

# „Normatives Fundament und anwendungspraktische Geltungskraft des Rechts auf Nichtwissen“

Fallkonferenz  
Schwerpunkt Humangenetik

# Genetische Beratung

Genetische Beratung ist ein Kommunikationsprozess, der sich mit menschlichen Problemen befasst, die mit dem Auftreten oder dem Risiko des Auftretens einer genetischen Erkrankung in einer Familie verknüpft sind. Dieser Prozess umfasst den Versuch einer oder mehrerer entsprechend ausgebildeter Personen, dem Individuum oder der Familie zu helfen:

- die medizinischen Fakten einschließlich der Diagnose, des mutmaßlichen Verlaufs und der zur Verfügung stehenden Behandlung zu erfassen,
- den erblichen Anteil der Erkrankung und das Wiederholungsrisiko für bestimmte Verwandte zu begreifen,
- die verschiedenen Möglichkeiten, mit dem Wiederholungsrisiko umzugehen, prä- und postnatale Diagnosemöglichkeiten zu bedenken,
- eine **eigenständige** Entscheidung zu treffen, die ihrem Risiko, ihren familiären Zielen, ihren ethischen und religiösen Wertvorstellungen entspricht und in Übereinstimmung mit dieser Entscheidung zu handeln und
- sich so gut wie möglich auf die Behinderung des betroffenen Familienmitgliedes und / oder auf ein Wiederholungsrisiko einzustellen.
- alle humangenetischen Laboruntersuchungen (z.B. Chromosomenanalysen; DNA-Untersuchungen) dienen der genetischen Beratung.

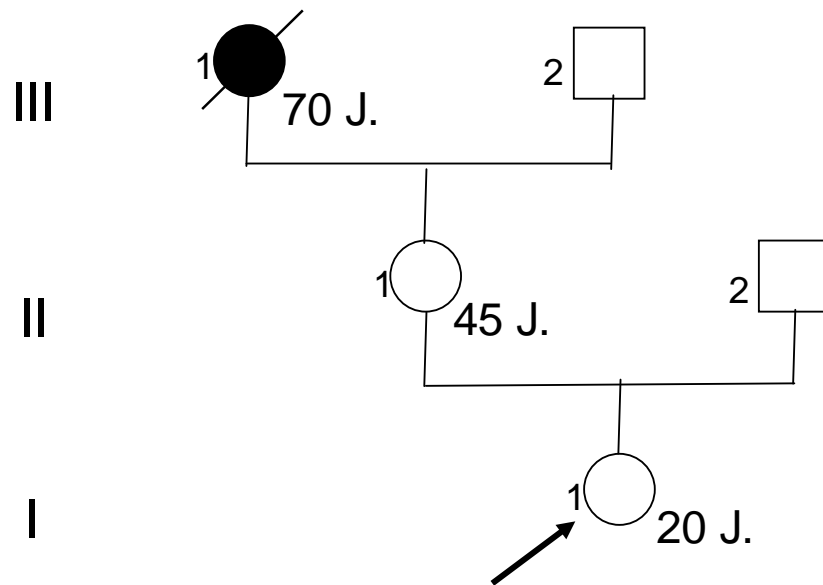
# Chorea Huntington

## neurodegenerative Erkrankung

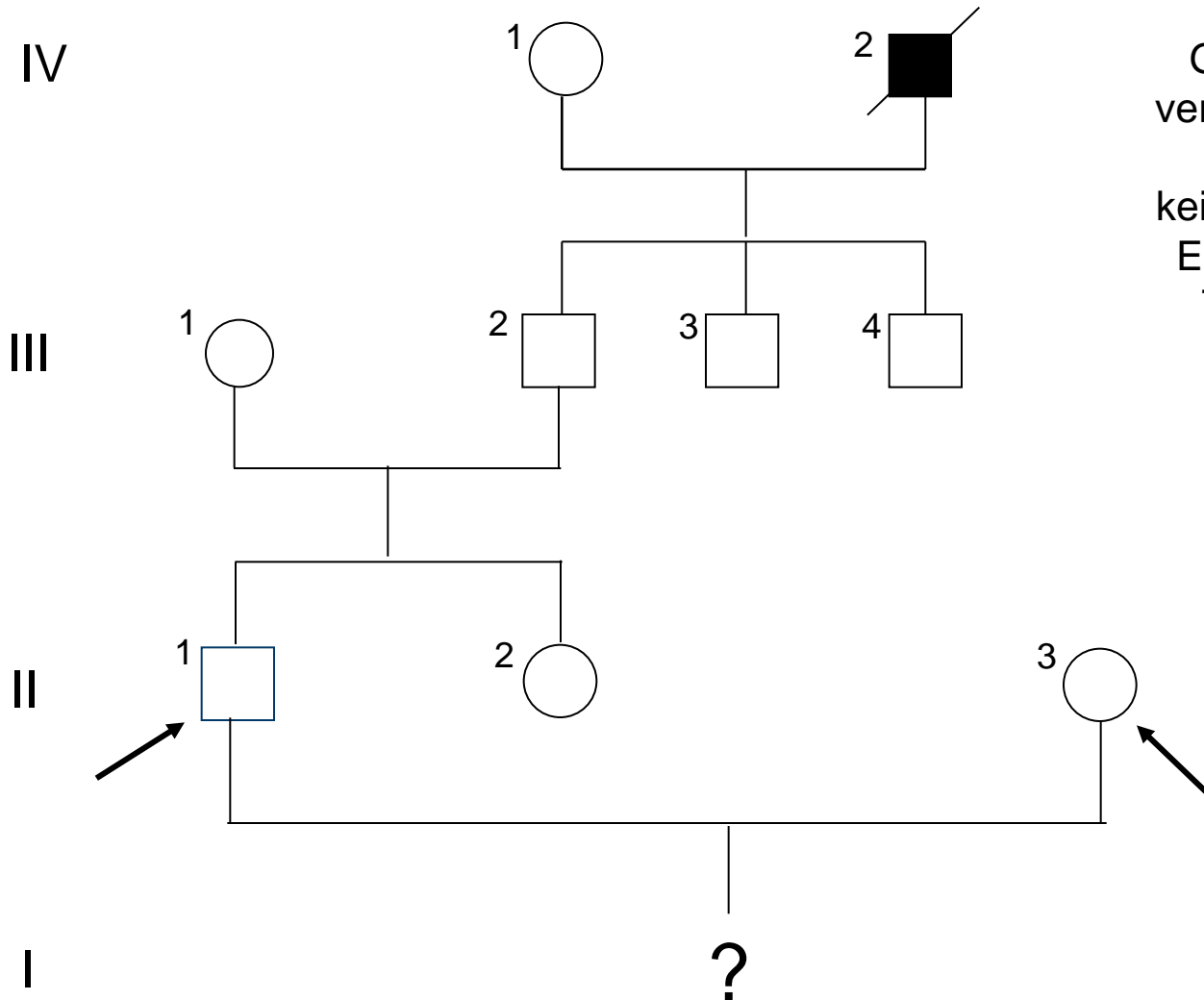
- Häufigkeit: 1:10.000
- Symptomatik: unkontrollierbare Bewegungsstörungen der Extremitäten, des Stamms, des Gesichts  
dementieller Abbau  
Sprech- und Schluckstörungen  
Gewichtsverlust  
Pflegebedürftigkeit
- Beginn: Gipfel 30.-50. Lebensjahr, gelegentlich früher oder später
- Dauer: 10-20 Jahre
- Therapie: symptomatisch
- Tod infolge von Herz- Kreislauferkrankungen, Infektionen, Marasmus
  
