

Aufklärungsbogen und Einwilligungserklärung zum fetalis®-Test (Nicht-Invasiver Pränatalscreeningtest – NIPT)



Welche Informationen liefert der fetalis®-Test?

Mit dem fetalis®-Test werden bestimmte Chromosomen des Ungeborenen vorgeburtlich auf zahlenmäßige Abweichungen hin untersucht.

Menschen besitzen 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen, zwei für jedes Paar. Die ersten 22 Paare werden von 1 bis 22 durchnummeriert. Das letzte Paar bestimmt das Geschlecht. Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom. Gesundheits- und Entwicklungsprobleme entstehen dann, wenn ein zusätzliches Chromosom auftritt oder ein Chromosom fehlt oder ein Chromosom verändert ist.

1. Wenn ein zusätzliches Chromosom vorhanden ist – also 3 identische Chromosomen statt 2 – handelt es sich um eine Trisomie.
2. Wenn ein Chromosom fehlt – also nur einmal statt zweimal vorhanden ist – handelt es sich um eine Monosomie.

Der fetalis®-Test (NIPT) von amedes basiert auf der international bewährten PCR-freien „Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2“-Technologie. fetalis® bestimmt mit einer sehr hohen Ge-

naugigkeit den individuellen Risikofaktor für das mögliche Auftreten von bestimmten Chromosomenveränderungen beim Kind wie die Trisomie 21, 18 oder 13 und (auf Wunsch) die Monosomie X.

Durch diese Untersuchungen wird bestimmt, ob Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen vorliegen und wie hoch Ihr Risiko für solche Erkrankungen (Trisomie 21, 18 oder 13, Monosomie X) des ungeborenen Kindes ist. Durch Auswahl der untenstehenden Testoptionen können Sie die Mitteilung der Testergebnisse zu Trisomie 21, 18, 13 und optional Monosomie X beauftragen. Weiterhin wird durch den fetalis®-Test methodisch bedingt das Geschlecht des ungeborenen Kindes bestimmt und kann Ihnen auf Wunsch mitgeteilt werden.

Durchführung und Grenzen des fetalis®-Tests

Der Test setzt eine Blutabnahme von 10 ml bei Ihrer betreuenden Frauenärztin bzw. Ihrem betreuenden Frauenarzt voraus. Aus dieser Blutprobe wird Ihre genetische Information, die DNA, und die Ihres ungeborenen Kindes isoliert. Die kindliche DNA stammt aus Zellen des kindlichen Nährgewebes (Plazenta), die spontan in das mütterliche Blut übergetreten sind.

Die Blutabnahme kann schon ab der Schwangerschaftswoche 10 + 0 erfolgen. Die Blutprobe wird von Ihrer betreuenden Frauenärztin bzw. Ihrem betreuenden Frauenarzt in das amedes Pränatallabor Hannover (im Folgenden „amedes“) gesandt.

Gegenstand des Tests ist eine zielgerichtete DNA-basierte Auswertung von spezifischen Chromosomenfragmenten hinsichtlich möglicher zahlenmäßiger Abweichungen. Durch diesen Vergleich von bestimmten DNA-Markern, die überwiegend auf den zu untersuchenden Chromosomen liegen, erfolgt eine sehr genaue Analyse, ob eine entsprechende Störung der fetalen Chromosomen vorliegt.

Mit der dargestellten Methode werden zahlenmäßige Veränderungen der o. g. Chromosomen untersucht. In seltenen Fällen kann es aus folgenden Gründen zu unrichtigen oder fehlenden Testergebnissen kommen: Verzögerungen beim Versand, Fehlfunktionen im Labor, nicht ausreichende Menge DNA des Fötus in der mütterlichen Blutprobe, chromosomale Mosaik (= eine Mischung aus Zellen mit normalen und abnormalen Chromosomen) beim Fötus, in der Plazenta oder bei der Mutter, Störungen beim Kind, die nicht auf die untersuchten Chromosomen zurückzuführen sind, eine höhergradige Mehrlingsschwangerschaft oder Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingschwangerschaft, Verwechslung der Proben, oder andere unvorhergesehene Umstände.

In einigen dieser Fälle bittet amedes um eine zweite Blutprobe der Mutter. Sie können dann nach Ihrer Wahl entweder die Kosten für den fetalis®-Test erstattet bekommen, oder die erneute Blutprobe wird für Sie kostenfrei analysiert. Bitte teilen Sie in einem solchen Fall Ihre Entscheidung Ihrer behandelnden Frauenärztin/ Ihrem behandelnden Frauenarzt mit.

