

I. EINFÜHRENDE INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN UND SPENDER

Informationen über erbliche Störungen und den GeneSeeker-Test

Die Störungen, die während der Schwangerschaft den Fötus beeinflussen oder nach der Geburt diagnostiziert werden können, kann man grob in zwei Kategorien einteilen: erworbene Störungen (durch äußere Faktoren verursacht) und genetische Störungen. Genetische Störungen entstehen durch Veränderungen oder Abweichungen in unseren Genen. Gene sind kleine Anweisungen, die sich in unseren Zellen befinden und bestimmen, wie unser Körper sich entwickelt und funktioniert. Diese Anweisungen sind in einem Molekül namens DNA geschrieben. Es gibt verschiedene Arten von genetischen Erkrankungen. Einige genetische Erkrankungen können auf spontane Veränderungen in den Genen zurückzuführen sein, ohne vererbt zu werden. Diese spontanen genetischen Veränderungen werden als De-novo-Mutationen bezeichnet. Andere genetische Erkrankungen sind vererbbar, was bedeutet, dass sie von Eltern auf Kinder über die Gene übertragen werden. Zurzeit kennen wir über 7.000 erbliche Störungen. Vererbte genetische Erkrankungen können autosomal sein, wenn sie durch Veränderungen in den Genen auf den nicht-geschlechtsspezifischen Chromosomen (den gemeinsamen Chromosomen von Männern und Frauen) verursacht werden, oder sie können an das X-Chromosom gebunden sein, wenn die veränderten Gene auf dem X-Chromosom liegen, einem der beiden Geschlechtschromosomen (Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom, während Frauen zwei X-Chromosomen haben). Darüber hinaus können genetische Erkrankungen als dominant oder rezessiv klassifiziert werden. Bei dominanten Störungen reicht bereits das Vorhandensein einer einzigen veränderten Kopie des Gens aus, um die Krankheit zu entwickeln. Bei rezessiven Erkrankungen sind zwei veränderte Kopien eines bestimmten Gens erforderlich, um die Krankheit zu entwickeln. Personen, die nur eine veränderte Kopie des Gens haben, gelten als Träger der Krankheit. Träger von autosomal rezessiven Erkrankungen entwickeln in der Regel keine mit der Krankheit verbundenen Symptome. Wenn jedoch ihr Partner auch Träger der gleichen Störung ist, würde ihre Nachkommenschaft ein Risiko von 25% haben, zwei veränderte Kopien des Gens zu erben und somit die Krankheit zu entwickeln.

Es ist wichtig zu beachten, dass Mutationen, die die Gene des X-Chromosoms betreffen, bei Frauen in der Regel rezessiv sind (da Frauen zwei Kopien des X-Chromosoms haben). Wenn eine Frau Trägerin einer Mutation auf dem X-Chromosom ist, sind im Durchschnitt 50% ihrer männlichen Kinder von einer erblichen Störung betroffen. Männer hingegen haben nur eine Kopie des X-Chromosoms. Wenn Männer daher ein defektes Gen auf diesem Chromosom erben, haben sie keine funktionierende Kopie des Gens und könnten so Symptome einer erblichen Störung entwickeln.

Der GeneSeeker-Test ist eine genetische Trägerstudie, die die Analyse Tausender Mutationen ermöglicht, welche für Hunderte von schweren erblichen autosomal rezessiven und X-chromosomal Störungen verantwortlich sind. Mit dem GeneSeeker-Test wird festgestellt, welche genetischen Krankheiten eine Person trägt. Es ist nicht ungewöhnlich, dass wir feststellen, Träger einer mutierten Genvariante zu sein, selbst wenn keine familiäre Vorgeschichte von genetischen Krankheiten besteht. Tatsächlich schätzen die neuesten wissenschaftlichen Studien, dass die meisten Menschen im Durchschnitt Träger von zwei oder drei Krankheiten sind.

Wenn der GeneSeeker-Test präkonzeptionell bei Männern und Frauen durchgeführt wird, die Kinder mit ihren eigenen Fortpflanzungszellen haben möchten, kann das Ergebnis helfen, Paare mit besonders hohem Risiko zu identifizieren, eine genetische Störung an ihre Kinder weiterzugeben. Bei solchen Ergebnissen stehen verschiedene Möglichkeiten zur Verfügung, um das Risiko für die Nachkommen zu reduzieren, einschließlich pränataler Tests (PGT), pränataler Tests oder anderen Lösungen, die darauf abzielen, dieses Risiko zu verringern.

Bei Paaren, die eine reproduktive Behandlung mit gespendeten Gameten (Eizellen oder Spermien) in Betracht ziehen, ermöglicht die Durchführung des GeneSeeker-Tests bei dem Patienten, der seine eigenen Gameten verwendet wird, die Zuweisung von Spenderinnen oder Spendern ohne Übereinstimmungen in den getragenen Krankheiten. Dadurch wird das reproduktive Risiko für die Paare verringert.

