

Pränatale Chromosomenuntersuchung

	Patientin:	Punktierender Arzt (1):	ggfls. betreuender Arzt (2):
Name			
Vorname			
Strasse			
PLZ, Ort			
Telefon:	privat: Geschäft:		
geb. am			

Untersuchungsmaterial und Eingriff:

<input type="checkbox"/> Fruchtwasser	Datum der letzten Periode:	
<input type="checkbox"/> Chorion/Plazentazotten	Eingriffsdatum:	
<input type="checkbox"/> fetales Blut	Schwangerschaftswoche (lt. Ultraschall):	
<input type="checkbox"/> anderes:	Mehrlingsgravidität ? (J/N):	

(bitte ankreuzen)

Anamnestische Angaben:

Beruf der Patientin:	
Beruf und Geburtsjahr des Partners:	
Geburtsjahre gesunder Kinder:	
Frühere pränatale Untersuchungen:	
Spontanaborte:	
Totgeburten/Kinder mit schwerwiegenden Behinderungen (bitte detailliert):	

Indikation bzw. klinische Befunde:

Gewünschte Chromosomenanalyse: (bitte ankreuzen)

	Schnell- test	Mikro- skopisch	Microarray*
Amnionzellen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Chorionzotten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anderes Gewebe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Gewünschte Befundmitteilung:

	Patientin	Arzt 1	Arzt 2
telefonisch	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
schriftlich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

*bei Nachweis einer klassischen Aneuploidie im Schnelltest wird in der Regel auf eine Microarrayuntersuchung verzichtet und der Befund mikroskopisch bestätigt. Näheres zu den Untersuchungsoptionen findet sich in unseren Informationsblättern (URL s.o.).

Labor-Nr:

**Allgemeine Erläuterungen zur
Einwilligungserklärung
(„Informed Consent“)
bei genetischen Untersuchungen**

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, die Ursache einer genetischen Erkrankung oder Veranlagung zu bestimmen. Man unterscheidet dabei die Untersuchung der Chromosomen von der Untersuchung einzelner oder mehrerer Erbanlagen (Gene).

Chromosomenuntersuchung:

Bei dieser seit vielen Jahren üblichen Analyse werden Zahl und Struktur der Chromosomen im Mikroskop untersucht. Nachteil ist ein begrenztes Auflösungsvermögen. Veränderungen, die kleiner als 5 – 10 Millionen Basenpaare sind, können nicht erkannt werden. Mit neuen hochauflösenden Chromosomenuntersuchungen mit Hilfe von (Chromosomen-)Microarrays können bei ca. 10 – 20 % der Patienten mit normalem Befund der Chromosomenuntersuchung kleinere Veränderungen entdeckt werden. Nachteil der Untersuchung mit Microarrays ist die noch begrenzte Erfahrung mit dieser neuen Untersuchungstechnik.

Molekulargenetische Untersuchung:

Diese dient dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen oder mehrerer vermuteten Genmutationen. Beim direkten Gentest werden unmittelbar das oder die ursächlichen Gene bei einer einzelnen Person analysiert. Mit dem indirekten Gentest verfolgt man mittels DNA-Markern ein bestimmtes Gen (Allel) bei gesunden und betroffenen Verwandten, um daraus abzuleiten, ob eine Person die defekte (mutierte) Kopie geerbt haben könnte oder nicht. Auch die Untersuchung des Genproduktes (Eiweisses) kann konkrete Rückschlüsse auf eine Genmutation erlauben.

Keine genetische Untersuchung ist perfekt. Eine Untersuchung kann ohne Ergebnis bleiben, wenn die vermutete Veränderung nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es manchmal schwierig eine genetische Veränderung sicher auszuschliessen. In Ausnahmefällen (z. B. Mosaikzuständen) kann es zu falschen Schlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Auch ist es möglich, dass die Bedeutung eines Ergebnisses, gerade bei Anwendung neuer Methoden, bisher nicht bekannt ist.

Falls kein eindeutiges Ergebnis erzielt wird, kann eine Blutuntersuchung bei beiden Eltern erforderlich sein. In einigen Situationen können weitere Untersuchungen im Forschungsrahmen angeboten werden. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann.

Untersuchungsbefunde können zu Informationen von Risiken bei weiteren Familienmitgliedern führen. Wenn mehrere Verwandte an einer genetischen Untersuchung beteiligt sind, aber auch in Einzelfällen, kann es zu einer Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen.

Die Kostenübernahme durch die Krankenversicherung wird in der Analysenliste geregelt. Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Auskünften zur Verfügung.

Prof. Dr. med, Dr. phil. II Karl Heinemann
Medizinische Genetik FMH/FAMHPD Dr. med. Isabel Filges
Medizinische Genetik FMH/FAMH

**Einwilligungserklärung
(„Informed Consent“)****Medizinische Genetik**

Schönbeinstrasse 40
4031 Basel
Telefon +41 61 265 36 20
Telefax +41 61 265 36 21

Name: **Geburtsdatum:**

Erkrankung/Grund der Untersuchung:

.....

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich die allgemeinen Erläuterungen gelesen und verstanden habe, dass mir allfällige diesbezügliche Fragen beantwortet wurden und dass ich die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Laboruntersuchung(en) bei mir resp. bei meinem Kind oder Mündel wünsche:

- nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache ja nein
- auch bei fehlender Kostengutsprache (ich trage die Kosten notfalls selbst) ja nein

Ich gebe mein Einverständnis zur **Aufbewahrung** des Untersuchungsmaterials

- für eventuelle Nachuntersuchungen ja nein
- anonymisiert für Qualitätssicherung, die im Labor notwendig ist, um Analysen in Zukunft durchführen und weiterentwickeln zu können ja nein
- für eventuelle Forschungsprojekte (gesonderte Einwilligung erforderlich) ja nein

Ich möchte informiert werden

- über die Ergebnisse der Abklärung bezüglich meiner Fragestellung ja nein
- über Zufallsbefunde mit klinischer Bedeutung ohne Bezug zur Fragestellung
wenn Vorsorge- oder Behandlungsmassnahmen bekannt sind ja nein
auch wenn bisher keine Therapie bekannt ist ja nein
andere.....

Ich bestätige, dass ich ausreichend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meine Entscheidung zu überdenken. Ich weiss, dass ich jederzeit das Recht habe, diese Zustimmung gesamthaft oder teilweise ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient / Gesetzliche(r) VertreterIn

.....
Unterschrift und Stempel Ärztin / Arzt