Der fetalis®-Test beschränkt sich auf Einlings- und Zwillingschwangerschaften ab der Schwangerschaftswoche 10 + 0 und kann nicht bei höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften und Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingschwangerschaft durchgeführt werden.

Der fetalis®-Test ist als fortgeschrittener Screening-Test mit einer sehr hohen Erkennungsrate zu betrachten. Diese beträgt ca. 99 % für die Trisomie 21, und deutlich über 90 % für die Trisomie 18, die Trisomie 13 und die Monosomie X. Informationen über klinisch nicht relevante und nahezu der Norm entsprechende chromosomale Veränderungen der Geschlechtschromosomenanzahl wie 47,XXX, 47,YYY oder 47,XXY werden aus ethischen und medizinischen Gründen nicht mitgeteilt.

Der fetalis®-Test ist kein diagnostischer Test und gibt ausschließlich Auskunft über die Wahrscheinlichkeit für eine der genannten Veränderungen der DNA. Das Ergebnis eines „geringen Risikos“ verringert die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus ein zusätzliches oder fehlendes Chromosom aufweist, in hohem Maße, kann aber keine normale Chromosomenanzahl oder unauffällige Chromosomenstruktur oder ein gesundes Kind garantieren.

Das Testergebnis gibt keine Auskunft über andere Veränderungen der getesteten Chromosomen (z. B. Mikrodeletionen oder -duplikationen, oder chromosomale Mosaik), und gibt auch keine Informationen über Veränderungen an anderen, nicht getesteten Chromosomen oder andere genetische Störungen. Geburtsfehler oder andere Komplikationen beim Fetus oder im Verlauf der Schwangerschaft zeigt der Test nicht an.

Bei erheblichen Ultraschallauffälligkeiten oder einer höhergradigen Mehrlingsschwangerschaft oder Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingschwangerschaft sind andere Screening-/Untersuchungsmethoden zu empfehlen. Grundsätzlich kann aber bei keiner Methode in der vorgeburtlichen Analytik die Geburt eines gesunden Kindes garantiert werden.

Bei einem nicht-invasiven pränatalen Test (NIPT) auf der Basis einer zellfreien DNA-Analyse des mütterlichen Blutes handelt es sich nicht um einen diagnostischen Test, sondern um einen Screeningtest. Die Testergebnisse können daher nicht als einzige Grundlage für eine Diagnose herangezogen werden. Weitergehende Tests zur Ergebnisverifizierung sind notwendig, um unumkehrbare Entscheidungen im Hinblick auf die Schwangerschaft zu vermeiden. Dies gilt sowohl für den Fall, dass der Bericht, der an Ihren Arzt/Ihre Ärztin gesendet wird, ein unauffälliges Ergebnis ausweist als auch wenn der Bericht als Ergebnis ein hohes Risiko ausweist. Ihr Arzt/Ihre Ärztin wird mit Ihnen besprechen, welche Folgetests einen eindeutigen Befund liefern können.

Wann und wie bekomme ich meine Ergebnisse?

Ihre Frauenärztin bzw. Ihr Frauenarzt sollten die Ergebnisse innerhalb von ca. 5 Werktagen als ärztlichen Befund übermittelt bekommen. Nach dem Gendiagnostikgesetz darf nur die verantwortliche Ärztin bzw. der verantwortliche Arzt das Ergebnis erhalten und an Sie weitergeben.

Der fetalis®-Test wird gemäß Gendiagnostikgesetz in einer genetischen Beratung mit Ihnen besprochen werden. Dieses wird in der Regel durch Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihren behandelnden Frauenarzt erfolgen. Wenn Sie eine Mitteilung zum Geschlecht Ihres Babys wünschen, so ist dies ab der Schwangerschaftswoche 14 + 0, gerechnet ab dem ersten Tag der letzten Regelblutung, möglich.

Durch die hohe Genauigkeit des fetalis®-Tests können sich zwei mögliche Endresultate für Sie ergeben:

- Für die meisten Schwangeren wird der fetalis®-Test ein sehr niedriges Restrisiko anzeigen; hier ist im Normalfall keine weitergehende invasive Untersuchung notwendig.
- Bei wenigen Schwangeren ergibt sich ein deutlicher Hinweis auf eine entsprechende Chromosomenstörung; diese Frauen sollten sich genetisch beraten lassen. Ggf. kann das auffällige Ergebnis über eine Fruchtwasseruntersuchung/Chorionzottenbiopsie abgeklärt werden. Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihr behandelnder Frauenarzt wird mit Ihnen die möglichen weiteren Schritte erörtern und Ihnen Empfehlungen geben.