- Vererbung: autosomal dominant, 50%iges Risiko für Nachkommen
- Ursache: Vermehrung eines CAG Motifs im Huntingtin Gen auf >39 (Normbereich bis 35, 35-39 Graubereich)

## Chorea Huntington

Großmutter (III,1) an CH erkrankt  
 Enkelin (I,1) wünscht eine prädiktive Diagnostik  
 Mutter (II,1) möchte ihren Status nicht wissen



## Chorea Huntington



Großvater (IV,2) an CH verstorben, Sohn (III,2) und Enkel (II,1) möchten keine prädiktive Diagnostik, Enkel wünscht pränatale Trophektodermbiopsie

# Creutzfeldt - Jakob Erkrankung

## (genetisch bedingt)

- Häufigkeit: 1:1.000.000
- Symptomatik: Demenz, psychiatrische Symptome  
Ataxie, Myoklonien, Muskelschwäche, Spastik, Chorea  
Dysarthrie  
Anfälle  
schlaganfallähnliche Episoden
- Beginn: 30.-50. (-80.) Lebensjahr
- Dauer: wenige Monate bis einige Jahre (ca. 5 Jahre)
- Therapie: symptomatisch
- Tod infolge von Infektionen, Herz- Kreislaufversagen
  
- Vererbung: autosomal dominant, Wiederholungsrisiko für  
Nachkommen 50%
- Ursache: Mutationen im PRNP Gen (p.Asp208His, modifizierender  
Polymorphismus in Codon 129; Met/Val)

