



Diagnostik bei Verdacht auf Morbus Fabry

Laborinterne
 Probennummer

Patientenname: _____
 Vorname: _____
 Geburtsdatum: _____
 Geschlecht: männlich weiblich
 Adresse: _____
 Abnahmedatum: _____
 Art der Probe: EDTA-Blut (10ml)

Patientenaufkleber

Einsender: Herr Frau
Name des Arztes: _____
 Klinik: _____
 Straße: _____
 Stadt: _____
 Tel./Fax: _____

Stempel der Einrichtung

Klinische Symptomatik

- Kardiologische Symptomatik (z.B. Kardiomyopathie, Arrhythmie) _____
- Neurologische Symptomatik (z.B. Schlaganfall, unklare Schmerzen) _____
- Nephrologische Symptomatik (z.B. Proteinurie, Nierenisuffizienz) _____
- Ophthalmologische Symptomatik (z.B. Cornea verticillata) _____
- Sonstige auffällige Symptomatik
 - Hautveränderungen
 - verändertes Temperaturempfinden
 - Übelkeit/Durchfall
 - Schwindel/Herzrasen/erhöhter Blutdruck
 - Andere _____

Bitte beschreiben Sie die Symptome oder den Familienstammbaum auf einem separaten Blatt, wenn der oben angegeben Platz nicht ausreicht.

Informationen:

Für die genetische und biochemische Untersuchung bitte mind. 10ml (optimal 2x7,5ml) EDTA-Blut einsenden. Die Blutproben bitte **ungefroren** versenden. Die Proben können eine Woche im Kühlschrank gelagert werden. Bitte bedenken Sie, dass die primäre Analyse der α -Galactosidase bei Frauen wenig aussagekräftig ist; vielmehr sollte bei Frauen stets direkt mit der genetischen Analyse begonnen werden.

Kontakt:

Mandy Loebert Tel.: +49 (0)381 - 494 - 9598, Fax - 4889 mandy.loebert@med.uni-rostock.de
 Tina Czajka Tel.: +49 (0)381 - 494 - 9677, Fax - 4889 tina.czajka@med.uni-rostock.de

Aufklärung zur genetischen Morbus Fabry Analyse gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Name des Patienten:Geb.-Datum: Datum:

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um das Vorliegen einer angeborenen Stoffwechselerkrankung, Morbus (M.) Fabry, abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Ziel der genetischen Analyse ist es, ihre Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen Störung sein können. Dazu wird die Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer Methoden durchgeführt. Als **Untersuchungsmaterial** dient eine Blutprobe (5 -10 ml). Mit der **Blutentnahme** ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. In extrem seltenen Fällen kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder eine Nervenschädigung auftreten.

Bedeutung der Ergebnisse

Bei der Diagnostik hinsichtlich eines Mb. Fabry können folgende Befundkonstellationen auftreten:

- 1) Es wird eine Mutation entdeckt, die die Erkrankung verursacht. Solch ein Befund hat in der Regel eine hohe Sicherheit.
- 2) Es wird eine Mutation entdeckt, die keine funktionelle Bedeutung hat oder es ergibt sich eine Befundkombination, die keine klare Aussage zulässt und weitere Diagnostik erforderlich macht. In beiden Fällen erfolgt im schriftlichen Befund eine ausführliche Stellungnahme und Empfehlung an Ihren behandelnden Arzt zum weiteren Vorgehen.
- 3) Es wird kein krankhafter Befund erhoben. Trotzdem kann in diesen Fällen sehr selten eine unentdeckte Mutation insbesondere in nicht-untersuchten Abschnitten des Gens vorliegen. Ein M. Fabry lässt sich daher nicht mit absoluter Sicherheit ausschließen.

Werden Familienmitglieder mit untersucht, ist eine korrekte Interpretation der Ergebnisse davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse korrekt sind. Sollten durch die genetische Analyse Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen entstehen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Der Befund der genetischen Untersuchung wird von Ihren behandelnden Ärzten im Gesamtkonzept Ihrer Betreuung benötigt und verwendet. Ein positiver Befund, d.h. der Nachweis eines M. Fabry, ist für Sie nicht mit Risiken verbunden. Im Gegenteil wird Ihr Arzt damit in die Lage versetzt, Sie und ggf. Familienangehörige kompetent beraten und behandeln zu können. Im Gegensatz zu den meisten anderen genetisch bedingten Erkrankungen gibt es für den M. Fabry eine zugelassene Therapie, die in der Lage ist, eine Vielzahl von Symptomen nachhaltig zu bessern und fortschreitende Schäden zu vermeiden.

Das GenDG schreibt eine **sofortige Vernichtung des Probenmaterials** nach der Untersuchung vor. Für eine längere Probenaufbewahrung muss Ihr ausdrückliches Einverständnis vorliegen. Gleiches gilt, wenn die Untersuchungsergebnisse länger als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre aufbewahrt werden sollen (z.B. für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen). Die Weiterleitung des Untersuchungsauftrags ist ebenfalls zustimmungspflichtig. Auch eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Dritte (z.B. mitbehandelnde Ärzte, Angehörige) erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Selbstverständlich unterliegen Ihre Angaben und die Untersuchungsergebnisse der **Ärztlichen Schweigepflicht**, von der nur Sie uns schriftlich entbinden können.

