibilität

Eine Zellprobe für eine direkte genetische Analyse soll durch folgenden Eingriff gewonnen werden:

- Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)
- Chorionzottenbiopsie (Gewebeprobe der frühen Plazenta)
- Nabelschnurpunktion (Cordozentese)
- Weitere fetale DNA aus mütterlichem Blut

Anhand der Zellprobe Ihres Kindes ist folgende Laboruntersuchung vorgesehen:

- Chromosomenanalyse
- DNA-Sequenzanalyse
- Analyse der Genprodukte
- Weitere Nachweis von fetalen Genen/Gensequenzen

Weitere oder individuelle Informationen können hier dokumentiert werden:

- Zweck der geplanten genetischen Untersuchung  
Untersuchung bei fetomaternaler Inkompatibilität von Blutgruppenmerkmalen der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) oder Blutplättchen (Thrombozyten)

z.B. Untersuchung auf Trisomie 21

- Umfang der Untersuchung  
Genanalyse mittels Next-Generation- Sequencing (NGS)

z.B. Genanalyse bei spezifischem Erkrankungsverdacht

- Aussagekraft und erzielbare Ergebnisse  
Bei ausreichendem Gehalt fetaler DNA ist das betroffene Merkmal beim Feten detektierbar. Genvarianten/Expressionsvarianten können die Aussagekraft beeinflussen und zu falsch-negativen oder positiven Ergebnissen führen.

z.B. Einschätzung des Risikos einer Chromosomenstörung

Die genetische Beratung

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

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

Untersuchungsauftrag an das Labor:

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

Geburtsdatum \_\_\_\_\_

Zweck der Untersuchung fetomaternaler Inkompatibilität

Zieldiagnostik Next-Generation-Sequencing

Vorgesehener Termin der Untersuchung \_\_\_\_\_

### Nur im Fall einer Ablehnung

Ich willige in die vorgeschlagene Untersuchung nicht ein. Ich habe den Aufklärungsbogen gelesen, verstanden und wurde nachdrücklich über die sich aus meiner Ablehnung ergebenden möglichen Nachteile (z.B. Nichterkennen einer erblichen Erkrankung des Kindes) aufgeklärt.

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

ggf. Zeugin/Zeuge

Ärztin/Arzt

### Einwilligung

Über die geplante genetische Untersuchung wurde ich in einem Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt

ausführlich informiert. Alle mir wichtig erscheinenden Fragen über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten genetischen Untersuchung wurden vollständig und verständlich beantwortet.

Ich habe keine weiteren Fragen, fühle mich genügend informiert und willige hiermit nach angemessener Bedenkzeit in die genetische Analyse der gewonnenen Probe ein. Mit der Weiterleitung meiner Einwilligung an das Labor und gegebenenfalls an ein weiterführendes Speziallabor bin ich einverstanden. Der Vorgang der 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.

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

Ärztin/Arzt

Klinikeindruck/Stempel  
Uniklinikum Gießen

 **Thieme Compliance**

**Dok 23**

proCompliance

## Bestätigung des Erhalts einer Bogenkopie

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname / PatID

Geburtsdatum

Adresse

PLZ Ort

Krankenkasse / Versichertennummer

Ich habe eine Abschrift/Kopie folgenden Bogens erhalten:  
„Aufklärung vor pränatalen genetischen Untersuchungen“, Dok 23, Red. 02/2021

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter