

An:

**DNA Plus**  
**Zentrum für Humangenetik**  
Gewerbegasse 6  
83305 Freilassing  
Deutschland

## **DNA+ *Medic* Antragsformular**

Sehr geehrte Kollegin, sehr geehrter Kollege!

Dieses Formular dient zur Beantragung eines Gentests zu Gesundheitsvorsorgezwecken aus der **DNA+ *Medic*** Produktreihe und dient als Unterstützung zur Beratung des Patienten.

Anweisung für den Arzt: Um den Prozess schnell und Gesetzeskonform durchzuführen, befolgen Sie bitte die folgenden Punkte:

### **1. Ausfüllen des Antragsformulars** (Am Computer oder per Hand)

#### **Veranlassender Arzt**

Titel, Vorname, Name:

Straße:

PLZ, Ort:

Telefon:

Fax:

E-Mail:

#### **Patient**

Titel, Vorname, Name:

Geb. Datum

Geb. Ort:

Geschlecht:            M        W

Straße:

PLZ, Ort:

Telefon:

Fax:

E-Mail:

## Allgemeine Fragen:

### Ethnische Abstammung (bitte ankreuzen)

Nordeuropa  
Mitteleuropa  
Südeuropa  
Nahe Osten  
Zentralasien  
Ostasien  
Nordafrika  
Zentralafrika  
Südafrika

Ostafrika  
Westafrika  
Nordamerika  
Südamerika  
Sibirien  
Ozeanien  
Mischung

### Leidet der Patient bereits an der Krankheit?

Nein  
Möglicherweise  
Ja

### Liegen Vorbefunde vor, die auf diese Erkrankung möglicherweise hinweisen?

Nein  
Ja (bitte kurz erläutern)

## Familienanamnese

### Leidet einer der nahen, leiblichen Verwandten an dieser Krankheit?

Nein  
Ja/Möglicherweise (Bitte erläutern)

### Wurde bei leiblichen Verwandten bereits ein Gentest zu dieser Krankheit durchgeführt?

Nein  
Ja/Möglicherweise (Bitte alle bekannten Details und Ergebnisse erläutern)

Anweisung für den Arzt: Sollten Sie dieses Formular am computer ausgefüllt haben, können Sie es jetzt ausdrucken und für die weiteren Schritte verwenden.

## 2. Vor-Beratungsprotokoll

Anweisung für den Arzt: Folgende Punkte sollten mit dem Patienten besprochen werden. Der Patient kann sich diesen Text auch selbstständig durchlesen.

### Was sind Gene?

Jeder Mensch besteht aus mehreren Billionen kleiner Zellen und in jeder einzelnen Zelle stecken etwa 30.000 verschiedene Gene, die die verschiedensten Eigenschaften und Mechanismen unseres Körpers steuern. So gibt es zum Beispiel Gene, die die Farbe unserer Augen bestimmen; Gene, die steuern, welche Körpergröße wir erreichen oder auch Gene, die für die Verdauung bestimmter Nahrungsmittel zuständig sind. Alle Gene zusammen bilden so den Bauplan unseres ganz individuellen Körpers.

### Wie beeinflussen Gene unsere Gesundheit?

Leider sind unsere Gene nicht fehlerfrei und jeder von uns trägt bestimmte Gendefekte, welche seine Gesundheit negativ beeinflussen. Diese Gendefekte schwächen unser Immunsystem, erhöhen unser Herzinfarktrisiko oder geben uns schlechte Augen. Natürlich trägt jeder von uns andere Gendefekte, was dazu führt, dass manche Menschen ein höheres Herzinfarktrisiko haben und andere z.B. Laktose nicht vertragen.

### Wie kann man genetische Krankheitsvorsorge betreiben?

Die Gene jedes Menschen stecken auch in seinem Speichel. Nun ist es mit der neuesten Technologie möglich, bestimmte Gene, die mit Krankheiten verbunden sind, auf Defekte testen zu lassen. Anhand des Analyseergebnisses lässt sich dann ein maßgeschneidertes Vorsorgeprogramm starten, das Ihr persönliches Krankheitsrisiko senken und Ihnen dadurch helfen kann, gesund zu bleiben.

