

Institut für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin
Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn

Institut für
Experimentelle
Hämatologie und
Transfusionsmedizin



Univ.-Prof. Dr. med.
J. Oldenburg
Direktor

Tel: +49 228 287-15175
Fax: +49 228 287-16087
johannes.oldenburg@ukbonn.de

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 Aufklärungsgespräches über vererbte **Gerinnungserkrankungen/Thrombozytäre Erkrankungen** 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/Thrombozytärenerkrankungen 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.

Die Analyse Ihrer Blutprobe wird mittels eines **Hochdurchsatzsequenzierverfahrens (NGS)** durchgeführt. Dabei werden Veränderungen in zahlreichen Genen untersucht. Lässt sich im Anschluss an die molekularbiologische Untersuchungen eine vererbte Erkrankung des Gerinnungssystems/Thrombozytäre Erkrankungen nachweisen, erfolgt ein erneutes ärztliches **Beratungsgespräch**. Wenn bei einer direkten Gendiagnostik keine pathogene Varianten gefunden werden, bedeutet dies nicht unbedingt, dass keine pathogene Varianten in dem untersuchten Gen vorliegen. Es können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage für die Erkrankung verantwortliche **pathogene Varianten** in dem untersuchten Gen vorhanden

sein, die mit der gewählten Untersuchungsmethode nicht nachweisbar sind. Möglicherweise liegen auch pathogene Varianten in anderen Genen vor, von denen bisher nicht bekannt 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 Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

Wenn Sie einer Aufbewahrung der Probe als Kontrollmaterial für die Untersuchung von Familienangehörigen 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/ Thrombozytäre Erkrankungen** 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