

# EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

## SEQUENZIERUNG DES GESAMTEN EXOMS BEI PATIENT(IN)/FAMILIENMITGLIED

Weitere Informationen über Gentests für Patienten/Patientinnen und Familienangehörige finden Sie unter: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Ich bestätige, dass mir die folgenden Informationen zu dem Test erklärt wurden:

1. Aus den Ergebnissen des Tests kann hervorgehen, dass ich und/oder meine Familienmitglieder eine Erbkrankheit oder ein erhöhtes Risiko habe(n), von einer genetischen Erkrankung betroffen zu sein. Mir ist bewusst, dass durch diesen Test neue Erkenntnisse zu biologischen Beziehungen aufgedeckt werden können, wie z. B. nicht vorliegende Vaterschaft.
2. Mir ist bewusst, dass der Test möglicherweise nicht eindeutige Ergebnisse zu meinem genetischen Status liefern kann. Während einige genetische Varianten bekanntermaßen krankheitsverursachend und andere als gutartig bekannt sind, ist die Bedeutung eines Teils der gefundenen genetischen Varianten noch unsicher. Je nach Testergebnis kann mein Arzt eine genetische Beratung für mich und/oder meine Familienmitglieder empfehlen.
3. Mir ist bewusst, dass eine anonymisierte Zusammenfassung der Ergebnisse dieses Tests beispielsweise bei Tagungen, in wissenschaftlichen Veröffentlichungen und/oder DNA-Varianten-Datenbanken vorgestellt werden kann, um das Verständnis, die Diagnose und die Behandlung ähnlicher klinischer Zustände zu verbessern. Es werden keine personenbezogenen Daten veröffentlicht.
4. Wenn ich die Abrechnungsoption über die Patientenversicherung gewählt habe, autorisiere ich meine Krankenversicherung, meine Versicherungsleistungen direkt an Blueprint Genetics zu zahlen. Ich autorisiere Blueprint Genetics, Informationen über meine Tests an meine Versicherung weiterzugeben. Mir ist bewusst, dass ich rechtlich dafür verantwortlich bin, Blueprint Genetics jegliches Geld zu übermitteln, das ich von meiner Versicherung für die Durchführung dieses Gentests erhalten habe. Wenn meine Versicherung diese Leistungen nicht oder nur einen Teil des Betrags abdeckt, muss ich für die restlichen Kosten dieses Tests aufkommen.
5. Mir ist bewusst, dass meine weitere Behandlung in keiner Weise beeinträchtigt wird, wenn ich keinem der folgenden Abschnitte zustimme. Wenn bei einem Abschnitt kein Kontrollkästchen angekreuzt ist, wird davon ausgegangen, dass keine Einwilligung erteilt wurde.
6. **Zusätzliche Einwilligung zur Probenlagerung bei Blueprint Genetics für 3 Jahre zum Zweck der Testung von Familienmitgliedern.** Durch Ankreuzen des entsprechenden Kästchens unten erkläre ich mich damit einverstanden, dass meine DNA-Probe drei Jahre lang im Diagnoselabor von Blueprint Genetics zum Zweck der Testung von Familienmitgliedern gelagert wird. Ohne diese Genehmigung wird die Probe ca. 12 Monate lang gelagert und danach entsorgt, sofern nicht eine frühere Entsorgung gesetzlich vorgeschrieben ist.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Probe drei Jahre lang für Tests von Familienmitgliedern aufbewahrt wird.