I

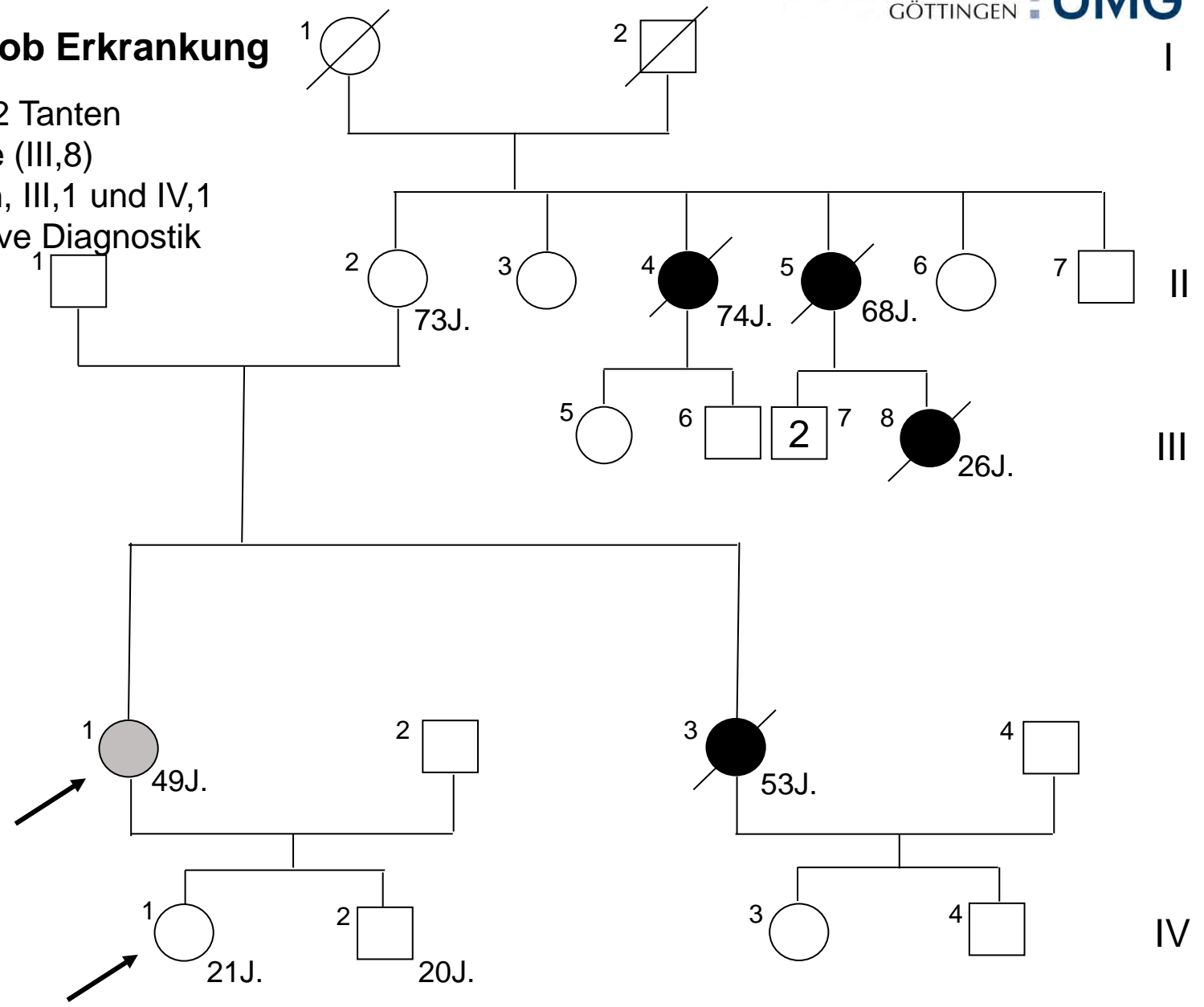
II

III

IV

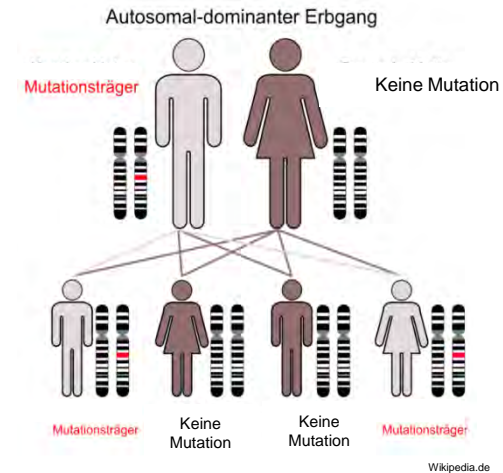
# Creutzfeldt-Jakob Erkrankung

Schwester (III,3), 2 Tanten (II,4, II,5), Cousine (III,8) an CFJ verstorben, III,1 und IV,1 wünschen prädiktive Diagnostik



# Erblicher Brust- und Eierstockkrebs

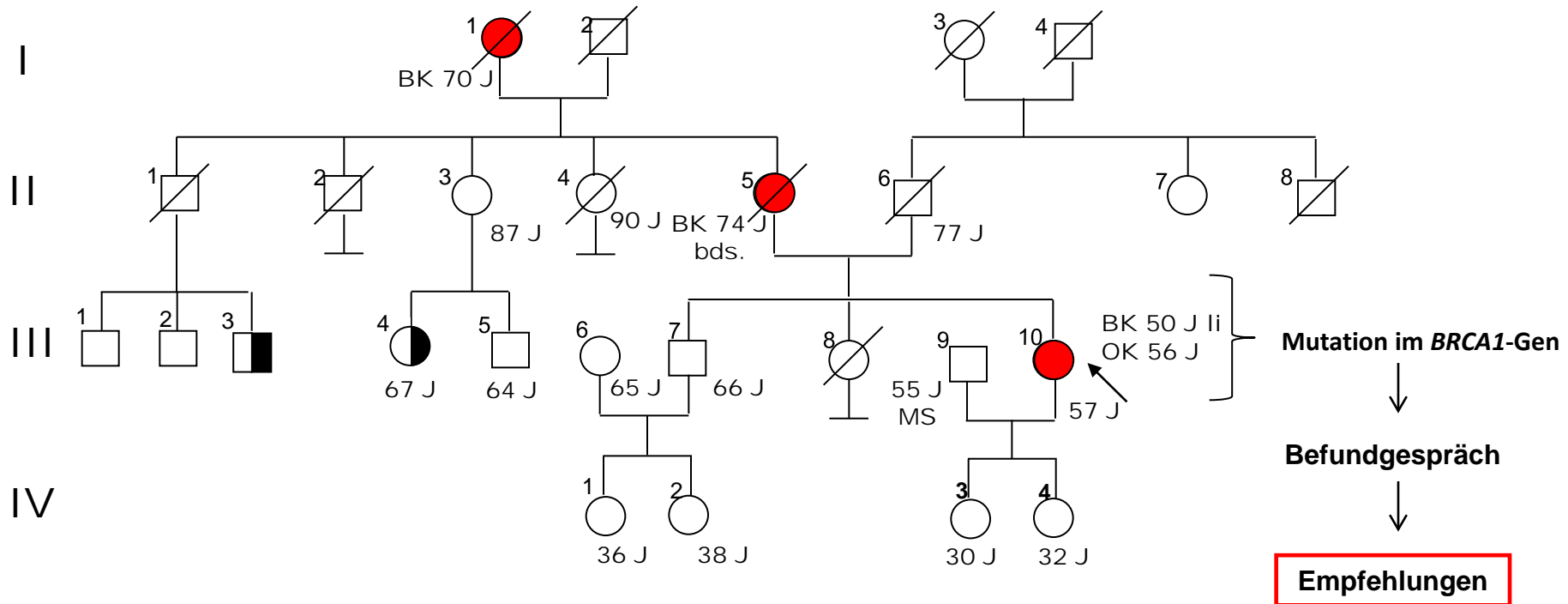
- 5-10 % der Brustkrebsfälle sind erblich
- typisch für die erbliche Form:
  - mehrere Betroffene in der Familie
  - früheres Erkrankungsalter



- **autosomal-dominanter** Erbgang – Nachkommen haben 50 %-iges Risiko das Gen mit der Mutation zu vererben
- bei einer vererbten Mutation in einem der Brustkrebsgene besteht ein Risiko von 60-80 % bis zum 80. Lebensjahr an einem Brustkrebs zu erkranken
- **Kriterien** zur Durchführung einer molekulargenetischen Analyse der Brustkrebsgene bei einer Indexpatientin