Im Falle von Gametenspenden ermöglicht der GeneSeeker-Test die Untersuchung der Spender, um genetische Mutationen zu identifizieren, die das Potenzial haben, erbliche Störungen bei der Nachkommenschaft zu verursachen, die aus diesen gespendeten Gameten entstehen könnte. Mit Ausnahme seltener Fälle hat die über den GeneSeeker-Test gewonnene Information keine medizinische Relevanz für die Spender. Dies liegt daran, dass die überwiegende Mehrheit der festgestellten Mutationen mit rezessiven Erkrankungen assoziiert ist und daher keine Symptome verursacht. Dennoch könnten die gewonnenen Informationen in Zukunft relevant sein, wenn es darum geht, eigene Kinder zu haben. Eine Möglichkeit für IVF-Kliniken und Samenbanken, die Chancen auf eine gesunde Schwangerschaft zu erhöhen und das Risiko der Übertragung bestimmter mit schweren Störungen assoziierter Mutationen zu erkennen, besteht darin, ihren Patienten den GeneSeeker-Test anzubieten und bei den Spendern durchzuführen.

II. LISTE DER VON GENESEEKER ANALYSIERTEN GEN-VARIANTEN

GeneSeeker untersucht nicht alle Gene des menschlichen Genoms und überprüft auch nicht alle möglichen Varianten innerhalb der analysierten Gene. Dies variiert je nach ausgewähltem Genpanel. Eine detaillierte Aufschlüsselung der analysierten Gene und Varianten in den Tests GeneSeeker und GeneSeeker Essential finden Sie auf der unten angegebenen Website:

<https://junogenetics.eu/our-tests/gene-seeker/>

Die Liste der Gene, ihrer Varianten und ihres Einflusses auf die Gesundheit kann sich in Zukunft aufgrund eines verbesserten Wissens der wissenschaftlichen Gemeinschaft ändern. Die in den erstellten Berichten gezeigten Ergebnisse stellen das bestmögliche Ergebnis auf der Grundlage der besten, zum Zeitpunkt des Tests verfügbaren Informationen dar.

III. FÜR WELCHE PERSONEN UND FÄLLE IST DIE GENESEEKER-PRÜFUNG ANGEZEIGT

Der Test kann von Paaren verwendet werden, um ihr Risiko der Übertragung bestimmter Mutationen, die mit schweren Störungen verbunden sind, zu bestimmen.

Dieser Test wird insbesondere von IVF-Kliniken, Samenbanken und Laboren empfohlen, für Paare mit einem hohen Risiko für rezessive mendelsche Störungen, wie zum Beispiel Menschen aus Gemeinschaften mit hohen Konsanguinitätsraten.

Der Test kann auch verwendet werden, um festzustellen, ob Gametenspender Träger von bestimmten Mutationen sind, um sicherzustellen, dass der Empfänger kompatibel ist und das Risiko der Zeugung von Kindern mit diesen Störungen minimiert wird.

Der Test kann auch bei gesunden Paaren durchgeführt werden, die nicht von einer genetischen Störung betroffen sind, aber bei denen eine Familienanamnese mit genetisch bedingten Erkrankungen vorliegt. In diesem Fall möchten sie das Risiko der Übertragung bestimmter Mutationen, die mit schweren Erkrankungen verbunden sind, minimieren.

Darüber hinaus kann der Test auch bei gesunden Paaren ohne Familienanamnese von genetischen Störungen oder mit unbekanntem Familienanamen dazu beitragen, das Risiko der Übertragung dieser Mutationen auf ihre Nachkommen zu minimieren.

IV. VORGEHENSWEISE

Für die GeneSeeker-Analyse wird eine Blutprobe unter Verwendung standardisierter Techniken entnommen, die ein minimales oder gar kein Risiko darstellen. Nur in zuvor vereinbarten Fällen kann die Probenentnahme durch Speichel oder einen Wangenabstrich erfolgen.

Nach der genetischen Analyse werden die Proben für mögliche spätere Untersuchungen aufbewahrt, um die Ergebnisse bei Bedarf zu überprüfen.

Der Test wird wie folgt durchgeführt:

1. Es wird eine Blutprobe entnommen.
2. Die DNA wird aus den Zellen der Probe isoliert.
3. Die DNA wird mittels einer Technologie namens "Next-Generation-Sequencing" (NGS) analysiert, die die genetischen Regionen untersucht, in denen Mutationen üblicherweise vorkommen. Eine aktuelle Liste der analysierten Gene finden Sie auf der Website von JUNO GENETICS (siehe Abschnitt II dieses Dokuments für weitere Informationen).
4. Es werden auch ergänzende Tests für bestimmte Gene durchgeführt, je nach ausgewähltem Test (z.B. *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* und *FMR1*). Eine aktuelle Liste finden Sie auf der Website von JUNO GENETICS (siehe Abschnitt II dieses Dokuments für weitere Informationen).
5. Die mittels NGS gewonnenen Daten werden von einem spezialisierten Computerteam und Fachpersonal von JUNO GENETICS analysiert und mit den Referenzwerten unserer Datenbank verglichen, um zwischen normalen Variationen in der DNA-Sequenz und Mutationen, die für erbliche Störungen verantwortlich sind, zu unterscheiden.
6. Die Ergebnisse werden in einem Bericht zur Verfügung gestellt. Wenn Patienten eine assistierte Reproduktion mit ihren eigenen Gameten (Eizellen + Sperma) durchlaufen, verwendet das medizinische Team die Informationen aus dem Test, um einen genetischen Abgleich durchzuführen und sicherzustellen, dass beide Personen nicht dieselben betroffenen Gene haben. Wenn tatsächlich dieselben Gene betroffen sind, wird das medizinische Team eine genetische Beratung durchführen, um alternative Lösungen wie die präimplantatorische genetische Diagnostik (PGD) vorzuschlagen. Wenn Patienten eine assistierte Reproduktion mit Spendergameten durchlaufen, verwendet das medizinische Team die Informationen, um den geeignetsten Spender auszuwählen und zu vermeiden, einen Spender mit denselben betroffenen Genen auszuwählen.