7. **Zusätzliche Einwilligung für Forschungszwecke und Langzeitlagerung.** Durch Ankreuzen des entsprechenden Kästchens unten erkläre ich mich mit der langfristigen Einlagerung der DNA-Probe im Diagnoselabor von Blueprint Genetics zur Erforschung erblicher monogenetischer Erkrankungen und zur Verbesserung der Diagnostik und Behandlung der Erkrankungen einverstanden (ohne zusätzliche Einwilligung zur Langzeitlagerung werden die DNA-Proben in der Regel ca. 12 Monate lang gelagert). Meine Forschungsdaten werden vertraulich behandelt und so verschlüsselt, dass meine Identität nicht ohne den Schlüsselcode, der sich im Besitz des forschenden Mediziners bei Blueprint Genetics befindet, ermittelt werden kann. Sofern erforderlich, können solche verschlüsselten Forschungsdaten auch innerhalb oder außerhalb der Europäischen Union verarbeitet und zur Verwendung durch eine andere Forschungsgruppe oder ein an der Studie beteiligtes Unternehmen freigegeben werden. Hiermit erkläre ich mich mit der Verwendung der genannten Forschungsdaten für die in diesem Einwilligungsformular genannten Zwecke einverstanden. Die Daten werden 50 Jahre lang aufbewahrt.

Mir ist bewusst, dass meine Einwilligung zur Verwendung der zu Diagnosezwecken entnommenen Probe für Forschungszwecke freiwillig ist und dass ich jederzeit vor Abschluss der Studie diese Einwilligung widerrufen und meine Teilnahme beenden kann. Mir ist bewusst, dass die bis zum Datum meines Widerrufs erhobenen Daten als Teil des Forschungsmaterials verwendet werden.

Ich erkläre mich mit der Verwendung und Langzeitlagerung der Probe zu Forschungszwecken gemäß Abschnitt 7 einverstanden.

**8. Zusätzliche Einwilligung zur Meldung von Sekundärbefunden.** Durch Ankreuzen des entsprechenden Kästchens unten willige ich ein, dass Blueprint Genetics meinem verordnenden Arzt alle eventuellen Sekundärbefunde meldet, die nicht in direktem Zusammenhang mit dem Grund für die Verordnung meines Tests stehen. Blueprint Genetics meldet sekundäre Befunde in Form von pathogenen und wahrscheinlich pathogenen Varianten in ausgewählten Genen, die mit verschiedenen genetischen Störungen zusammenhängen. Die ausgewählten Gene, bei denen Sekundärbefunde gemeldet werden, entsprechen denen, die in den „ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing“ des American College of Medical Genetics and Genomics aufgeführt sind.

Mir ist bewusst, dass Sekundärbefunde medizinisch relevant sind und sich in Zukunft auf meine Gesundheit und meine Familienplanung auswirken können. Mir ist bewusst, dass das Fehlen von Sekundärbefunden für ein bestimmtes Gen nicht bedeutet, dass dieses Gen keine pathogenen Varianten enthält.

Blueprint Genetics muss diese Einwilligung erhalten, bevor die Probe analysiert wird, um Sekundärbefunde melden zu können. Mir ist bewusst, dass meine Familienmitglieder über ihre Sekundärbefunde entscheiden können, unabhängig von meiner Entscheidung.

Ich stimme der Meldung von Sekundärbefunden zu.

Weitere Informationen zur Verarbeitung personenbezogener Daten: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

Ich erteile Blueprint Genetics die Erlaubnis, mich in Zukunft bezüglich weiterer genetischer Forschung und/oder anderer genetischer Dienstleistungen, die für mich relevant sind, zu kontaktieren. Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.

**UNTERSCHRIFT DES PATIENTEN/DER PATIENTIN**

Durch die Unterzeichnung dieses Formulars bestätige ich, dass ich die Einwilligungserklärung für die Sequenzierung des gesamten Exoms gelesen und den Inhalt zur Kenntnis genommen habe. Ich hatte die Gelegenheit, Fragen zu diesem Formular zu stellen, und meine Fragen wurden beantwortet.	
Name (in Druckbuchstaben):	Geburtsdatum (JJJJ-MM-TT):
Unterschrift:	Datum (JJJJ-MM-TT):
Name und Rechtsverhältnis des gesetzlichen Vertreters, wenn der Patient/die Patientin minderjährig ist (bitte in Druckbuchstaben):	Unterschrift des gesetzlichen Vertreters, wenn der Patient/die Patientin minderjährig ist: