

# EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG – WHOLE-EXOME-SEQUENCING PATIENT / FAMILIENANGEHÖRIGERM

## Über Whole-Exome-Sequencing

Die korrekte und zeitnahe genetische Diagnose ermöglicht eine angemessene Behandlung der Krankheit und kann die Lebensqualität eines Patienten deutlich verbessern. Whole-Exome-Sequencing (WES) ist ein robustes Verfahren und gehört zu den umfassendsten genetischen Tests zur Identifikation der krankheitsverursachenden Veränderungen des Erbguts bei einer großen Vielzahl von genetischen Krankheiten.

Bei WES werden die Protein-codierenden Regionen aller Gene (rund 20.000) des menschlichen Genoms, genannt Exom, mit Technologien des Next-Generation-Sequencing sequenziert. Während das Exom nur etwa 1 % des gesamten Genoms darstellt, befinden sich hier 85 % aller krankheitsverursachenden Mutationen.

Die diagnostische Ausbeute von WES ist der von herkömmlichen Gendiagnoseverfahren überlegen. Eine eindeutige Diagnose wird üblicherweise in 20-60 % der Fälle erzielt, abhängig vom medizinischen Fachgebiet, wobei schwere Erkrankungen mit frühzeitigem Symptomen die höchsten Diagnoseraten aufweisen.

## WES eignet sich am besten für Personen mit

- einer komplexen, unspezifischen genetischen Erkrankung mit mehreren unterschiedlichen Diagnosen.
- einer genetisch stark heterogenen Krankheit.
- einer vermuteten genetischen Erkrankung, wo kein spezifischer genetischer Test verfügbar ist.
- erfolglosen, zuvor durchgeführten genetischen Tests

Die Einbeziehung von Eltern oder anderen Familienangehörigen hilft weiterhin dabei, eine korrekte genetische Diagnose zu erreichen. Die Durchführung von WES sowohl für den Patienten als auch für die Eltern ist für die direkte Erkennung neuer Mutationen notwendig, die bei den Eltern nicht aufgetreten ist, sich aber entweder bei der Bildung von Eiern oder Spermazellen oder in der frühzeitigen Entwicklung zeigt. Diese Veränderungen machen die Mehrzahl der schweren Entwicklungsstörungen aus.

Weitere Informationen zu genetischen Tests für Patienten und Familienangehörigen finden Sie unter:  
<http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

## Ich bestätige, dass mir die unten stehenden Informationen hinsichtlich des Tests erklärt wurden:

1. Die Ergebnisse dieses Tests können zeigen, dass ich bzw. meine Familienangehörigen eine Erbkrankheit haben oder ein erhöhtes Risiko besteht, dass ich bzw. meine Familienangehörigen von einer Erbkrankheit betroffen sind. Ich weiß, dass dieser Test möglicherweise zuvor nicht erkannte biologische Beziehungen, beispielsweise nicht vorliegende Vaterschaft, erkennen kann.
2. Ich bin mir bewusst, dass die Ergebnisse dieses Tests hinsichtlich meines genetischen Status uneindeutig sein können. Während bekannt ist, dass bestimmte genetische Varianten Krankheiten verursachen und andere gutartige Genvarianten sind, besteht die weiterhin die Möglichkeit, dass die Bedeutung der gefundenen genetischen Varianten unklar ist. Abhängig von den Ergebnissen dieses Tests kann mein Arzt eine genetische Beratung oder weitere Tests für mich bzw. für meine Familienangehörigen empfehlen.
3. Ich weiß, dass eine anonymisierte Zusammenfassung der Ergebnisse von diesem Test beispielsweise in Besprechungen, wissenschaftlichen Veröffentlichungen bzw. Datenbanken für DNA-Varianten präsentiert werden kann, um das Verständnis, die Diagnose und die Behandlung ähnlicher Krankheitsbilder zu verbessern. Es werden niemals identifizierende Informationen präsentiert.
4. Wenn ich die Option für die Rechnungsstellung an die Patientenversicherung gewählt habe, ermächtige ich meine Krankenkasse dazu, meine Versicherungsleistungen direkt an Blueprint Genetics zu zahlen. Ich ermächtige Blueprint Genetics dazu, Informationen zu meinem Test an meine Krankenkasse zu übermitteln. Ich weiß, dass ich rechtlich dafür verantwortlich bin, Blueprint Genetics jeglichen Betrag zu überweisen, den ich von meiner Krankenkasse für die Ausführung dieses genetischen Tests erhalten habe. Wenn meine Krankenkasse diese Dienstleistungen nicht bzw. nur einen Teil des Betrags erstattet, habe ich die restlichen Kosten dieses Tests zu tragen.
5. Es ist mir bewusst, dass die Nichteinwilligung in einen der folgenden Abschnitte meine weitere Behandlung in keiner Weise beeinträchtigen wird. Wenn in einem Abschnitt kein Kästchen angekreuzt ist, wird angenommen, dass keine Einwilligung gegeben wurde.

