

Patienteninformation

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient!

Bei Ihnen bzw. in Ihrer Familie besteht der Verdacht auf eine vererbte Erkrankung des Gerinnungssystems. Daher werden Sie mit diesem Informationsblatt und im Rahmen eines ärztlichen Aufklärungsgesprächs über vererbte Gerinnungserkrankungen informiert und über die Untersuchungsmöglichkeiten aufgeklärt. Das Ergebnis der Untersuchung kann helfen, die richtigen Entscheidungen für die weitere Behandlung zu treffen.

Bei einem großen Teil der Erkrankungen des Gerinnungssystems muss man heute von einer Veränderung des Erbgutes (DNA) ausgehen. Der Nachweis einer solchen Veränderung ist aus einer Blutprobe möglich. Hierzu ist eine Blutentnahme von maximal 5 - 10 ml notwendig. In der Regel bedingt eine solche Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Bei Frühgeborenen, Säuglingen und Kleinkindern können mögliche spezielle Risiken einer solchen Blutentnahme mit dem Kinderarzt besprochen werden. Es ist möglich, dass eine kleinere Blutmenge ausreichend ist. Lässt sich im Anschluss an die molekulargenetischen Untersuchungen eine vererbte Erkrankung des Gerinnungssystems nachweisen, erfolgt ein erneutes ärztliches Beratungsgespräch. Wenn bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutationen gefunden werden, bedeutet dies nicht unbedingt, dass keine Mutationen in dem untersuchten Gen vorliegen. Es können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen vorhanden sein, die mit der gewählten Untersuchungsmethode nicht nachweisbar sind. Möglicherweise liegen auch Mutationen in anderen Genen vor, von denen bisher nicht be-

kannt ist, dass sie eine Bedeutung für die vorliegende Erkrankung haben. Deshalb schließt ein unauffälliges Ergebnis das Vorhandensein einer veränderten Erbanlage nicht aus (falsch negativer Befund). Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine mögliche Fehlerquelle bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherheitsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

Wenn Sie einer Aufbewahrung der Probe als Kontrollmaterial für die Untersuchung von Familienangehörige oder für Forschungszwecke

nicht zustimmen sollten, wird nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial der Gendiagnostik nach Ablauf der gesetzlich vorgeschriebenen Aufbewahrungsfrist oder bei ausdrücklichem Wunsch sofort nach Abschluss der Untersuchung vernichtet. Wir möchten Sie darauf hinweisen, dass bei sofortiger Vernichtung des nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials eine spätere Überprüfung unserer Ergebnisse nicht mehr möglich ist.

Das Wissen über die genetischen Ursachen vererbbarer Erkrankungen des Gerinnungssystems ist begrenzt, es wächst aber ständig. Unsere aktuellen Untersuchungen können daher in wenigen Fällen ohne ein konkretes Ergebnis bleiben. Mit Ihrer Zustimmung möchten wir wissenschaftliche Untersuchungen an der Erbsubstanz Ihres Blutes durchführen, um neue Erkenntnisse über Erbfaktoren und ihre Bedeutung zu sammeln. Möglicherweise geben neue Erkenntnisse in den nächsten Jahren Anlass, Ihre Erbsubstanz auf andere, bisher in ihrer Bedeutung für die Blutgerinnung noch unbekannte Gene zu untersuchen. Bedeutsame Ergebnisse, die Sie oder Ihre Familie betreffen, werden wir Ihnen dann selbstverständlich mitteilen, wenn Sie eine solche Mitteilung wünschen. Sie haben jedoch auch ein Recht auf Nichtwissen, das heißt Sie können die Mitteilung eines molekularbiologischen Untersuchungsbefundes ablehnen. Sollte die Forschung im Institut für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin neue Erkenntnisse über das Gerinnungssystem ergeben, möchten wir diese in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlichen. Dies geschieht ausschließlich unter Verwendung vollständig anonymisierter Daten. Dies gewährleistet, dass eine Zuordnung von Proben oder Daten zu bestimmten Personen nicht möglich ist.

Die Zustimmung zur Aufbewahrung und Nutzung der Probe zu Forschungszwecken kann jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen werden. Im Fall einer Widerrufung wird das Material nach Ablauf der gesetzlich vorgeschriebenen Aufbewahrungsfrist oder bei ausdrücklichem Wunsch sofort vernichtet.

Mit dem Blut von Patienten bzw. Familienangehörigen werden ausschließlich Untersuchungen durchgeführt, die vererbare Erkrankungen des Gerinnungssystems betreffen. Aussagen über andere Erkrankungen können nicht getroffen werden.

Personenbezogene Daten werden im Rahmen der medizinischen Diagnostik u.a. computergestützt gespeichert. Die Verwendung dieser Daten für wissenschaftliche Zwecke im Institut für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin erfolgt in pseudonymisierter Form, das heißt, die Wissenschaftler können aus den ihnen zur Verfügung gestellten Daten nicht erkennen, um welche Person es sich handelt. Selbstverständlich gelten sowohl die gesetzlich verankerte ärztliche Schweigepflicht als auch die Bestimmungen des Datenschutzes uneingeschränkt.

Ergebnisse der Untersuchungen können jederzeit von Ihnen erfragt werden. Die Möglichkeit zum Besuch einer klinischen Beratungssprechstunde ist gegeben, darüber hinaus wird eine humangenetische Beratung und bei Bedarf eine psychosoziale Betreuung angeboten.

Jeder einzelne Punkt der von Ihnen ausgefüllten Einwilligungserklärung kann von Ihnen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen werden.

Ort, Datum

Name, Vorname (in Druckbuchstaben)

Unterschrift des Patienten / Sorgeberechtigten

Diese Aufklärung dient zum Nachweis für den verantwortlichen Arzt. Sie muss nicht dem Labor vorgelegt werden.