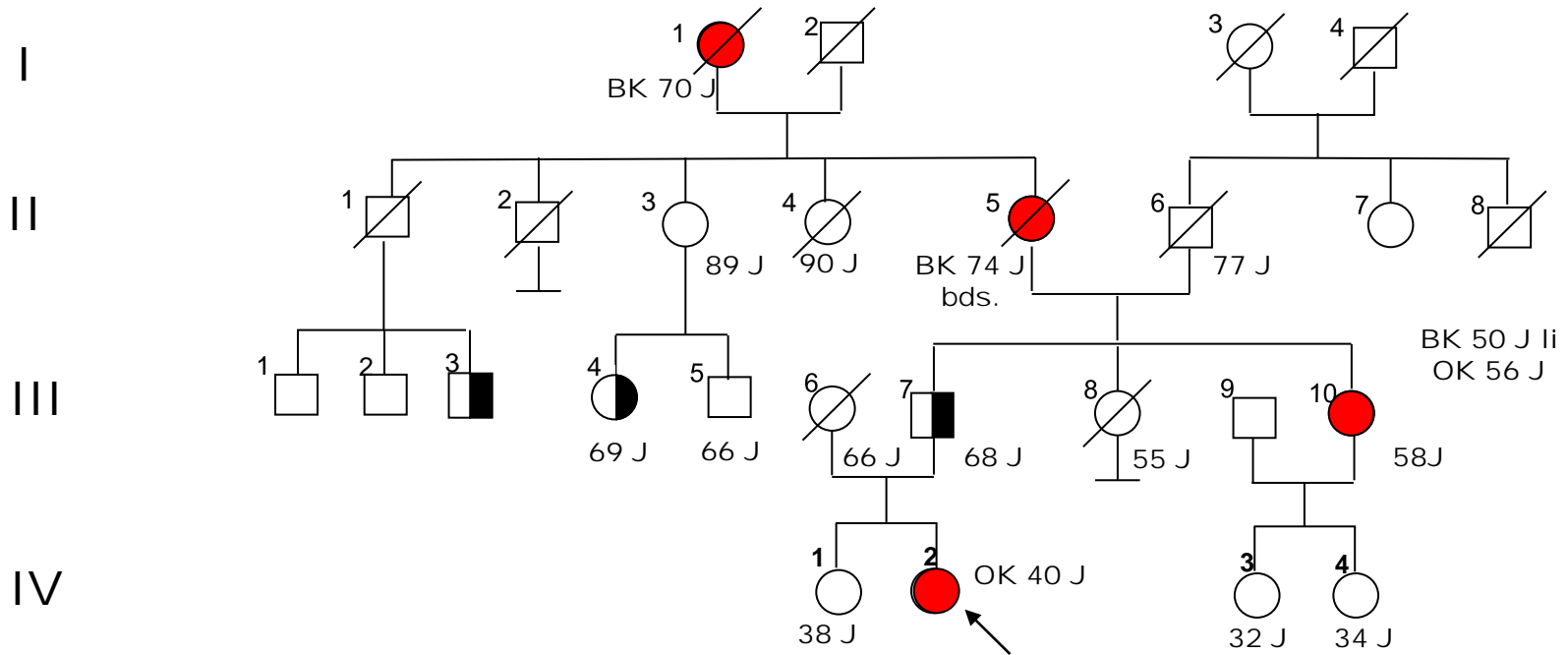


## Ein Stammbaum einer Familie mit dem erblichen Brust- und Eierstockkrebs



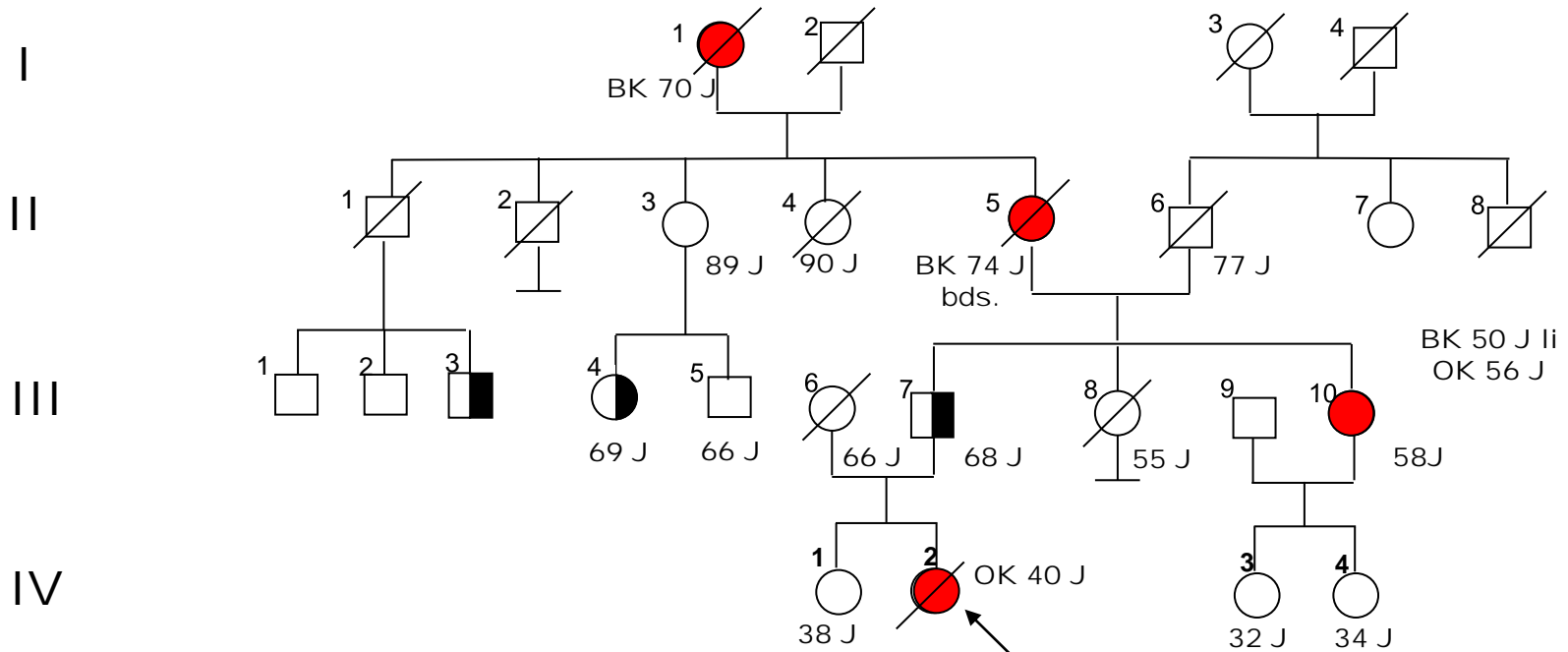
- I/1 an Brustkrebs verstorben
- II/5 an beidseitigem Brustkrebs verstorben
- III/3 Prostatakrebs
- III/4 Bauchspeicheldrüsenkrebs mit 66 J
- III/10 Ratsuchende mit Brustkrebs (BK) und Eierstockkrebs (OK)