6. **Separate Einwilligung in die 3-jährige Probenaufbewahrung bei Blueprint Genetics zum Zweck des Tests von Familienangehörigen.** Durch Ankreuzen des relevanten unten stehenden Kästchens willige ich in die 3-jährige Aufbewahrung der DNA-Probe im Diagnoselabor von Blueprint Genetics zum Zweck des Tests von Familienangehörigen ein. Ohne diese Genehmigung wird die Probe etwa 12 Monate lang aufbewahrt.

- Ich willige in die 3-jährige Aufbewahrung der Probe für Tests von Familienangehörigen ein.
- Ich willige nicht in die 3-jährige Aufbewahrung der Probe für Tests von Familienangehörigen ein.

7. **Separate Einwilligung in die Nutzung zu Forschungszwecken und die langfristige Aufbewahrung.** Durch Ankreuzen des relevanten unten stehenden Kästchens willige ich in die langfristige Aufbewahrung der DNA-Probe im Diagnostiklabor von Blueprint Genetics zur Nutzung der DNA-Probe für die Erforschung vererbbarer monogenetischer Krankheiten und die Anstrengungen zur Verbesserung der Diagnose und Behandlung dieser Krankheiten ein (ohne separate Einwilligung in die langfristige Aufbewahrung werden die DNA-Proben üblicherweise etwa 12 Monate lang aufbewahrt). Die mich betreffenden Forschungsdaten werden als vertrauliche Informationen behandelt und derart codiert, dass meine Identität ohne den Schlüsselcode, der sich im Besitz des forschenden Arztes bei Blueprint Genetics befindet, nicht erkennbar ist. Wo notwendig, können derartige codierte Forschungsdaten auch innerhalb oder außerhalb der Europäischen Union verarbeitet und zur Nutzung durch eine andere Forschungsgruppe oder ein an der Studie beteiligtes Unternehmen freigegeben werden. Ich willige hiermit in die Nutzung der oben genannten Forschungsdaten für die in dieser Einwilligung dargelegten Zwecke ein. Die Daten werden 50 Jahre lang aufbewahrt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass meine Einwilligung in die Nutzung der zu Diagnosezwecken erfassten Probe zu Forschungszwecken freiwillig erteilt wird und dass ich jederzeit vor Abschluss der Studie diese Einwilligung aufheben und meine Teilnahme zurückziehen kann. Es ist mir bewusst, dass die bis zu dem Datum meines Rücktritts erfassten Daten als Teil des Forschungsmaterials verwendet werden.

- Ich willige in die Nutzung zu Forschungszwecken sowie die langfristige Aufbewahrung der Probe, wie oben stehend in Abschnitt 7 dargelegt, ein.
- Ich willige nicht in die Nutzung zu Forschungszwecken sowie die langfristige Aufbewahrung der Probe, wie oben stehend in Abschnitt 7 dargelegt, ein.

8. **Separate Einwilligung in die Auswertung sekundärer Befunde.** Durch Ankreuzen des relevanten unten stehenden Kästchens gebe ich Blueprint Genetics meine Einwilligung, meinem anfordernden Arzt mögliche sekundäre Befunde zu melden, die sich nicht direkt auf den Grund für die Anforderung meines Tests beziehen. Blueprint Genetics meldet als sekundäre Befunde pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten in bestimmten Genen, die mit verschiedenen genetischen Störungen verbunden sind. Diese bestimmten Gene, für die sekundäre Befunde gemeldet werden, sind die Gene, die in „ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing“, veröffentlicht vom American College of Medical Genetics and Genomics, aufgenommen sind.

Mir ist bewusst, dass sekundäre Befunde von medizinischem Wert sind und Implikationen für meine zukünftige Gesundheit sowie für die Familienplanung haben können. Ich weiß, dass das Fehlen von sekundären Befunden für ein bestimmtes Gen nicht bedeutet, dass es keine pathogene Varianten in diesem Gen gibt.

Blueprint Genetics muss diese Einwilligung innerhalb von 28 Tagen ab Erhalt der Probe erhalten, um jegliche sekundäre Befunde zu melden. Ich weiß, dass meine Familienangehörigen hinsichtlich der sie betreffenden sekundären Befunde unabhängig von meiner Entscheidung entscheiden können.

- Ich willige in die Auswertung sekundärer Befunde ein.
- Ich willige nicht in die Auswertung sekundärer Befunde ein.

- 
- Ich erteile Blueprint Genetics die Genehmigung, mich in Zukunft hinsichtlich weiterer genetischer Forschung bzw. anderer für mich relevanter Dienstleistungen zu kontaktieren. Ich kann von einem derartigen Kontakt jederzeit zurücktreten.

<b>PATIENT / FAMILIENANGEHÖRIGER</b> (Patient, Familienangehöriger oder rechtlicher Vertreter. Wenn nicht vom Patienten unterzeichnet, geben Sie bitte die Beziehung zum Patienten an.)	
Durch Unterschreiben dieses Formulars erkenne ich an, dass ich die Einverständniserklärung gelesen und ihren Inhalt verstanden habe. Ich hatte die Möglichkeit, Fragen zu diesem Formular zu stellen, und meine Fragen wurden beantwortet.	
<b>Name:</b>	<b>Geburtsdatum:</b>
<b>Unterschrift:</b>	<b>Datum der Unterschrift:</b>