### Informationen zum Krankheitsbild:

Thrombose ist eine Krankheit, bei der sich Blutgerinnsel in der Blutbahn bilden. Diese können dann bestimmte Blutgefäße verstopfen und die Blutzufuhr zum Herzen oder auch zu Bereichen im Gehirn behindern, was zur Schädigung oder sogar zum Absterben des betroffenen Gewebes führen kann. Sind Teile des Gehirns betroffen, spricht man von einem Schlaganfall. Wird die Blutzufuhr zum Herzen beeinträchtigt, spricht man hingegen von einem Herzinfarkt. Die häufigste Form der Thrombose ist eine Beeinträchtigung der Durchblutung in den Beinen, welche durch ein Blutgerinnsel verursacht wird. Hierbei besteht die Gefahr, dass sich das Gerinnsel löst und anschließend die Durchblutung des Gehirns, des Herzens oder der Lunge behindert.

Genetische Vorsorgetests zum Erkennen eines eventuell vorhandenen Thromboserisikos werden leider nur selten durchgeführt und da sich bis zum Auftreten der Thrombose keine Symptome bemerkbar machen, wissen die meisten Menschen nicht, dass sie genetisch vorbelastet sind. Deshalb wird eine genetische Vorbelastung meistens erst nach dem Auftreten eines Thrombosefalles erkannt, der jedoch in manchen Fällen bereits tödlich enden kann. Genetische Vorsorgetests werden leider noch viel zu selten durchgeführt, obwohl man mit dem Wissen eines erhöhten Risikos spezifische Vorsorgemaßnahmen treffen und das Auftreten einer Thrombose in den meisten Fällen verhindern kann. Bisher wurden 3 Gene identifiziert, die die Blutgerinnselbildung in den Adern verhindern. Ist eines dieser Gene defekt, kann es seine Aufgabe nicht erfüllen und das Risiko zur Bildung eines Blutgerinnsels steigt erheblich. Jeder Mensch besitzt zwei Gene jedes Typs und etwa jeder

Zwanzigste trägt einen Defekt in zumindest einem Gen und ist somit ein Träger mit einem etwa 8-mal höheren Thromboserisiko als dem der Normalbevölkerung. Etwa eine von 200 Personen trägt einen Fehler in beiden Genen eines Gentyps und ist somit einem 80-fachen höheren Thromboserisiko ausgesetzt. Defekte Gene zu besitzen bedeutet jedoch nicht unvermeidlich, dass sie zu einer Thrombose führen, denn nur ein Teil der Betroffenen entwickelt eine Thrombose. Ob es zur Krankheit kommt, ist zum Teil auch von anderen Faktoren wie z.B. Übergewicht, Bettlägerigkeit und Inaktivität, längeren Flugreisen, oder bei Frauen zusätzlich von der Einnahme einer Verhütungspille, Schwangerschaft etc. abhängig. Genau das macht diesen Gentest so wertvoll für die Gesundheitsvorsorge, denn wenn Sie von Ihrem genetischen Gesundheitsrisiko wissen, können Sie Vorsorgemaßnahmen treffen und in den meisten Fällen sogar das Auftreten einer Thrombose verhindern.

## Das Ergebnis und der Nutzen:

Das Produkt, für das Sie sich interessieren, testet die relevanten mit Thrombose assoziierten Gene auf vererbte Defekte, die Ihr Erkrankungsrisiko erheblich erhöhen. Das Analyseergebnis, das Sie am Ende erhalten, wird Aussagen darüber machen können, ob Sie anhand von Gendefekten in den Thrombose-Genen genetisch vorbelastet sind, einen Thrombosefall zu erleiden. Ist dies der Fall, werden wir für Sie ein Vorsorgeprogramm anfertigen, das Ihnen helfen kann, das Auftreten einer Thrombose zu verhindern. Wichtig ist festzuhalten, dass Ihr Thromboserisiko bei einem festgestellten Defekt eines dieser Gene zwar erheblich erhöht wird, dies aber nicht bedeutet, dass Sie die Krankheit unvermeidlich entwickeln werden.

Ob es zu einem Thrombosefall kommt, ist auch von anderen Faktoren wie z.B. Ihrer Umwelt abhängig. Aber die Kenntnis Ihres tatsächlichen genetischen Thromboserisikos und daraus resultierende, durchgeführte Vorsorgemaßnahmen werden es Ihnen ermöglichen, Ihr Krankheitsrisiko stark zu senken.

Keinen Defekt in einem dieser Gene zu besitzen heißt allerdings auch nicht, dass man nie Thrombose bekommen wird: Es gibt Fälle, in denen Thrombose auch ohne ein genetisches Risiko aufgetreten ist. Ein Gentest zur Feststellung des genetisch bedingten Thromboserisikos ist also eine Abklärung, ob Gendefekte das individuelle Thromboserisiko stark erhöhen und ob zusätzliche Vorsorgemaßnahmen, die über die generellen Leitlinien eines gesunden Lebens hinausgehen, erforderlich sind.