## Eine (weitere) Familie mit einem erblichen Brust- und Eierstockkrebs



- I/1 an Brustkrebs verstorben
- II/5 an beidseitigem Brustkrebs verstorben
- III/3 Prostatakrebs
- III/4 Bauchspeicheldrüsenkrebs
- III/7 Prostatakrebs mit 67 J
- III/10 Brustkrebs und Eierstockkrebs
- IV/2 Eierstockkrebs mit 40 Jahren

## Eine (weitere) Familie mit einem erblichen Brust- und Eierstockkrebs

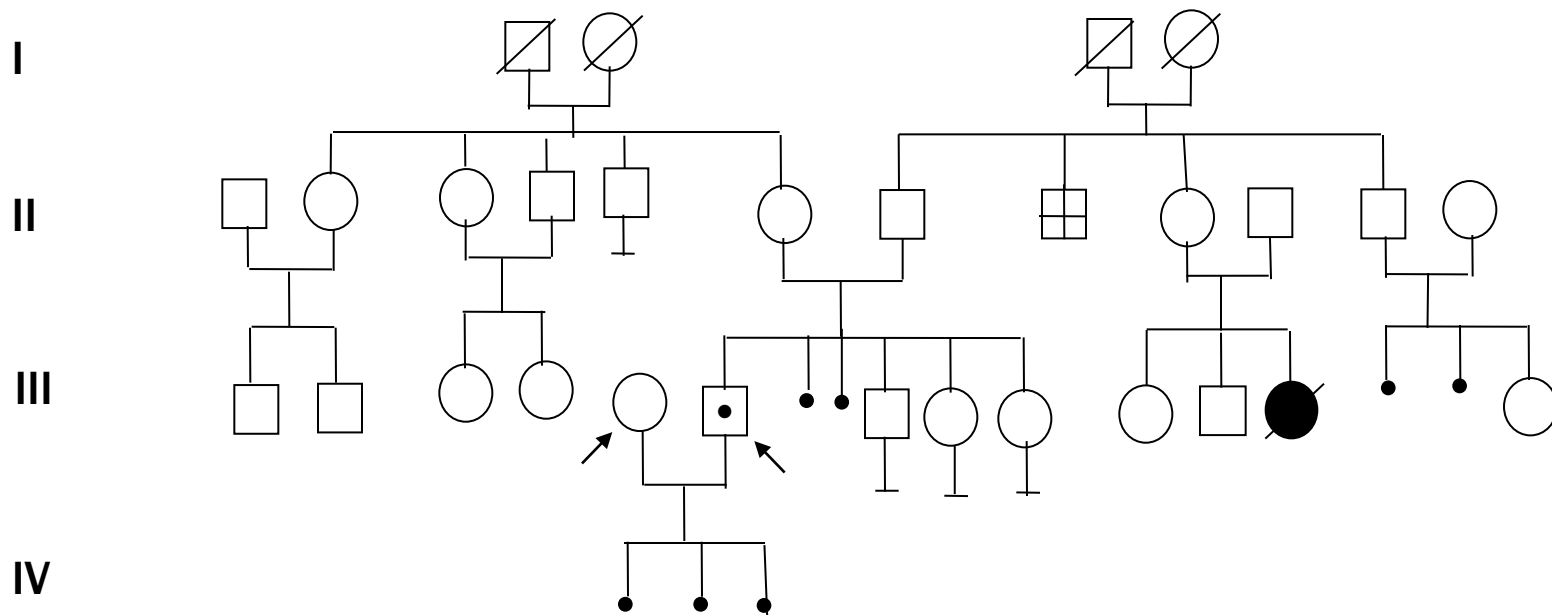


- I/1 an Brustkrebs verstorben**
- II/5 an beidseitigem Brustkrebs verstorben**
- III/3 Prostatakrebs**
- III/4 Bauchspeicheldrüsenkrebs**
- III/7 Prostatakrebs mit 67 J**
- III/10 Brustkrebs und Eierstockkrebs**
- IV/2 Eierstockkrebs mit 40 Jahren**

## Genetische Beratung 2004

Ein Paar (beide sind 30 Jahre alt) kamen zur genetischen Beratung. Die Frau hatte 3 Fehlgeburten (9., 13. und 15. Schwangerschaftswoche), kein lebendes Kind. Über eventuelle Fehlbildungen der Feten ist nichts bekannt. Endokrinologische, gynäkologische und andere klinische Untersuchungen ergaben bei dem Paar unauffällige Ergebnisse. Es war die Frage, ob genetische Ursachen für die Aborte verantwortlich sein können.

Bei allen Paaren mit habituellen Aborten muss man einen Stammbaum über mindestens 3 Generationen erstellen. Bei allen Paaren mit 2 oder mehr ungeklärten Fehlgeburten sind **CHROMOSOMENANALYSEN** notwendig.