Sollten sich bei einer weiteren Untersuchung Auffälligkeiten zeigen, kann das unter Umständen zu einer Konfliktsituation führen. Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihr behandelnder Frauenarzt informiert und begleitet Sie in einem solchen Fall umfassend. Sie ziehen ggf. weitere Fachärzte hinzu (z. B. Humangenetiker, Kinderärzte oder Kinderchirurgen) und vermitteln ggf. auch eine psychosoziale Beratung.

Datenschutz beim Umgang mit Proben und Ergebnissen

amedes beachtet die Bestimmungen des Bundesdatenschutzgesetzes und des Gendiagnostikgesetzes. amedes wird die Untersuchungsergebnisse grundsätzlich zehn Jahre speichern und dann vernichten. Wenn Sie eine frühere Vernichtung der Untersuchungsergebnisse wünschen, so können Sie dies jederzeit schriftlich mitteilen. amedes überwacht und verbessert ihre Testplattform ständig, und könnte Ihre Proben und Testergebnisse mit Ihrer Einwilligung für entsprechende Qualitätskontrollen und Verbesserungen verwenden, entweder für diesen oder andere Tests. Dies geschieht in anonymisierter Form, d. h. die Herkunft der Proben und Ergebnisse auf Sie ist nicht mehr nachvollziehbar. Für diese Zwecke darf amedes die anonymisierten Proben und Ergebnisse auch an Dritte weitergeben, wobei Sie oder Ihr Partner und Ihre Erben keine Zahlungen oder Rechte an etwaigen Produkten oder Entdeckungen erhalten werden. Ihre behandelnde Ärztin bzw. Ihr behandelnder Arzt darf für diese Zwecke auch Informationen über den Verlauf Ihrer Schwangerschaft oder die Geburt Ihres Kindes an amedes weitergeben. Bitte beachten Sie auch die umseitig abgedruckten Informationen zum Datenschutz.

Ich _____ beauftrage und wünsche ausdrücklich die Durchführung des fetalis®-Tests mittels einer Probe meines Blutes nach Maßgabe der nachstehenden Einwilligungserklärung. Ich habe alle oben aufgeführten Punkte verstanden und hatte die Möglichkeit, Fragen zu stellen.

Kreuzen Sie bitte die gewünschte Befundmitteilung an:

- fetalis-Test (Trisomie 21, 18, 13)
 fetalis-Test (Trisomie 21, 18, 13 **und** Monosomie X)
 Zusätzlich: Mitteilung des Geschlechts

Unterschrift der Schwangeren

Ort, Datum

Nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes und der Datenschutz-Grundverordnung sind wir verpflichtet, von Ihnen die schriftliche Einwilligung zur genetischen Untersuchung und zur damit verbundenen Verarbeitung personenbezogener Daten einzuholen. Bitte lesen Sie sich die folgende Einwilligungserklärung sorgfältig durch, bevor Sie diese ausfüllen und unterzeichnen. Beachten Sie zudem die umseitig abgedruckten Informationen zum Datenschutz.

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG ZUR GENETISCHEN DIAGNOSTIK (GENDG) UND ZUR DATENVERARBEITUNG

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostik-Gesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung willige ich in die Entnahme einer Blutprobe sowie in die Vornahme einer genetischen Untersuchung der Probe zur Feststellung genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung (Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie 13, Monosomie X) sowie auf Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen und Bestimmung des fetalen Geschlecht ein. Ich willige ferner in die Mitteilung der Untersuchungsergebnisse in dem von mir angegebenen Umfang ein. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner/m Ärztin/Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung. Wenn ich eine von gesetzlichen Vorgaben abweichende Regelung wünsche, kann ich dies jederzeit mitteilen.

Ich bin damit einverstanden, dass meine behandelnden Ärzte/Ärztinnen oder die jeweilige Vertretung den Befund erhält: Ja Nein

Ich möchte über die Ergebnisse der Untersuchung im Umfang der oben gewählten Testoption informiert werden: Ja Nein

Mit der Aufbewahrung der Probe und der Untersuchungsergebnisse innerhalb der gesetzlichen Vorgaben bzw. je nach diagnostischer Notwendigkeit bin ich einverstanden: Ja Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in anonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke einverstanden: Ja Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung der Probe an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden: Ja Nein

Ich willige ein, dass meine personenbezogenen Daten, einschließlich besonders geschützter genetischer Daten und Gesundheitsdaten, zum Zweck der beauftragten Untersuchung erhoben, verarbeitet und gespeichert werden. Einzelheiten zur Verarbeitung personenbezogener Daten sind in den umseitig abgedruckten Informationen zum Datenschutz beschrieben.