V. RESULTATE

Die Ergebnisse genetischer Tests und Analysen sollten im Kontext zusätzlicher Labortests, familiärer Vorgeschichte und anderer klinischer Befunde interpretiert werden. Wir empfehlen eine genetische Beratung, um die Auswirkungen der Testergebnisse zu bewerten.

Die Ergebnisse des GeneSeeker-Tests können Folgendes umfassen:

+ NICHT NACHGEWIESENE MUTATION:

Es wurden keine Mutationen in den analysierten Genen gefunden, die eine vererbliche Krankheit verursachen könnten. Dies reduziert die Wahrscheinlichkeit erheblich, dass ein zukünftiges Kind von einem mit den analysierten Genen verbundenen Störung betroffen sein wird. Der Test kann jedoch nicht alle möglichen Mutationen in den analysierten Genen erkennen, und daher ist das Risiko nicht null (siehe unten in den Testbeschränkungen).

+ NACHGEWIESENE MUTATION (für autosomal rezessive Krankheiten):

Es wurde eine Variation in der DNA-Sequenz (eine Mutation) in einem oder mehreren der analysierten Gene identifiziert. In den meisten Fällen hat dieses Ergebnis keine direkten klinischen Auswirkungen auf den Träger selbst. Bei jedem Gen mit einer Mutation besteht jedoch eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, dass die defekte Kopie des Gens an ein Kind weitergegeben wird. Wenn der andere Elternteil auch eine Mutation im selben Gen hat, besteht ein hohes Risiko, dass die Kinder des Paares von einer genetischen Störung betroffen sind (ungefähr

25%ige Wahrscheinlichkeit für jedes Gen, wenn beide Elternteile Träger der Mutation sind). Wir empfehlen diesen Test für jedes Paar, welches plant, eine Familie zu gründen; oder auch für jeden Gametenspender, um mehr Informationen über das Risiko zu erhalten, ein Kind mit einer genetisch bedingten Störung zu erzeugen.

Es wird dringend empfohlen, diese Testergebnisse mit einem genetischen Berater oder einem anderen qualifizierten Mediziner zu besprechen, um die Auswirkungen einer festgestellten Mutation auf die Gesundheit vollständig zu verstehen.

+ NACHGEWIESENE MUTATION (für X-chromosomal verknüpfte Krankheiten und weibliche Patienten):

Es wurde eine Variation in der DNA-Sequenz (eine Mutation) in einem oder mehreren der untersuchten Gene festgestellt. In den meisten Fällen hat dieses Ergebnis keine direkten klinischen Auswirkungen auf den Träger. Für jedes Gen mit einer Mutation besteht jedoch eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, dass die defekte Kopie des Gens an ein Kind weitergegeben wird. Es wird erwartet, dass männliche Kinder, die die Mutation erben, eine erbliche Störung entwickeln, und in einigen Fällen können auch Töchter Symptome aufweisen. Es wird dringend empfohlen, die Ergebnisse dieses Tests mit einem genetischen Berater oder einem anderen qualifizierten Mediziner zu besprechen, um die gesundheitlichen Auswirkungen der festgestellten Mutationen vollständig zu verstehen.

+ Kein Ergebnis (NO Call):

Liste der Varianten, für die aufgrund unzureichender oder qualitativ schlechter DNA-Sequenzierung kein Ergebnis erzielt werden konnte.

VI. EINSCHRÄNKUNGEN DES GENESEEKER-TESTS UND WICHTIGE BEACHTENSWERTE ASPEKTE

Es ist zu beachten, dass GeneSeeker möglicherweise nicht in der Lage ist, alle Mutationen korrekt zu analysieren. Jede Mutation, für die keine angemessenen Ergebnisse erzielt wurden, wird im GeneSeeker-Bericht von JUNO GENETICS als "Ohne Resultat" ("No Call") aufgeführt. Diese Mutationen sollten als nicht analysiert betrachtet werden.

Die NGS-Technologie, die wir für diesen Test verwenden, ermöglicht es uns nicht, alle möglichen Mutationen zu identifizieren. Zum Beispiel können Mutationen, die durch bedeutende DNA-Umordnungen (Deletionen oder Verluste, Insertionen oder Einfügungen oder signifikante Inversionen oder Umkehrungen) resultieren, nicht identifiziert werden, ebenso wenig wie Triplet-Expansionen von Nukleotiden oder Mutationen in Genregionen, die nicht untersucht werden.