## Wie funktioniert der Gentest?

Unsere Gentests untersuchen, genau wie auch die meisten klinischen Gentests, die Bereiche eines Genes, in denen häufig Defekte vorkommen. Die Analyse wird dabei von erfahrenen Experten und einem medizinischen Labor unter strengen Qualitätssicherungsmaßnahmen durchgeführt.

Sollte das Analyseergebnis ergeben, dass Sie genetisch vorbelastet sind, werden wir für Sie ein ärztliches Vorsorgeprogramm zusammenstellen, das Ihnen und Ihrem Arzt helfen kann, die Krankheit zu verhindern oder sie bei Auftreten der ersten Symptome sofort zu erkennen und richtig zu behandeln.

Da das Analyseergebnis Ihrer Gene natürlich auch etwas über die Gene Ihrer Eltern, Kinder und Geschwister aussagt, bekommen Sie auch einen Familienstammbaum, in dem die Risiken Ihrer nahen Verwandten auf mehrere Generationen eingeschätzt werden. Ihre Verwandten werden nicht kontaktiert und Sie können zusammen mit Ihrem Arzt selbst entscheiden, ob Sie sie über das Analyseergebnis informieren wollen.

## Der nächste Schritt:

Im Anschluss an dieses Informationsmaterial haben Sie noch die Möglichkeit, offene Fragen mit Ihrem Arzt zu besprechen. Wenn alle Ihre Fragen beantwortet wurden, wird Ihnen Ihr Arzt helfen, die Speichelprobe zu entnehmen. Nach der Probenabgabe wird die Speichelprobe per Post an unser Labor geschickt, woraufhin die gewünschten Gene analysiert werden.

## Das Ergebnis:

Nach der Durchführung der Analyse bekommt Ihr Arzt das Ergebnis und Informationsmaterial zur Vorsorge per Post zugeschickt. Dieses beinhaltet einen einfach verständlichen Gesundheitsbericht, der Ihnen das Analyseergebnis und empfohlene Vorsorge- oder Handlungsmaßnahmen erklärt sowie ein Beratungsvideo auf DVD. Ihr Arzt wird sich die Zeit nehmen, um Ihnen Ihr Ergebnis zu erklären und mögliche Handlungsmaßnahmen und Beobachtungsprogramme mit Ihnen zu besprechen. Am Ende können Sie sich Ihren Bericht und die Videoberatung natürlich mit nachhause nehmen.

## Wissenswertes:

Bitte bedenken Sie, dass die Information über ein persönliches Krankheitsrisiko eine psychische Last für Sie darstellen kann. Deswegen bemühen wir uns in Zusammenarbeit mit Ihrem Arzt darum, für Sie ein Handlungsprogramm zusammenzustellen, das Ihnen helfen kann, der Krankheit oder Unverträglichkeit effektiv vorzubeugen oder diese von Anfang an richtig behandeln zu lassen.

Sollten Sie jedoch psychologische Unterstützung aufgrund Ihres Analyseergebnisses wünschen, können Sie sich über unsere Webseite von einem unserer qualifizierten Psychologen beraten lassen.

Die gesamte Genanalyse findet natürlich nur mit Ihrer Einwilligung statt und Sie haben jederzeit die Möglichkeit, Ihre Einwilligung zurückzuziehen und alle Ergebnisse und Proben vernichten zu lassen. Sie können bei Bedarf natürlich auch angeben, dass Sie nur über ein bestimmtes Ergebnis informiert werden wollen. Teilen Sie Ihre Wünsche einfach Ihrem Arzt mit.

### 3. Einwilligungserklärung

Anweisung für den Arzt: Zur Durchführung einer Genanalyse brauchen wir das schriftliche Einverständnis des Patienten. Lassen Sie den Patienten den folgenden Text lesen und anschließend unterschreiben.

#### Grund der Analyse

Das Ziel der Genanalyse ist die Abschätzung des individuellen genetischen Risikos, an einer spezifischen Krankheit zu erkranken, die Ursache von bestehenden Symptomen und Beschwerden zu identifizieren oder eine bereits gestellte ärztliche Diagnose zu verifizieren. Grund der Analyse ist entweder der Wunsch nach Abschätzung des persönlichen Krankheitsrisikos, eine bereits diagnostizierte Erkrankung bei Familienangehörigen ersten Grades, oder eine bereits bestehende Erkrankung, welche durch diese Genanalyse verifiziert werden soll.

