

## Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen bei Porphyrie

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ Seite 1

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde.

Wir schlagen Ihnen eine molekulargenetische Untersuchung im Zusammenhang mit der Krankheit Porphyrie vor. Diese Krankheit ist eine angeborene Stoffwechselstörung und wird vererbt. Wir führen eine molekular-genetische Untersuchung durch, die erlaubt, die Veränderung am Erbgut direkt nachzuweisen. Diese Veränderungen sind meist für jede betroffene Familie unterschiedlich. Molekulargenetische Untersuchungen haben eine über 90%ige Chance, die Veränderung nachzuweisen.

Der Vorteil, der Ihnen und Ihrer Familie aus einer molekular-genetischen Untersuchung entsteht, ist, dass die genaue Veränderung im Erbmaterial erkannt werden kann. Diese Resultate sind notwendig um

1. Erb-Risiken Ihrer Nachkommen abzuschätzen
2. sicher zu entscheiden, ob Ihre Familienangehörige eine oder keine Porphyrie geerbt haben
3. vorbeugende und heilende Massnahmen einzuleiten.

Unsere Untersuchung ist auf Erbmaterial begrenzt, das mit der Porphyrie zusammenhängt, andere Fragestellungen werden wir in Ihren Proben nicht untersuchen.

Sie haben jederzeit Anrecht auf Einsichtnahme in Ihre Untersuchungsergebnisse und wir stehen Ihnen auch für die Besprechung der Resultate zur Verfügung.

Ihre Untersuchungsergebnisse und Ihre persönlichen Daten werden nur den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern des Instituts für Labormedizin, welche mit den Untersuchungen betraut sind, bekannt sein. Es werden keine weiteren Angaben ohne Ihr Einverständnis an Versicherer oder weitere Kreise bekannt gemacht werden.

Ich habe diese Informationen verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

### Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung der molekulargenetischen Porphyrie-Diagnostik.

**Zufallsbefunde: Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte „Zufallsbefunde“), wünsche ich, wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:**

- Veranlagung für Erkrankungen, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind  JA  NEIN
- Veranlagung für Erkrankungen, für die es zurzeit keine Vorsorgemassnahmen/Behandlung gibt  JA  NEIN
- Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten  JA  NEIN
- Anderer Entscheid:

\_\_\_\_\_  
*Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten.*

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

Seite 2

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

### **Aufbewahrung und Verwendung des überschüssigen Untersuchungsmaterials und der Untersuchungsergebnisse (Rohdaten) für ergänzende Untersuchungen**

- Ich bin damit einverstanden, dass das überschüssige Untersuchungsmaterial und die Rohdaten für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig.

Falls Sie **NEIN** ankreuzen wird Ihre Probe vernichtet!  JA  NEIN

- Ich bin damit einverstanden, dass meine Probe und meine Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können  JA  NEIN

### **Ihre Probe und die erhobenen Daten können auch für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.**

Wenn Sie grundsätzlich mit der Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie einverstanden sind, können Sie dies hier kundtun. In einer allfälligen wissenschaftlichen Publikation werden Ihre Daten nur in anonymisierter Form verwendet, damit keine Rückschlüsse auf Sie möglich ist. Wir werden Sie dann gegebenenfalls für die genaueren Angaben kontaktieren und Ihr Einverständnis für eine Untersuchung einholen. Dieses grundsätzliche Interesse **beinhaltet noch kein Einverständnis** für die Teilnahme an einer konkreten wissenschaftlichen Studie.

- Prinzipiell bin ich damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und die erhobenen Daten für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können.  JA  NEIN

Ort und Datum: \_\_\_\_\_

Unterschrift: \_\_\_\_\_

(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

Ich möchte, dass folgender Arzt über die Resultate informiert wird:

Frau/Herr Dr. \_\_\_\_\_

Adresse: \_\_\_\_\_

### **Aufklärender Arzt**

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

Unterschrift: \_\_\_\_\_

Ort und Datum: \_\_\_\_\_ Stempel: \_\_\_\_\_

### **Zusatzinfo fürs Labor:**

#### **Bei Familienabklärung:**

Vorname / Nachname / Geburtsdatum Indexpatient \_\_\_\_\_

oder Triemli-interner Code Porphyrrie Familie \_\_\_\_\_ Datum / Visum \_\_\_\_\_

#### **Neue Familie:**

Porphyrie-Typ \_\_\_\_\_

oder Gen \_\_\_\_\_ Datum / Visum \_\_\_\_\_

oder Gen \_\_\_\_\_ Datum / Visum \_\_\_\_\_