Obwohl GeneSeeker viele Gene untersucht, die für erbliche Erkrankungen verantwortlich sind, ist es wichtig zu beachten, dass es auch andere Gene gibt, die von GeneSeeker nicht analysiert werden und ebenfalls erbliche Störungen verursachen können. Darüber hinaus kann GeneSeeker zwar viele der häufigsten Mutationen in den analysierten Genen identifizieren, bewertet jedoch nicht den gesamten Umfang jedes Gens und kann nicht alle möglichen Mutationen erkennen. Obwohl es selten ist, kann es vorkommen, dass GeneSeeker eine Mutation nicht erkennt, auch wenn sie gezielt gesucht wird. Daher besteht weiterhin die Möglichkeit, dass ein Paar (oder ein Patient und ein Samen-/Eizellspender) ein Kind mit einer Störung erzeugt, auch wenn GeneSeeker darauf hinweist, dass ihr Risiko, Kinder mit erblichen Störungen zu haben, gering ist.

Mit GeneSeeker werden keine mitochondrialen Erkrankungen und Störungen mit einem dominanten, multifaktoriellen oder digenetischen Vererbungsmuster analysiert, es sei denn, dies wird ausdrücklich angegeben. Mutationen, die in einigen Zellen des Körpers, aber nicht in allen Zellen vorkommen (was als "Mosaizismus" bekannt ist), werden wahrscheinlich nicht erkannt. Wenn die Keimbahnzellen (Spermien oder Eizellen) von Mosaizismus betroffen sind, besteht das Risiko einer Weitergabe an die Kinder.

Obwohl die überwiegende Mehrheit der von GeneSeeker identifizierten Mutationen rezessiv sind, können einige sich "dominant" verhalten, was bedeutet, dass ein Mutationsträger klinische Symptome aufweisen oder ein Risiko für deren Entwicklung in der Zukunft haben kann.

GeneSeeker identifiziert eine Reihe von Mutationen, die Gene auf dem X-Chromosom betreffen. Diese Mutationen sind von besonderem Interesse, wenn es darum geht, männliche Nachkommen zu zeugen, da sie nur eine Kopie des X-Chromosoms haben und daher keine zweite Kopie eines der Gene haben, die die Funktion des mutierten Gens ausgleichen können. In einigen Fällen ist es jedoch möglich, dass Träger eines mutierten Gens auf dem X-Chromosom oder ihre Töchter einige Symptome der Störung aufweisen.

Es ist wichtig zu beachten, dass die Interpretation der Varianten auf medizinischen Tests und den neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen beruht. Daher handelt es sich bei der Interpretation von Varianten um einen dynamischen Prozess, der sich im Laufe der Zeit ändern kann, wenn weitere Proben vorliegen. Darüber hinaus werden bestimmte Varianten als "Varianten mit unbekannter Bedeutung" (VUS) eingestuft, bei denen zum Zeitpunkt der Analyse keine klare Verbindung zwischen der genetischen Sequenzvariation und dem Krankheitsrisiko besteht. GeneSeeker meldet nur pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten, nicht VUS.

Das Vorhandensein von niedrigfrequenten Polymorphismen (seltene Variationen in der DNA-Sequenz) kann manchmal die Analyse einer Kopie eines Gens verhindern, was bedeutet, dass wir nur Ergebnisse von der anderen Kopie erhalten können. Ebenso kann das Vorhandensein von Pseudogenen (Bereiche der DNA-Sequenz, die einem Gen sehr ähnlich erscheinen) zu Verwirrungen der Analyse führen. Beide Umstände können zu falsch-negativen oder falsch-positiven Ergebnissen führen.

Der GeneSeeker-Test ist sehr zuverlässig (>99% Genauigkeit für die analysierten Mutationen), aber es gibt viele Faktoren, die die Genauigkeit der Ergebnisse beeinflussen können, von denen einige oben beschrieben wurden. Wie bei jedem Labortest besteht eine geringe Möglichkeit, dass die Ergebnisse aufgrund menschlicher Fehler bei der Probenentnahme oder -verarbeitung, defekter Laborgeräte

oder -materialien oder Kontamination der Proben durch andere Zellen oder externes genetisches Material ungenau sind. Daher sollten die Ergebnisse nicht als endgültig angesehen werden und sollten immer in Kombination mit anderen Testergebnissen und/oder zusätzlicher medizinischer Information analysiert werden.

Paare ohne Mutationen in den gleichen Genen haben ein geringes Risiko, Kinder mit Störungen zu zeugen, aber das Risiko ist nicht null. Ebenso kann die Verwendung von Daten aus GeneSeeker, um Kombinationen von Patienten und Spendern mit Mutationen im selben Gen zu vermeiden, die Wahrscheinlichkeit von betroffenen Nachkommen verringern, aber nicht vollständig ausschließen.