Ich kann diese Einwilligung jederzeit ganz oder teilweise mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber meiner Ärztin/meinem Arzt widerrufen und die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen.

Unterschrift der Schwangeren

Ort, Datum

Informationen zum Datenschutz

Im Folgenden möchten wir Sie nach Maßgabe der Vorgaben der Datenschutz-Grundverordnung („DSGVO“) und des Bundesdatenschutzgesetzes („BDSG“) darüber informieren, wie Ihre Daten im Rahmen des fetalis®-Tests verarbeitet werden und welche Rechte Sie diesbezüglich haben. Bitte lesen Sie sich diese Informationen vollständig durch.

Bitte beachten Sie auch die gesonderten Datenschutzhinweise Ihrer betreuenden Frauenärztin bzw. Ihrem betreuenden Frauenarzt.

1. Angaben zum Verantwortlichen

Die Verantwortliche für die Datenverarbeitung im Sinne der DSGVO im Zusammenhang mit der Durchführung des fetalis®-Tests ist: amedes MVZ Trägergesellschaft Göttingen mbH (amedes MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie, Humangenetik und Mikrobiologie Hannover)

Anschrift: Werner-von-Siemens-Straße 8-10, 37077 Göttingen
Telefon: 0511 301 795 0 · E-Mail: info@amedes-group.com

Sollten Sie Fragen zum Thema Datenschutz haben, richten Sie diese bitte an unseren Datenschutzbeauftragten:

Name: Herbert Klages

Anschrift: amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH, Haferweg 40, 22769 Hamburg
Telefon: 040 33 44 11-9922 · E-Mail: datenschutz@amedes-group.com

2. Umfang, Zwecke und Rechtsgrundlagen der Datenverarbeitung

Die Durchführung des fetalis®-Tests erfordert die Verarbeitung von personenbezogenen Daten, wie insbesondere Ihrer Patientenstammdaten (Name, Geburtsdatum, Kontaktdaten, Krankenversicherungsdaten) und ggf. Angaben zur medizinischen Vorgeschichte, zu Diagnosen und Befundberichten, welche Sie selbst oder andere Ärzte uns zur Verfügung stellen, sowie entnommener Blutproben und die in der genetischen Untersuchung ermittelten Ergebnisse.

Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten, einschließlich Gesundheitsdaten, zur Vornahme der genetischen Untersuchung (fetalis®-Test) nach Maßgabe des Gendiagnostikgesetzes erfolgt auf Grundlage Ihrer ausdrücklichen Einwilligung (§ 8 GenDG, Art. 9 Abs. 2 lit. a) DSGVO). Im Übrigen erfolgt die Verarbeitung Ihrer Daten zur Vornahme und Abrechnung der Behandlung auf gesetzlicher Grundlage gemäß Art. 6 Abs. 1 S. 1 lit. b) und c) sowie Art. 9 Abs. 2 lit. h) DSGVO in Verbindung mit § 22 Abs. 1 Nr. 1 lit. b) Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) und §§ 630 f. BGB sowie § 295 SGB V.

Zudem kann es sein, dass wir Ihre personenbezogenen Daten verarbeiten, soweit dies aus Gründen des öffentlichen Interesses im Bereich der öffentlichen Gesundheit, insbesondere zur Gewährleistung hoher Qualitäts- und Sicherheitsstandards bei der Gesundheitsversorgung und bei Arzneimitteln und Medizinprodukten, oder zur Geltendmachung, Ausübung und Verteidigung rechtlicher Ansprüche erforderlich ist. Rechtsgrundlage für die Verarbeitung Ihrer Daten ist insoweit Art. 6 Abs. 1 S. 1 lit. f) und c) sowie Art. 9 Abs. 2 lit. f) und g) DSGVO i.V.m. § 22 Abs. 1 Nr. 1 lit. c) BDSG.

Sofern Sie dem zustimmt haben, können wir Ihre Daten in anonymisierter Form für wissenschaftliche Untersuchungen oder zur laborinternen Qualitätssicherung verwenden.