2004

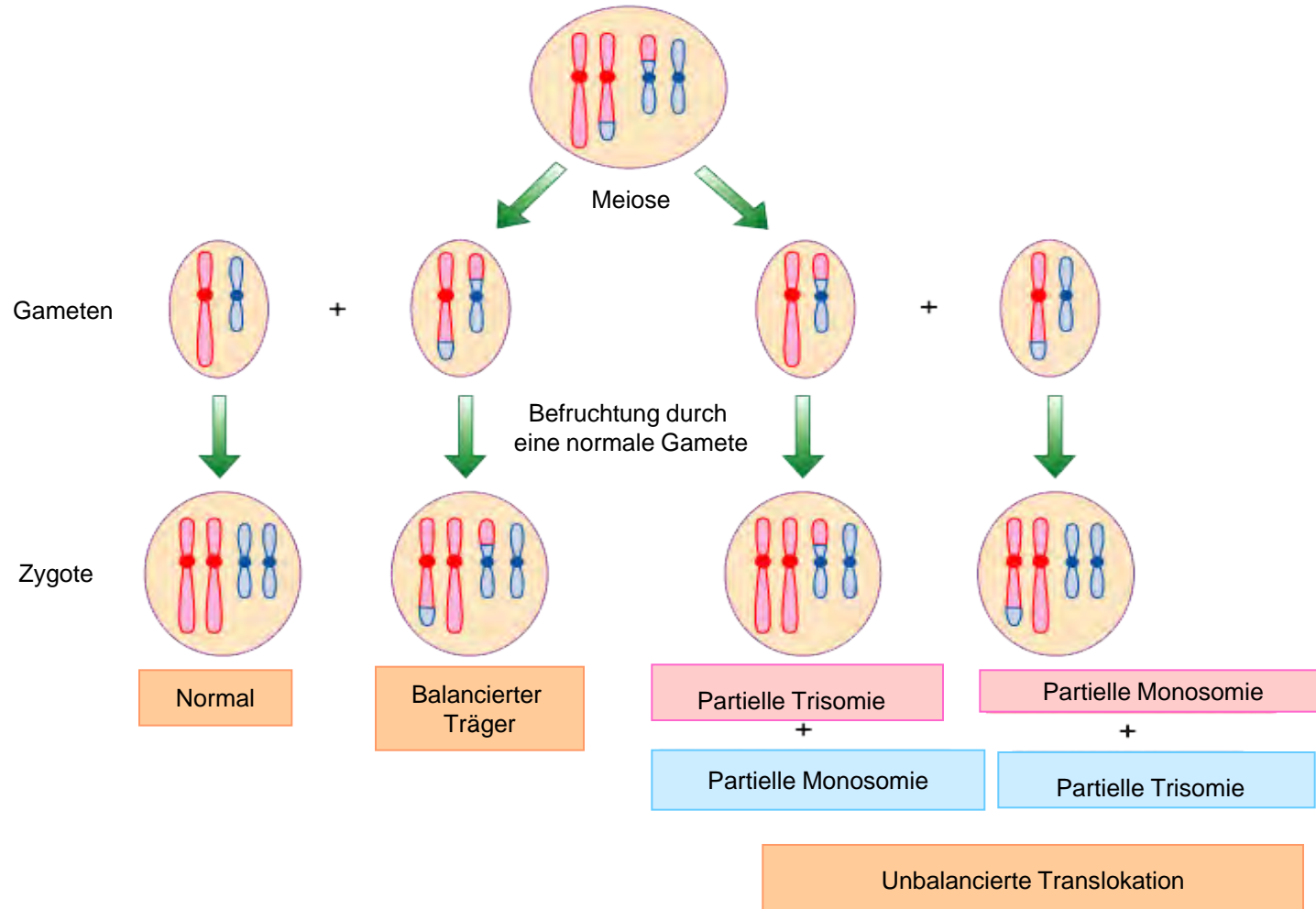
- Habituelle Aborte finden sich bei 1-3% aller Frauen im reproduktionsfähigen Alter
- Bei etwa 7% aller Paare mit habituellen Aborten, findet man strukturelle Chromosomenaberrationen bei einem der beiden Partner. Daher führen wir Chromosomenanalysen bei allen Paaren durch, die 2 oder mehr Aborte haben, deren Ursachen ungeklärt sind.
- Wir haben bei dem Paar Chromosomenanalysen durchgeführt und erhielten bei der Frau den unauffälligen Karyotyp 46,XX, aber eine balancierte, reziproke Translokation bei ihrem Mann (46,XY,t(1;18)(p22p11.2))

## Karyotype

46,XY,t(1;18)(p22p11.2)



- Es kann davon ausgegangen werden, dass diese **balancierte, reziproke Translokation (1/18)** die Ursache für die Aborte ist. Warum?
- **Segregation der Chromosomen bei balancierter, reziproker Translokation:**