Es gibt bestimmte medizinische Gründe, warum GeneSeeker für einige Patienten möglicherweise nicht geeignet ist, und Ärzte sollten diese berücksichtigen, bevor sie den Test empfehlen oder beantragen. Ein Beispiel sind Chimären, die auftreten, wenn Zellen von zwei genetisch verschiedenen Individuen im Körper der Person gefunden werden, die sich dem Test unterzieht. Diese Bedingung kann angeboren sein (in der Regel als Ergebnis einer seltenen Fusion von zwei Zwillingsembryonen in einem sehr frühen Stadium ihrer Entwicklung) oder vorübergehend auftreten (zum Beispiel durch eine Bluttransfusion) oder dauerhaft sein (zum Beispiel als Ergebnis einer Knochenmarktransplantation). Es ist wichtig zu beachten, dass diese Umstände wahrscheinlich zu unzuverlässigen Ergebnissen führen werden. Die Verwendung einer Speichelprobe anstelle von Blut kann in bestimmten Situationen zu präziseren Ergebnissen führen, wird jedoch nicht für alle Fälle empfohlen. JUNO GENETICS kann Ihnen weitere Informationen zu diesem Thema zur Verfügung stellen, wenn Sie diese anfordern.

VII. ZUGANG ZU DEN RESULTATEN DES GENESEEKER-TESTS

Empfänger der Ergebnisse des ausgewählten Tests

Was die Ergebnisse meines GeneSeeker-Tests betrifft, ist meine Präferenz wie folgt: (Wählen Sie eine der folgenden Optionen):

- Ja, ich möchte die endgültigen Schlussfolgerungen erhalten:** Ich wünsche, dass die Klinik, bei der ich den GeneSeeker-Test angefordert habe, mich über ihre Schlussfolgerungen informiert, wobei mir bewusst ist, dass diese Ergebnisse Informationen über mein Risiko geben können, eine oder mehrere der analysierten schwerwiegenden Störungen zu entwickeln und/oder genetische Anomalien an meine Kinder weiterzugeben, auch wenn ich derzeit keine Symptome dieser Störungen zeige. Die Ergebnisse des GeneSeeker-Tests werden voraussichtlich innerhalb von etwa 4 Wochen verfügbar sein und mir bereitgestellt werden. Etwa 2% der Proben können zusätzliche 7 Kalendertage benötigen, um bestimmte Mutationen zu bestätigen.
- Nein, ich möchte keine Informationen erhalten:** Ich möchte keinen Zugriff auf meine Ergebnisse haben und auch keine Informationen darüber erhalten. Allerdings verstehe ich, dass mir oder einem rechtlich bevollmächtigten Vertreter Informationen mitgeteilt werden können, wenn dies erforderlich ist, um schwerwiegende Schäden für meine Gesundheit zu verhindern, gemäß Artikel 49.2 des Gesetzes 14/2007. In jedem Fall wird die Kommunikation auf die für diesen Zweck erforderlichen Informationen beschränkt sein. Bitte geben Sie die Kontaktdaten der autorisierten Person oder des Vertreters an, mit der/dem für die oben genannten Zwecke Kontakt aufgenommen werden soll.

Benachrichtigung über die Ergebnisse nach der Erweiterung des Tests

Im Falle einer zukünftigen Erweiterung des Genpanels und/oder der analysierten Varianten, basierend auf den bereits durchgeführten genetischen Analysedaten, wäre meine Präferenz wie folgt (wählen Sie eine der folgenden Optionen):

- Ich möchte**, dass das medizinische Team mich kontaktiert, um mich über die aktualisierten Ergebnisse zu informieren. Falls die Liste der analysierten Gene und/oder Varianten erweitert wird, möchte ich über die neue Liste informiert werden.
- Ich möchte keine** weiteren Informationen über zusätzliche Aufschlüsse erhalten. Ich verstehe jedoch, dass mir oder einem rechtlich autorisierten Vertreter Informationen mitgeteilt werden können, wenn sie zur Verhinderung schwerwiegender gesundheitlicher Schäden für mich oder meine Familie erforderlich sind. In jedem Fall wird die Kommunikation ausschließlich auf die für diesen Zweck erforderlichen Informationen beschränkt sein.
- Bitte geben Sie die Kontaktdaten der autorisierten Person oder des Vertreters an, mit dem in Bezug auf die oben genannten Angelegenheiten Kontakt aufgenommen werden soll.

In jedem Fall erkläre ich, dass ich angemessene genetische Beratung von qualifiziertem Personal der von mir besuchten Klinik erhalten habe. Mir wurde Informationen über die Bedeutung des Tests gegeben, einschließlich möglicher Optionen, die basierend auf den Testergebnissen angeboten werden könnten. Ich verstehe, dass sie für mich verfügbar sind, um etwaige Fragen zu klären und zusätzliche genetische Beratung anzubieten, die ich möglicherweise benötige, sobald die Ergebnisse meines GeneSeeker-Tests verfügbar sind.

Unter Berücksichtigung meiner Krankengeschichte und der meiner engen Verwandten, falls ich vermute, dass ich oder einer meiner engen Verwandten eine erbliche Störung haben könnte oder falls ich Kenntnis über eine Diagnose oder ein Testergebnis habe, das auf ein erhöhtes Risiko hinweisen könnte, verpflichte ich mich, dies unverzüglich dem mich beratenden Arzt mitzuteilen. Dies ist wichtig, da es möglich ist, dass der GeneSeeker-Test nicht nach der spezifischen Mutation sucht, die potenziell in meiner Familie vorliegt, was zu einem falsch negativen Ergebnis führen könnte.