#### Die nächsten Schritte

Nach Rücksendung Ihrer unterschriebenen Einverständniserklärung und Speichelprobe wird Ihr Erbgut aus Ihren Mundschleimhautzellen extrahiert und anschließend aufgereinigt. Die Identität Ihrer Speichelprobe wird verschlüsselt und Ihre DNA wird mit einem Zahlencode versehen. Dadurch wird die Sicherheit Ihrer Daten bestmöglich gewährleistet. Die entsprechenden Gene werden anschließend auf Defekte, die Ihr Krankheitsrisiko erhöhen, untersucht. Unsere Experten werden die Analyseergebnisse anschließend auswerten und Ihr persönliches Vorsorgeprogramm und die Videoberatung zusammenstellen, welche Ihrem Arzt anschließend zugesandt werden. Sollten Sie danach noch Fragen haben, können Sie diese mit Ihrem Arzt klären.

#### Risiken und Neuwert

Bei dieser klinischen Genanalyse werden jene Bereiche eines Gens auf Defekte überprüft, die häufig zu der Erkrankung führen. Es ist in seltenen Fällen jedoch möglich, dass aus technischen Gründen Gendefekte nicht richtig erkannt werden, oder dass bei Ihnen Defekte in anderen Bereichen oder in noch nicht identifizierten Genen vorkommen, welche einen Einfluss auf Ihre Gesundheit haben könnten. Diese Genanalyse zählt nach heutigem Stand der Wissenschaft dennoch zu den aussagekräftigsten und genauesten Genanalysen, die zur Zeit zur Verfügung stehen.

Sollten Sie einem erhöhten Krankheitsrisiko ausgesetzt sein, wird für Sie ein ärztliches Vorsorgeprogramm zusammengestellt, welches Ihnen helfen kann, einer Erkrankung effektiv vorzubeugen oder mit Ihrem Arzt eine richtige Diagnose und Behandlung einleiten zu können. Wie es in allen Bereichen der Gesundheitsvorsorge der Fall ist, dienen Vorsorgemaßnahmen dazu, das Krankheitsrisiko stark zu reduzieren, können dieses aber nicht vollkommen aufheben. In seltenen Fällen ist es also möglich, dass es trotz Einhaltung der Vorsorgemaßnahmen zu einer Erkrankung kommt. Sie erhalten im Rahmen Ihrer Genanalyse bei Bedarf allerdings ein vollständiges Vorsorgeprogramm, das Ihnen ermöglicht, einer Erkrankung bestmöglich nach heutigem Stand der Wissenschaft vorzubeugen.

#### Inhalt der Einverständniserklärung

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass Sie von dem zur Verfügung gestellten Informationsmaterial und Ihrem beratendem Arzt ausreichend über Wesen, Tragweite, Aussagekraft und mögliche Konsequenzen der geplanten genetischen Untersuchung informiert

worden sind und die Möglichkeit hatten, noch offene Fragen beantwortet zu bekommen (§69 Abs 3 GTG, GTB 1.1, 1.2, 2.2). Dazu gehört sowohl die Kenntnis über den Verlauf einer möglichen Erkrankung als auch die Wahrscheinlichkeit, eine möglicherweise bestehende Erbanlage an Ihre Kinder weiterzugeben. Auch Ihre Eltern oder Geschwister können Träger dieser Erbanlage sein. Eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte oder an Dritte wird durch DNA Plus nicht erfolgen. Für die Analyse wird Ihre Probe mit einem verschlüsselten Zahlencode versehen. Ihr Name und die Analyseergebnisse werden getrennt und unter strengem Zugangsschutz aufbewahrt. Somit wird Ihre Datensicherheit bestmöglich gewährleistet. Die Einverständniserklärung kann jederzeit widerrufen werden und Sie haben zu jedem Zeitpunkt das Recht, sich anders zu entscheiden und Ihre Untersuchungsergebnisse von uns vernichten zu lassen (§69 Abs 4 GTG, GTB 2.4).

## Einverständniserklärung

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen, verstanden und zur Kenntnis genommen. Ich bestätige, dass ich über Aussagekraft und mögliche Konsequenzen einer genetischen Untersuchung zu meiner Zufriedenheit informiert wurde und dass ich mit der Durchführung der genetischen Untersuchung von **Thrombose-Gen 1 (Faktor-V-Leiden) und Thrombose-Gen 2 (Faktor II G20210A)** einverstanden bin.

Mir ist auch bewusst, dass die aufgezeigten Krankheitsrisiken auf einer statistischen Wahrscheinlichkeit basieren und keine absoluten Erkrankungstatsachen darstellen. Außerdem ist mir klar, dass die empfohlenen Vorsorgemaßnahmen das Krankheitsrisiko zwar senken, aber nicht ausschließen können, dass es zu einer Erkrankung kommen wird.