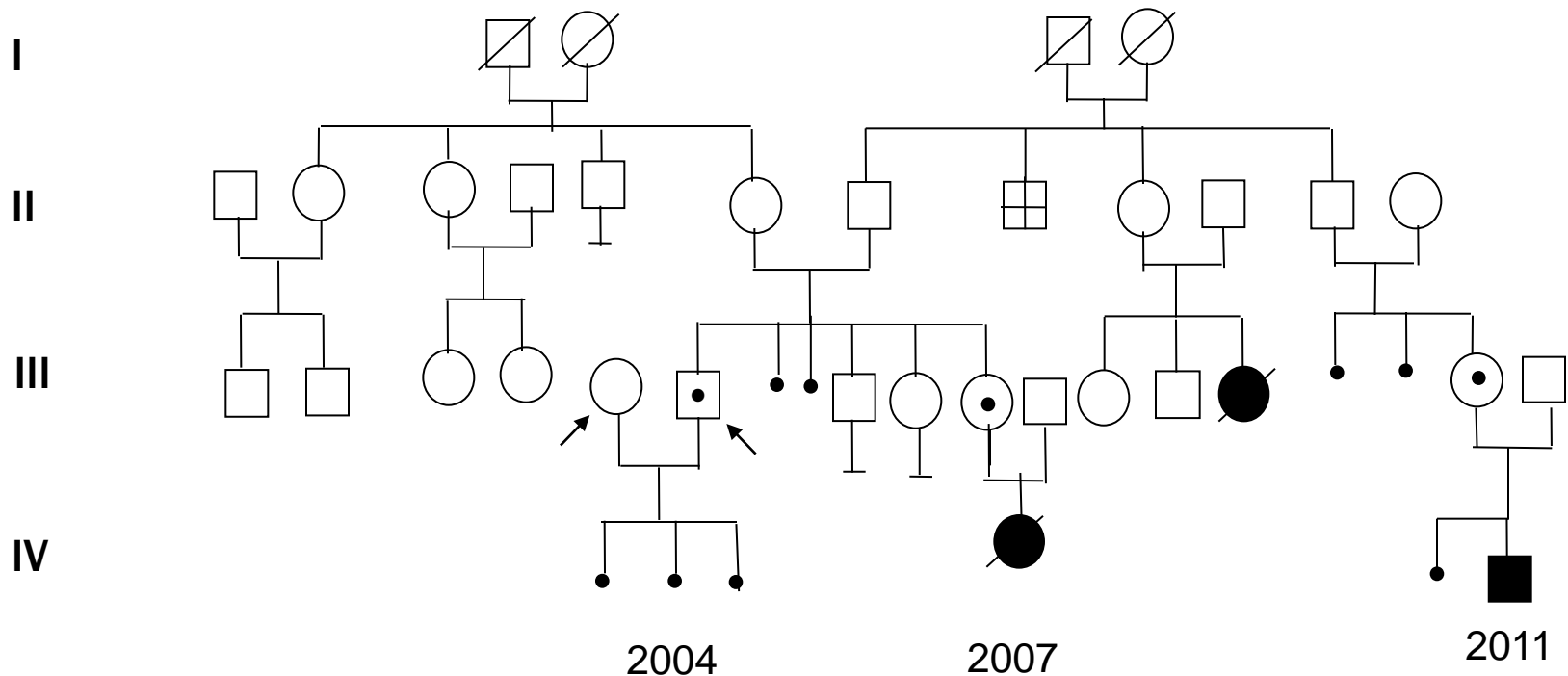


(eigene Darstellung – Institut für Humangenetik)

## Genetische Beratung 2004, 2007, 2011

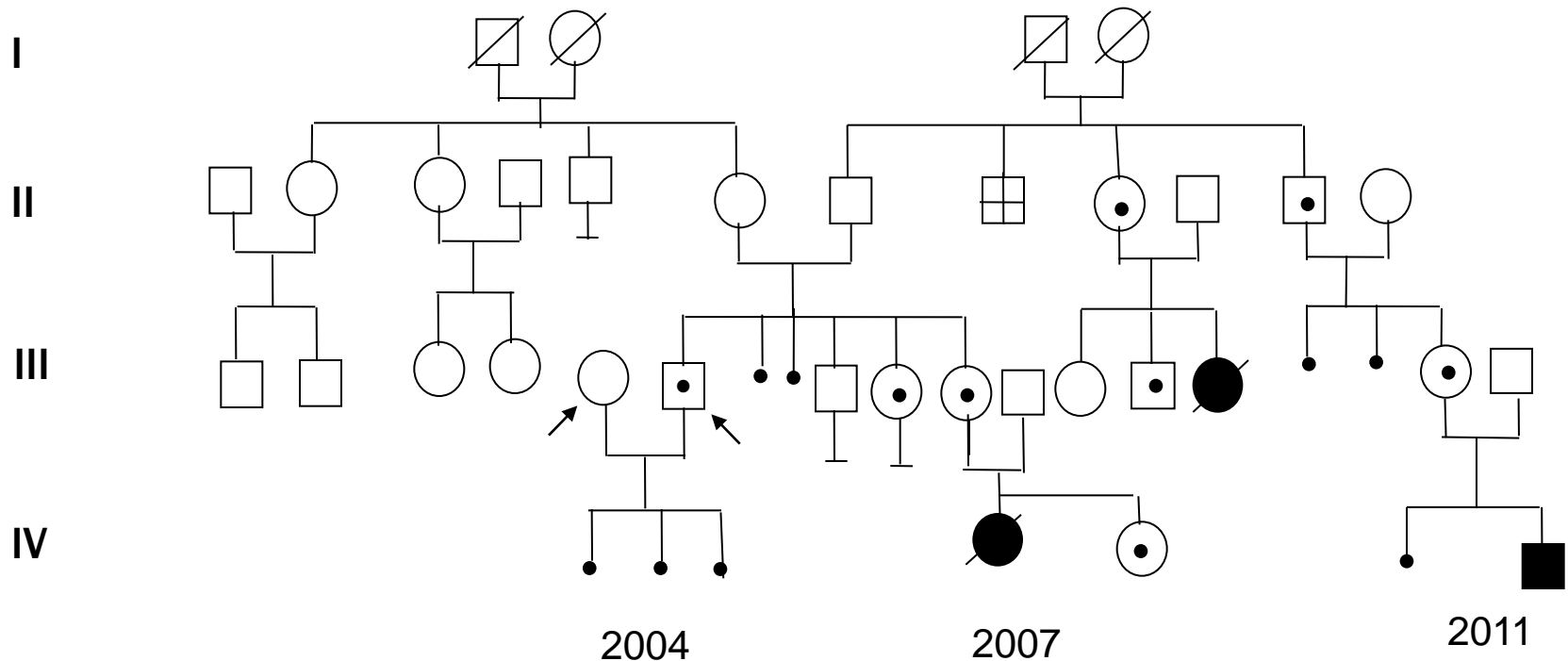
Ein Paar (beide sind 30 Jahre alt) kamen zur genetischen Beratung. Die Frau hatte 3 Aborte (9., 13. und 15. Schwangerschaftswoche), kein lebendes Kind. Über eventuelle Fehlbildungen der Feten ist nichts bekannt. Endokrinologische, gynäkologische und andere klinische Untersuchungen ergaben unauffällige Ergebnisse. Es war die Frage, ob genetische Ursachen für die Aborte verantwortlich sein können.

Bei allen Paaren mit habituellen Aborten muss man einen Stammbaum über mindestens 3 Generationen erstellen.



Ein Paar (beide sind 30 Jahre alt) kamen zur genetischen Beratung. Die Frau hatte 3 Aborte (9., 13. und 15. Schwangerschaftswoche), kein lebendes Kind. Über eventuelle Fehlbildungen der Feten ist nichts bekannt. Endokrinologische, gynäkologische und andere klinische Untersuchungen ergaben unauffällige Ergebnisse. Es war die Frage, ob genetische Ursachen für die Aborte verantwortlich sein können.

Bei allen Paaren mit habituellen Aborten muss man einen Stammbaum über mindestens 3 Generationen erstellen.





Medizinisches Versorgungszentrum der UMG  
 Bereich Humangenetik  
 Heinrich-Düker-Weg 12  
 37073 Göttingen

UNIVERSITÄTSMEDIZIN GÖTTINGEN **UMG**

Kopie erhalten am:  
 Unterschrift Patient / ges. Vertreter

**Einwilligung in eine genetische Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Die vollständig ausgefüllte und unterschriebene **Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seiner gesetzl. Vertreter ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Beratung...

<b>Patient</b> Name: Vorname: Geb.:	ggf. Sorgeberechtigte / gesetzlicher Betreuer
--	---

Ich bin damit einverstanden, umfassend über die Art, Wiederholungsrisiko und Möglichkeiten weiterführender Untersuchungen der von mir angegebenen Erkrankung

\_\_\_\_\_ (Indikation)  
 informiert zu werden.

**Bitte entscheiden Sie, wie das Ergebnis Ihrer genetischen Beratung verwendet werden darf.**  
 (Bitte entsprechend ankreuzen )

Ich möchte über das Ergebnis meiner genetischen Beratung informiert werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bitte um Mitteilung des Ergebnisses meiner genetischen Beratung an folgende Ärzte: Frau/Herr/Klinik .....	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse meiner genetischen Beratung für eine mögliche genetische Beratung meiner Verwandten von dem Berater eingesehen werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass der genetische Berater bei Bedarf in Zukunft mit mir Kontakt aufnimmt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich habe die notwendige Bedenkzeit. Ich kann jederzeit verlangen, dass mir Untersuchungsergebnisse nicht mitgeteilt werden und/oder dass Untersuchungsergebnisse, die bis zum Zeitpunkt des Widerrufs ermittelt wurden, vernichtet werden. Ein Nachteil entsteht mir daraus nicht.

<b>Unterschrift Patient bzw. gesetzliche Vertreter</b> _____ Ort, Datum                      Patient/ges. Vertreter	<b>Unterschrift Genetischer Berater</b> _____ Ort, Datum                      Genetischer Berater
---	---



Die Humangenetik des MVZ der UMG ist im Bereich der Medizinischen Labordiagnostik in der Untersuchungsgebieten Molekulare Humangenetik und Zytogenetik akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2007.  
 Formulare als PDF verfügbar unter [www.humangenetik.uzmg.de](http://www.humangenetik.uzmg.de) unter der Rubrik Krankenversorgung/Ärzte/Formulare.  
 Aus Gründen der Lesbarkeit wurde die neutrale Formulierung gewählt, als im Deutschen mit der männlichen Identität ist.

Arzstempel

An das  
 Medizinische Versorgungszentrum der UMG  
 Bereich Humangenetik  
 Universitätsmedizin Göttingen  
 Heinrich-Düker-Weg 12  
 37073 Göttingen  
 Fax Nr.: 0551-39-9374

Kopie erhalten am:  
 Unterschrift Patient / ges. Vertreter

**Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Die **vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seiner gesetzl. Vertreter ist **unverzichtbare Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

<b>Patient</b> Name:	ggf. Sorgeberechtigte / gesetzlicher Betreuer
Vorname:	
Geb.:	

Ich bin damit einverstanden, dass die Proben für genetische Untersuchungen bezogen auf folgende Fragestellung gewonnen und verwendet werden:

..... (Indikation)  
 Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Eine angemessene genetische Beratung hat stattgefunden. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Meine Daten werden streng geschützt vor jedem unbefugten Zugriff gespeichert.

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) sieht vor, dass die Proben nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden. Das Probenmaterial kann jedoch später noch für Sie oder Ihre Verwandten von Bedeutung sein. Mit Ihrem Einverständnis (siehe unten) dürfen wir Ihre Proben aufbewahren. Gleiches gilt, wenn die Untersuchungsergebnisse länger als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre aufbewahrt werden sollen. **Auch die Weiterleitung des Untersuchungsauftrages ist zustimmungspflichtig.**

**Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen**

(Bitte entsprechend ankreuzen )

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden, insofern diese nach dem derzeit allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik für mich und meine Familie relevant sind.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für die spätere Durchführung neuer Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Verwandten genutzt werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich überlasse überschüssiges Untersuchungsmaterial dem Bereich Humangenetik, MVZ der UMG, Universitätsmedizin Göttingen, zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass die ermittelten Daten ohne Hinweis auf die Person (anonym) veröffentlicht werden dürfen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass einer der Untersucher bei Bedarf in Zukunft mit mir Kontakt aufnimmt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

**Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich habe die notwendige Bedenkzeit. Ich kann jederzeit verlangen, dass mir Untersuchungsergebnisse nicht mitgeteilt werden und/oder dass Untersuchungsergebnisse, die bis zum Zeitpunkt des Widerrufs ermittelt wurden, vernichtet werden. Ein Nachteil entsteht mir daraus nicht.**

Unterschrift Patient bzw. gesetzliche Vertreter	Unterschrift Arzt
Ort, Datum	Ort, Datum



Die Humangenetik des MVZ der UMG ist im Bereich der Medizinischen Laboratoriumsdiagnostik in den Untersuchungsgebieten Molekulare Humangenetik und Zytogenetik akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2007. Formulare als PDF verfügbar unter [www.humangenetik.umg.gwdg.de](http://www.humangenetik.umg.gwdg.de) unter der Rubrik Krankenversorgung/Wirbel/Formulare. Aus Gründen der Lesbarkeit wurde die neutrale Formulierung gewählt, die im Deutschen mit der männlichen Identität ist.