VIII. INFORMATION BZGL. DER KOSTEN

Die Preise und Bedingungen, die vom Zentrum für die Durchführung dieser Tests gelten, werden im entsprechenden Zentrum, das den GeneSeeker angegeben hat, erläutert.

Das Labor JUNO GENETICS bietet den GeneSeeker-Test nicht direkt für Patienten an und kann daher keine Kostenangaben oder ungefähren Kosten für den Service bereitstellen.

IX. ALLGEMEINE RECHTLICHE ASPEKTE IM ZUSAMMENHANG MIT ASSISTIERTER REPRODUKTION UND SPEZIFISCHE INFORMATIONEN ZU TRÄGERSCHAFTSTESTS

Die eingesandte biologische Probe, zusammen mit den für die Erbringung des Dienstes erforderlichen persönlichen Daten, wird zur Analyse an die Einrichtungen von Juno Genetics España, S. L. im Technologiepark von Paterna (46980), Valencia, Spanien, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, Gebäude A, zweiter Stock, Lokale A-1-2 und A-2-2, gesendet. Die Probe wird genetisch gemäß der geltenden spanischen Gesetzgebung analysiert, insbesondere dem Gesetz 14/2006 über assistierte menschliche Reproduktionstechniken und dem Gesetz 14/2007 über biomedizinische Forschung.

Wir möchten Sie jedoch darüber informieren, dass im Falle einer vorübergehenden Nichtverfügbarkeit oder eines Vorfalls in diesem Labor, das die Ergebnisse Ihres Tests verzögern könnte (z. B. defekte genetische Analysegeräte, technische Wartungsarbeiten, Unterbrechungen der Materialversorgung usw.), Ihre Probe und die für die Erbringung des Dienstes erforderlichen persönlichen Daten ohne zusätzliche Kosten an das Labor von JUNO GENETICS Ltd., Großbritannien, oder andere zertifizierte Labore gesendet werden, um einen zuverlässigen Service zu bieten und die Analyseergebnisse so schnell wie möglich zu erhalten. In diesem Fall werden die von diesem Labor durchgeführten Analyseergebnisse Ihrer Probe in den Bericht aufgenommen, der Ihnen ausgehändigt wird und gemäß dem Human Tissue Act 2004 durchgeführt wurde.

Falls der gesamte Test, oder nur ein Teil dessen, in einem der genannten Labore nicht durchgeführt werden kann, behält sich JUNO GENETICS das Recht vor, die Analyse in einem anderen Labor der Europäischen Union durchzuführen, welches höchste Qualitätsgarantien und Vertraulichkeit bei der Handhabung der Proben und bei den erzielten Ergebnissen bietet. Diese Situation wird Ihnen im abschließenden Bericht mitgeteilt.

In allen Fällen findet das Übereinkommen über Menschenrechte und Biomedizin von 1997 (Oviedo-Konvention) Anwendung, das besagt, dass Forschung und medizinische Diagnose von genetischen Erkrankungen nur durchgeführt werden dürfen, wenn die betreffende Person auch eine angemessene genetische Beratung erhält.

Falls diese Untersuchung auf Anweisung eines Landes außerhalb von Spanien durchgeführt wird, sind der/die professionelle/n Anbieter/in oder die Klinik verantwortlich dafür, dass sowohl der Test selbst als auch seine Anwendung im konkreten Fall den Vorgaben ihrer nationalen oder regionalen Vorschriften entsprechen. Zudem müssen sie die Testperson über alle besonders relevanten Fragen informieren, die durch diese Gesetzgebung vorgesehen sind.

X. DATENSCHUTZ, SPEICHERUNG UND VERWENDUNG VON DATEN FÜR DIE MUSTERSTUDIE

Der Schutz der Privatsphäre von Patienten und Spendern hat für JUNO GENETICS höchste Priorität. Alle persönlichen Informationen und genetischen Ergebnisse sind streng vertraulich. Die einzigen Personen, die auf diese Informationen zugreifen können, sind das Personal der Reproduktionsklinik, das JUNO GENETICS Labor, das die Probe analysiert, und die zuständigen Behörden, wenn die Gesetze der zuständigen Gerichtsbarkeit dies erfordern.

Gemäß der aktuellen Datenschutzverordnung EU2016/679 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 27. April 2016 zum Schutz von Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten und zum freien Datenverkehr, sowie den nationalen Datenschutzgesetzen wie dem spanischen Organischen Gesetz 3/2018 vom 5. Dezember über den Schutz personenbezogener Daten und die Gewährleistung digitaler Rechte, sowie gegebenenfalls dem Data Protection Act 2018 des Vereinigten Königreichs, haben Sie das Recht, wenn Sie dies wünschen, auf Zugang, Berichtigung, Löschung sowie Widerruf der erteilten Einwilligungen, Ausübung Ihres Rechts auf Einschränkung der Verarbeitung, Datenübertragbarkeit und auf keine automatisierte Entscheidungsfindung bezogen auf Ihre Daten, an folgende Postanschrift:

