

Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz

Blutgruppenmerkmal RhD des Kindes

aus mütterlichem Blut (RhD-NIPT)

PATIENTENINFORMATION

1. Zweck der genetischen Untersuchung

2. Art der genetischen Untersuchung

3. Umfang der genetischen Untersuchung

4. Aussagekraft der genetischen Untersuchung

5. Im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse

6. Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung

7. Möglichkeiten, die Erkrankung zu vermeiden

8. Möglichkeiten, der Erkrankung vorzubeugen

9. Möglichkeiten, die Erkrankung zu behandeln

10. Gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind

11. Schwangere: gesundheitliche Risiken für den Embryo oder Fötus bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

12. Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse

13. Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen

14. Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen

15. Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Die folgenden Kapitel sollen Ihnen als Entscheidungshilfe für die bei Ihnen indizierte genetische Untersuchung dienen. Sollten Sie Fragen haben, die über diese Erläuterungen hinausgehen, können Sie jederzeit Ihre Ärztin/Ihren Arzt hierauf ansprechen.

AUFKLÄRUNG IM RAHMEN EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG (NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ)

1. Zweck der genetischen Untersuchung

Etwa 15 % aller Menschen haben eine Blutgruppe mit negativem Rhesus-Faktor (RhD). Wenn eine zufällig RhD-negative Frau ein Kind mit positivem RhD-Faktor erwartet, dann kann sie nach der Geburt oder bei vorausgegangener Bluttransfusion Antikörper gegen dieses Blutgruppenmerkmal bilden. Damit haben dann Kinder dieser Frau das Risiko, an einem Morbus haemolyticus neonatorum (MHN) zu erkranken, wenn diese RhD-positiv sind.

Um dies zu verhindern, wurde in den zurückliegenden Jahren bei allen RhD-negativen Schwangeren eine Rhesus-Prophylaxe durchgeführt, die jedoch Nebenwirkungen hat. Um eine unnötige Prophylaxe (bei RhD-negativem Kind) sowie diese Nebenwirkungen zu vermeiden, kann man heute den RhD-Faktor des Kindes bereits im Blut der Mutter untersuchen und dann ärztlich entscheiden, ob eine Prophylaxe sinnvoll ist.

2. Art der genetischen Untersuchung

Nach einer einfachen Blutentnahme (mind. 7,5 ml EDTA-Blut; ab SSW 12 [11+0], optimal um SSW 16 [16-/+1]) bei der RhD-negativen Schwangeren wird eine molekulargenetische Untersuchung des RhD-Faktors des Kindes durchgeführt.

3. Umfang der genetischen Untersuchung

Es wird in der Regel ausschließlich das Blutgruppenmerkmal RhD untersucht. Weitere genetische Laboranalysen in Bezug auf das ungeborene Kind erfolgen nicht.

4. Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Die Aussagekraft einer genetischen Untersuchung ist wie auch bei anderen Untersuchungsverfahren nicht immer eindeutig und führt nicht immer zu einem interpretierbaren Ergebnis. Z.B. sollte die Untersuchung optimal um die SSW 16 [16-/+1] erfolgen, um ausreichend kindliches Untersuchungsmaterial im mütterlichen Blut zu finden.

Es gibt kein Laborverfahren, das grundsätzlich und immer 100 % richtige Ergebnisse liefert. Wie bei anderen Laboruntersuchungen wird auch bei dieser Untersuchung die Aussagegenauigkeit durch die Werte für die sog. Sensitivität und Spezifität bestimmt. Die wissenschaftlichen Daten für diese Werte belegen, dass die hier verwendete Methode mit sehr großer Wahrscheinlichkeit den RhD-Faktor des Kindes richtig bestimmt. Diese Genauigkeit ist einer Untersuchung aus Nabelschnurblut nahezu gleichwertig.

Beispiel für Untersuchungen mit manchmal eingeschränkter Aussagekraft:

- Geringe Konzentration des kindlichen Blutgruppenmerkmals im mütterlichen Blut

5. Im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbare Ergebnisse

Das erzielbare Ergebnis ist ein Befund, der das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein des RhD-Faktors beschreibt. Hieraus können dann die notwendigen medizinischen Konsequenzen abgeleitet werden.

6. Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung

Die Untersuchung verfolgt zwei Zwecke:

1. Die Bestimmung des kindlichen RhD-Faktors im Blut der Mutter zur Verhinderung des Morbus hämolyticus neonatorum (MHN).
2. Die Vermeidung einer ungezielten und unnötigen Anti-D-Prophylaxe bei der Mutter.

Ein nicht rechtzeitig erkannter MHN kann folgende Symptomatik beim Kind nach sich ziehen: Verstärkte Hämolyse, Hydrops fetalis (pränatal), Hämolyse mit Anämie, Tod des betroffenen Kindes (postnatal).

Bei der Anti-D-Prophylaxe handelt es sich um ein Blutprodukt, bei dem minimale Restrisiken für unerwünschte Arzneiwirkungen für die Mutter bestehen. Diese sind in seltenen Fällen:

Übertragung von Infektions- und insbesondere Viruserkrankungen, Tachykardie, Hypotonie, Anaphylaxie, Übelkeit, Arthralgie.

7. Möglichkeiten, die Erkrankung zu vermeiden

Der Morbus haemolyticus neonatorum (MHN) tritt auf, weil sich mütterliche Antikörper gegen das Blutgruppenmerkmal RhD gebildet haben. Diese entstehen nach möglichem Kontakt mit dem Blut des ersten Kindes, z. B. unter der Geburt, oder auch bei einer vorausgegangenen Bluttransfusion. Negative Auswirkungen können dann weitgehend vermieden werden, wenn rechtzeitig eine Anti-D-Prophylaxe durchgeführt wird. Die Schwangere erhält dazu einmal zwischen der 28. und 30. Schwangerschaftswoche und danach noch einmal spätestens 72 Stunden nach der Geburt eine Spritze mit Rhesusfaktor-Antikörpern; diese werden auch Anti-D-Immunglobuline genannt.

8. Möglichkeiten, der Erkrankung vorzubeugen

Eine rechtzeitige und ausreichende Anti-D-Prophylaxe beugt in den meisten Fällen dem MHN vor. Hierzu berät Sie Ihr Arzt/Ihre Ärztin.

9. Möglichkeiten, die Erkrankung zu behandeln

Viele genetisch verursachte Erkrankungen können in Abhängigkeit vom individuell erhobenen Befund behandelt werden. Beim MHN kann die Gabe von Erythrozytenkonzentraten notwendig werden. Hierzu berät Sie im Falle des Auftretens eines MHN Ihr Arzt/Ihre Ärztin.

10. Gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind

Eine genetische Untersuchung insbesondere mit genetischer Analyse führt in den meisten Fällen zu einem Befund über das Erbmateriale. Das Erbmateriale verändert sich im Laufe des Lebens praktisch nicht (Ausnahme: Tumorerkrankungen). Die genetische Untersuchung des RhD-Faktors erfolgt aus praktischen Gründen, nämlich die vorgeburtliche Kenntnis des Blutgruppenmerkmals zur ggf. rechtzeitigen Behandlung und nicht zur Kenntniserlangung rein genetischer bzw. erblicher Informationen. Bei einer nach der Geburt stattfindenden Blutgruppenbestimmung beim Kind ist der RhD-Faktor erneut Bestandteil des Ergebnisses und kann zur Bestätigung des genetischen Befundes herangezogen werden. Gesundheitliche Risiken für das Kind und die Mutter sind höchst unwahrscheinlich.

11. Schwangere: gesundheitliche Risiken für den Embryo oder Fötus bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Die DNA (Erbmateriale) des ungeborenen Kindes kann heute sowohl aus einer Fruchtwasserprobe, einer Chorionzottenbiopsie, aus Nabelschnurblut oder in ausgewählten Fällen auch aus dem mütterlichen Blut untersucht werden. Um den RhD-Faktor des Kindes zu untersuchen, wurde bisher meist Nabelschnurblut eingesetzt. Heute ist dies aus einer Blutprobe möglich, die von der Mutter stammt. Dadurch können eingriffsbedingte Risiken für das Kind nahezu vollständig ausgeschlossen werden.

Die Untersuchung aus mütterlichem Blut erfolgt durch eine Punktion einer Armvene der Schwangeren (normale Blutentnahme) und ist weitgehend ohne Nebenwirkungen.

12. Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse

Ihr Labor verwendet die genetische Probe ausschließlich zur vom Arzt veranlassten genetischen Analyse. Ohne Ihre ausdrückliche Zustimmung wird diese Probe zu keiner anderen oder weiteren Untersuchung verwendet, es sei denn, die Analyse ist im Rahmen der zu untersuchenden Fragestellung notwendiger Bestandteil des abschließenden Befundes.

Auch die Analyseergebnisse (Laborbefund) werden ausschließlich zur Erstellung des ärztlichen Befundes im Rahmen der Fragestellung verwendet und unterliegen der gesetzlichen Aufbewahrungsfrist (10 Jahre).

13. Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen

Sofern Sie auch nach bereits erteilter Zustimmung zur genetischen Untersuchung und reiflicher Überlegung zu der Ansicht gelangen, diese Untersuchung trotz medizinischer Indikation doch nicht durchführen zu lassen, können sie die Untersuchung jederzeit schriftlich oder mündlich (telefonisch) ablehnen. Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsteile beendet. Eine Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich.

14. Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen

Sie haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vornherein abzulehnen. Wenn eine genetische Untersuchung begonnen wurde, haben Sie darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen.

15. Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Laut Gesetz sind Ärzte verpflichtet, die Inhalte dieser Aufklärung zu dokumentieren. Das heißt, es muss jederzeit nachprüfbar sein, ob der Umfang der Beratung nach Vorgabe durch das GenDG ausreichend war. Dies bestätigen Sie mit Ihrer Unterschrift und erteilen uns damit die Zustimmung zur genetischen Untersuchung.

Dieses Aufklärungsblatt ersetzt nicht das ärztliche Aufklärungsgespräch und enthält daher nur ergänzende Erläuterungen.

Einverständniserklärung zur genetischen Diagnostik

Mein Arzt hat mir ausreichend Gelegenheit gegeben, mich mit den Aufklärungsinhalten nach Gendiagnostikgesetz vertraut zu machen. Ich stimme deshalb der genetischen Untersuchung zu.

Unterschrift Patient:in

Genetische Beratung

Über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung des RhD-Faktors des Kindes aus mütterlichem Blut wurde ich bereits umfassend mündlich und ggf. ergänzend schriftlich aufgeklärt. Die für diese Untersuchung zusätzlich gesetzlich vorgesehene genetische Beratung umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit der genetischen Untersuchung. Ich verzichte in diesem Zusammenhang auf eine genetische Beratung.

JA NEIN

Unterschrift Patient:in

Ich bin damit einverstanden, dass in Zukunft zum Zwecke der Qualitätssicherung mit mir Kontakt aufgenommen wird.

JA NEIN

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

JA NEIN

Jeder Punkt kann von mir jederzeit widerrufen werden.

Ort, Datum

Unterschrift Patient:in