3. Datenempfänger

Ihre personenbezogenen werden stets vertraulich behandelt und nur in dem Umfang an weitere Empfänger mitgeteilt, soweit dies im Einzelfall erforderlich und gesetzlich zulässig ist. Empfänger Ihrer Daten sind insbesondere Ihre betreuende Frauenärztin bzw. Ihr betreuender Frauenarzt sowie für Abrechnungszwecke ggf. kassenärztliche Vereinigungen, Krankenkassen, der Medizinische Dienst der Krankenversicherung, Ärztekammern sowie privatärztliche Verrechnungsstellen. Hierzu holen wir im erforderlichen Umfang Ihre vorherige Einwilligung ein. Soweit Sie uns Ihre Einwilligung erteilt haben, können wir Ihre Daten auch an spezialisierte medizinische Kooperationslabore weitergeben, soweit dies für die genetische Untersuchung (etwa aufgrund der besonderen Erfahrung des Kooperationslabors) erforderlich ist.

4. Speicherdauer

Die Ergebnisse der genetischer Untersuchung und Analyse werden grundsätzlich zehn Jahre gespeichert, soweit Sie nicht entschieden haben, dass die Ergebnisse früher zu vernichten sind (§ 12 Abs. 2, 1 GenDG). Genetische Proben werden unverzüglich vernichtet, sobald sie für die Zwecke der Untersuchung nicht mehr benötigt werden oder Sie ihre Einwilligung widerrufen haben.

Sonstige personenbezogene Daten (insbesondere Patientenstammdaten und Abrechnungsdaten) werden Datenaufbewahrung solange gespeichert, wie dies für die Durchführung der Behandlung erforderlich und danach gesetzlich vorgeschrieben ist. So gelten insbesondere für abrechnungsrelevante Daten steuerrechtliche Aufbewahrungsfristen nach von 10 Jahren (§ 147 AO).

Ihre Daten werden nach Ablauf der vorstehenden Zeiträume vernichtet oder sicher gelöscht, es sei denn, eine weitere Speicherung ist im Einzelfall zur Erfüllung unserer rechtlichen Pflichten, aus Gründen des öffentlichen Interesses im Bereich der öffentlichen Gesundheitsvorsorge, oder zur Geltendmachung, Ausübung oder Verteidigung von Rechtsansprüchen erforderlich.

5. Ihre Rechte

Sie haben nach Maßgabe der gesetzlichen Voraussetzungen nach der DSGVO und dem BDSG das Recht:

- Ihre erteilte Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen mit Wirkung für die Zukunft zu widerrufen;
- Auskunft über die über Sie gespeicherten personenbezogenen Daten sowie eine Kopie dieser Daten zu erhalten (*Recht auf Auskunft*);
- die Berichtigung unrichtiger Daten und, unter Berücksichtigung der Zwecke der Verarbeitung, die Vervollständigung unvollständiger Daten zu verlangen (*Recht auf Berichtigung*);
- bei Vorliegen berechtigter Gründe die Löschung Ihrer Daten zu verlangen (*Recht auf Löschung*);
- die Einschränkung der Verarbeitung Ihrer Daten zu verlangen (*Recht auf Einschränkung der Verarbeitung*);
- die von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zu erhalten und diese Daten an einen anderen Verantwortlichen zu übermitteln oder, soweit dies technisch machbar ist, durch uns übermitteln zu lassen (*Recht auf Datenübertragbarkeit*); und
- nicht einer ausschließlich auf einer automatisierten Verarbeitung beruhenden Entscheidung unterworfen zu werden, sofern die gesetzlichen Voraussetzungen hierfür nicht vorliegen. Eine automatisierte Entscheidungsfindung wird von uns nicht durchgeführt.
- Sie haben ferner das Recht, einer Verarbeitung Ihrer Daten, die zur Wahrung unserer berechtigten Interessen erfolgt, aus Gründen, die sich aus Ihrer besonderen Situation ergeben, nach Maßgabe der gesetzlichen Bestimmungen zu widersprechen (*Widerspruchsrecht*).

Wenn Sie Ihre Rechte ausüben möchten oder bei Fragen zum Datenschutz wenden Sie sich bitte an die unter Ziffer 1 genannten Kontaktdaten.

Sie haben außerdem das gesetzliche Recht zur Beschwerde bei der zuständigen Aufsichtsbehörde (Art. 77 DSGVO), wenn Sie der Ansicht sind, dass die Datenverarbeitung nicht rechtmäßig erfolgt.