- JUNO GENETICS España, S.L., Technologiepark von Paterna (46980), Valencia, Spanien, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, Gebäude A, zweite Etage, Lokale A-1-2 und A-2-2 (falls Ihre Analyse in diesem Labor durchgeführt wird).
- JUNO GENETICS Ltd., Hayakawa Building, Edmund Halley Road, Oxford Science Park, Oxford OX4 4GB, Vereinigtes Königreich (falls Ihre Analyse ausnahmsweise in diesem Labor durchgeführt wird, wie im vorliegenden Dokument angegeben).
- In beiden Fällen an die Datenschutzbeauftragten von JUNO GENETICS: Juno.DPO@junogenetics.com

Die personenbezogenen Daten werden nur für die folgenden Zwecke verarbeitet: (1) Erfüllung der Verpflichtungen im Zusammenhang mit den angeforderten Dienstleistungen (Rechtsgrundlage gemäß Art. 6.1.b und 9.2.h der DSGVO); (2) Überprüfung und Gewährleistung der Qualität der erbrachten Dienstleistungen (interne Audits, Qualitätskontrollen, Validierungsstudien im Labor, Rechtsgrundlage gemäß Art.

6.1.f der DSGVO); (3) Bildungs-/Ausbildungszwecke, wobei die Anonymisierung vor ihrer Verwendung erfolgt, um eine Identifizierung des betreffenden Patienten zu verhindern; (4) Forschungszwecke, wissenschaftliche Veröffentlichungen und Präsentationen, unter Berücksichtigung der Anonymisierung, um sicherzustellen, dass eine Identifizierung der Person nicht möglich ist. Die Forschung erfolgt unter Einhaltung der Bestimmungen der Datenschutz-Grundverordnung und der nationalen Datenschutzgesetze. (5) Bereitstellung einer personalisierten Antwort auf Fragen oder Anregungen des Patienten, der den Test anfordert, und Überwachung, ob der Test ordnungsgemäß durchgeführt wurde und alle Bedenken geklärt wurden (Rechtsgrundlage gemäß Art. 6.1.b der DSGVO); und (6) Nachverfolgung der Patienten in der Zukunft, um Feedback zur erhaltenen Dienstleistung zu erhalten (Rechtsgrundlage gemäß Art. 6.1.f der DSGVO). Die Daten werden für mindestens fünf Jahre gespeichert, sofern nicht anders durch die geltenden lokalen Gesetze der zuständigen Gerichtsbarkeit vorgeschrieben. Schließlich informieren wir Sie, dass Sie im Falle einer Verletzung Ihrer Datenschutzrechte eine Beschwerde bei der zuständigen Datenschutzbehörde einreichen können.

Zusätzlich zu den oben genannten Informationen werden die Ergebnisse Ihrer Tests von JUNO GENETICS nur an Ihren Arzt weitergegeben, es sei denn, Sie geben uns schriftlich Ihre Zustimmung (oder eine rechtlich bevollmächtigte Person handelt in Ihrem Namen), oder es wird von einem Gericht angeordnet.

Empfänger der Daten

Im Interesse der Verbesserung von Forschung und Entwicklung in der assistierten Reproduktion können andere Zentren oder Einrichtungen innerhalb der Gruppe auf personenbezogene und genetische Daten zugreifen, wenn die Informationen aus den durchgeführten Tests für klinische Studien von einer dieser Einrichtungen verwendet werden können, gemäß den Bestimmungen der Datenschutz-Grundverordnung und nationalen Datenschutzgesetzen. Zu diesem Zweck wird darauf hingewiesen, dass alle Daten, die Ihre persönliche Identität und/oder die Ihrer Familie offenlegen könnten, anonymisiert und streng vertraulich behandelt werden und nur für Forschungs- und Entwicklungsaktivitäten im Zusammenhang mit den von der Gruppe erbrachten Dienstleistungen verwendet werden. Es werden geeignete Sicherheitsmaßnahmen ergriffen, um die Sicherheit und Vertraulichkeit Ihrer Daten zu gewährleisten.

Hinsichtlich der Datenweitergabe für Forschungs- und Entwicklungszwecke:

- JA, ich möchte, dass JUNO GENETICS meine Informationen für Forschungs- und Entwicklungszwecke teilt.
- NEIN, ich möchte nicht, dass JUNO GENETICS meine Informationen für Forschungs- und Entwicklungszwecke teilt.

XI. GENEHMIGUNG ZUR VERWENDUNG VON ÜBERSCHÜSSIGEN ODER ABGELEHNTEN MUSTERN ZUR OPTIMIERUNG UND VALIDIERUNG NEUER TESTS

Es ist wichtig für JUNO GENETICS, überschüssige oder abgelehnte Proben zu verwenden, um neue Tests zu optimieren oder zu validieren und neue Analysemethoden zu entwickeln, einschließlich neuer Technologien basierend auf künstlicher Intelligenz, die zukünftigen Paaren genauso helfen können, genauso wie Ihnen geholfen wurde. Nur mit Ihrer Ermächtigung würden die für diesen Zweck verwendete Proben anonymisiert und blind verwendet werden, sodass wir Ihnen keine Ergebnisse mitteilen könnten. Dies würde nur im Labor von JUNO GENETICS durchgeführt.