Aufbewahrung des Probenmaterials zum Zweck einer ggf. erforderlichen oder gewünschten Überprüfung des Ergebnisses bzw. weiterführender genetischer Untersuchungen zur Diagnosefindung

- einverstanden
 nicht einverstanden

Aufbewahrung des Probenmaterials für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Zwecke (nicht Zutreffendes bitte streichen)

- einverstanden
 nicht einverstanden

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus

- einverstanden
 nicht einverstanden

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse an Ihre mitbehandelnden Ärzte (z.B. humangenetische Beratungsstellen, medizinische Kooperationseinrichtungen)

- einverstanden
 nicht einverstanden

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Mit meiner Unterschrift erkläre ich auch, dass mir eine angemessene Bedenkzeit vor meiner Zustimmung zu der genannten Untersuchung eingeräumt wurde.

Datum und Unterschrift des Patienten

Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person

Aufklärung zur genetischen Morbus Fabry Analyse gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Name des Patienten: **Geb.-Datum:** **Datum:**

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um das Vorliegen einer angeborenen Stoffwechselerkrankung, Morbus (M) Fabry, abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Ziel der genetischen Analyse ist es, ihre Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen Störung sein können. Dazu wird die Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer Methoden durchgeführt. Als **Untersuchungsmaterial** dient eine Blutprobe (5 -10 ml). Mit der **Blutentnahme** ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. In extrem seltenen Fällen kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder eine Nervenschädigung auftreten.

Bedeutung der Ergebnisse

Bei der Diagnostik hinsichtlich eines M. Fabry können folgende Befundkonstellationen auftreten:

- 1) Es wird eine Mutation entdeckt, die die Erkrankung verursacht. Solch ein Befund hat in der Regel eine hohe Sicherheit.
- 2) Es wird eine Mutation entdeckt, die keine funktionelle Bedeutung hat oder es ergibt sich eine Befundkombination, die keine klare Aussage zulässt und weitere Diagnostik erforderlich macht. In beiden Fällen erfolgt im schriftlichen Befund eine ausführliche Stellungnahme und Empfehlung an Ihren behandelnden Arzt zum weiteren Vorgehen.
- 3) Es wird kein krankhafter Befund erhoben. Trotzdem kann in diesen Fällen sehr selten eine unentdeckte Mutation insbesondere in nicht-untersuchten Abschnitten des Gens vorliegen. Ein M. Fabry lässt sich daher nicht mit absoluter Sicherheit ausschließen.

Werden Familienmitglieder mit untersucht, ist eine korrekte Interpretation der Ergebnisse davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse korrekt sind. Sollten durch die genetische Analyse Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen entstehen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Der Befund der genetischen Untersuchung wird von Ihren behandelnden Ärzten im Gesamtkonzept Ihrer Betreuung benötigt und verwendet. Ein positiver Befund, d.h. der Nachweis eines M. Fabry, ist für Sie nicht mit Risiken verbunden. Im Gegenteil wird Ihr Arzt damit in die Lage versetzt, Sie und ggf. Familienangehörige kompetent beraten und behandeln zu können. Im Gegensatz zu den meisten anderen genetisch bedingten Erkrankungen gibt es für den M. Fabry eine zugelassene Therapie, die in der Lage ist, eine Vielzahl von Symptomen nachhaltig zu bessern und fortschreitende Schäden zu vermeiden.

Das GenDG schreibt eine **sofortige Vernichtung des Probenmaterials** nach der Untersuchung vor. Für eine längere Probenaufbewahrung muss Ihr ausdrückliches Einverständnis vorliegen. Gleiches gilt, wenn die Untersuchungsergebnisse länger als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre aufbewahrt werden sollen (z.B. für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen). Die Weiterleitung des Untersuchungsauftrags ist ebenfalls zustimmungspflichtig. Auch eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Dritte (z.B. mitbehandelnde Ärzte, Angehörige) erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Selbstverständlich unterliegen Ihre Angaben und die Untersuchungsergebnisse der **Ärztlichen Schweigepflicht**, von der nur Sie uns schriftlich entbinden können.

Aufbewahrung des Probenmaterials zum Zweck einer
ggf. erforderlichen oder gewünschten Überprüfung des Ergebnisses
bzw. weiterführender genetischer Untersuchungen zur Diagnosefindung

einverstanden
 nicht einverstanden

Aufbewahrung des Probenmaterials für laboranalytische
Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Zwecke
(nicht Zutreffendes bitte streichen)

einverstanden
 nicht einverstanden

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die
vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus

einverstanden
 nicht einverstanden

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse an Ihre mitbehandelnden
Ärzte (z.B. humangenetische Beratungsstellen, medizinische
Kooperationseinrichtungen)

einverstanden
 nicht einverstanden

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Mit meiner Unterschrift erkläre ich auch, dass mir eine angemessene Bedenkzeit vor meiner Zustimmung zu der genannten Untersuchung eingeräumt wurde.

Datum und Unterschrift des Patienten

Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG
verantwortlichen ärztlichen Person