Ich bin ebenfalls damit einverstanden, dass mein genetisches Material in anonymisierter Form an ein externes Labor zur Kontrollanalyse geschickt wird. Meine Datensicherheit wird dadurch nicht verletzt.

*(Bitte ankreuzen)*

Ich möchte die Forschung an genetischen Krankheiten unterstützen und stelle mein Erbgut dafür in anonymisierter Form zur Verfügung.

Ich möchte nicht, dass mein Erbgut für Forschung verwendet wird. Bitte vernichten Sie es nach der Analyse.

---

Ort, Datum

---

(Unterschrift des Patienten/der Patientin bzw. der/des Erziehungsberechtigten)

Für den veranlassenden Arzt:

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass Sie über die (gemäß §68 des Österreichischen Gentechnikgesetzes) notwendige Ausbildung zur Beantragung einer molekulargenetischen Untersuchung verfügen.

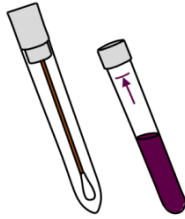
---

Unterschrift des veranlassenden Arztes  
(§68 Abs 1 ÖGTG, §69 Abs 1 ÖGTG, GTB 1.1, GfH-LML(9.2))

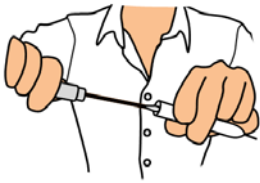
#### 4. Anweisung für den Patienten zur Speichelproben-Abgabe

Anweisung für den Arzt: (Sollte kein Speichelproben-Set zur Verfügung stehen, senden Sie einfach eine E-Mail mit Ihrer Adresse an [office@DNAPLUS.de](mailto:office@DNAPLUS.de) oder verwenden Sie den Beantragungs-Link auf unserer Webseite)

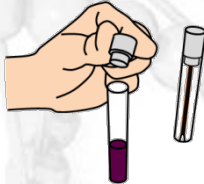
Zur Analyse der Gene wird eine Probe Ihres Erbguts benötigt. Statt der üblichen Blutabnahme, können wir allerdings die Gene aus den Mundschleimhaut-Zellen, die sich in großer Zahl in Ihrem Speichel befinden, extrahieren. Befolgen Sie bitte die folgenden Anweisungen für die Probenabgabe genau, um eine reibungslose Analyse zu ermöglichen.



- 1) Ihr Speichelprobenset enthält ein steriles Wattestäbchen und ein Probenröhrchen mit Konservierungsflüssigkeit. Sie sollten 30 Minuten vor der Abgabe nichts essen oder trinken.



- 2) Nehmen Sie das Wattestäbchen aus seinem Behälter und berühren Sie dabei nur den Plastikverschluss.



- 3) Entfernen Sie den Verschluss des Probenröhrchens und nehmen Sie es in die Hand.



- 4) Kratzen Sie mit dem Wattestäbchen mehrmals über die Innenseite Ihrer Wangen, über Ihr Zahnfleisch und über sowie unter der Zunge und sammeln Sie dabei Speichel in Ihrem Mund.



- 5) Setzen Sie Ihre Unterlippe am Rand des Probenröhrchens an und sammeln Sie darin Ihren Speichel. Wiederholen Sie Schritt 4 und 5, bis die markierte Füllmenge erreicht wurde.



- 6) Stecken Sie das Wattestäbchen zurück in seinen Behälter, verschließen Sie das Probenröhrchen und geben Sie beides zurück in den Speichelset-Behälter.

## 5. Abschluss und Probenrücksendung

Anweisung für den Arzt: Nachdem Sie die Schritte 1-5 durchgeführt haben und die nötigen Unterschriften vorliegen, stecken Sie dieses Formular zusammen mit der Speichelprobe in ein Kuvert und senden Sie es an:

**DNA Plus**  
**Zentrum für Humangenetik**  
Gewerbegasse 6  
83305 Freilassing  
Deutschland

Sie haben auch die Möglichkeit, ein Kuvert mit Sichtfenster zu verwenden. Die Rücksendeadresse ist auf der ersten Seite vermerkt.

## 6. Anmerkungen oder Anweisungen zu unserem Service

Bei Bedarf bitte ausfüllen:

## 7. Kontaktmöglichkeiten

**DNA Plus**  
**Zentrum für Humangenetik**  
Gewerbegasse 6  
83305 Freilassing  
Deutschland

[Partner@dnaplus.de](mailto:Partner@dnaplus.de)

+49 0000 0000