Klinische Ergebnisse, Informationen und nicht verarbeitete Daten können für weitere wissenschaftliche Veröffentlichungen und Präsentationen überprüft und/oder erneut analysiert werden. Zu jeder Zeit unterliegen diese Daten der zuvor angewendeten Anonymisierung, um sicherzustellen, dass eine Identifizierung der Person in keiner Situation möglich ist. Alle Behandlungen und Prozesse werden gemäß der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) und den nationalen Datenschutzgesetzen durchgeführt.

Ich verstehe auch, dass JUNO GENETICS die resultierenden Informationen für wissenschaftliche Veröffentlichungen von Ergebnissen und deren Präsentation verwenden kann, nachdem alle persönlichen Informationen anonymisiert wurden.

Ich verstehe und akzeptiere, dass ich aufgrund der vorherigen Anonymisierung der Informationen weder jetzt noch in Zukunft auf neue Ergebnisse oder Entdeckungen zugreifen und keinen wirtschaftlichen Nutzen aus den Veröffentlichungen und Präsentationen ziehen kann. Ich werde auch nicht für die Produkte, die als Ergebnis dieser Entwicklungen entstehen, entschädigt werden.

XII. NACHDEM WIR DAS OBIGE GELESEN UND VERSTANDEN HABEN, SIND WIR INFORMIERT ÜBER:

- Mir wurde mitgeteilt, dass ich nicht verpflichtet bin, mich diesem genetischen Test zu unterziehen, daher unterziehe ich mich freiwillig seiner Durchführung.
- Ich wurde über die Indikation, den Ablauf, die Erfolgswahrscheinlichkeiten, Einschränkungen, Risiken und Komplikationen des vorgeschlagenen genetischen Screening-Tests informiert.
- Die Ergebnisse meines Tests können eine genetische Variante von unklarer Bedeutung (VUS) aufdecken. Meine Informationen können geteilt werden, um festzustellen, ob diese Variante von Bedeutung ist, einschließlich Vergleichen mit derselben Variante bei anderen Patienten, sowohl in Spanien als auch in anderen Ländern. Alle geteilten Daten werden anonymisiert, so dass sie nicht mit einem bestimmten Patienten in Verbindung gebracht werden können. Ich erkenne an, dass die Interpretation meiner Ergebnisse im Laufe der Zeit weiterentwickelt werden kann, wenn weitere Nachweise aus anderen Fällen vorliegen.

- Die Ergebnisse dieses Tests können von der FIV-Klinik oder der Spenderbank analysiert werden, um die genetischen Profile der Patienten oder Spender abzugleichen und sicherzustellen, dass in denselben Genen keine Mutationen festgestellt werden.
- Die Verfahren können in jeder Phase abgebrochen werden, entweder aus medizinischen Gründen oder auf Wunsch der Testperson.
- Die übliche Praxis in genetischen Analyselabors besteht darin, das aus den erhaltenen Proben extrahierte DNA auch nach Abschluss des aktuellen Tests aufzubewahren. Meine Probe könnte als "Qualitätskontrolle" für andere Tests verwendet werden, zum Beispiel für Familienmitglieder. Die DNA-Extraktionsmethodik oder die generierten "Rohdaten" könnten jedoch von Drittlaboren möglicherweise nicht verwendbar sein.
- Sowohl die Ergebnisse meines Tests als auch der Testbericht werden Teil meiner Patientenakte sein.
- Mir wurde mitgeteilt, dass das medizinische Personal dieses Zentrums bereit ist, alle Aspekte der Informationen zu erläutern, die nicht ausreichend geklärt wurden.

Ich habe die Erklärungen in klarer und einfacher Sprache verstanden. Falls der Test im Rahmen einer assistierten Reproduktionsbehandlung durchgeführt wurde, hat mir der behandelnde Arzt in der Klinik, in der ich Patient bin, ermöglicht, alle Beobachtungen anzustellen, hat alle Fragen beantwortet und mir die Auswirkungen möglicher Testergebnisse erklärt.

Ich verstehe auch, dass ich jederzeit und ohne Angabe von Gründen meine Einwilligung widerrufen kann. Daher erkläre ich, dass ich mit den erhaltenen Informationen zufrieden bin und den Umfang und die Risiken der Behandlung verstehe.

SPEZIFISCHE INFORMATIONEN FÜR SPENDER:

- Ich wurde darüber informiert, dass das genetische Profil, das aus der Blutanalyse gewonnen wird, hauptsächlich dazu dient, die Kompatibilität der gespendeten Gameten mit den begünstigten Patienten zu bewerten.
- In einigen Fällen können identifizierte genetische Profile dazu führen, dass die Verwendung der gespendeten Gameten in keinem Spendezyklus möglich ist. Zum Beispiel können Mutationen in Genen auf dem X-Chromosom identifiziert werden. In solchen Fällen kann die FIV-Klinik oder die Spenderbank Sie als Spender ausschließen.
- Wir möchten Sie daran erinnern, dass die Ablehnung dieser genetischen Analyse nicht automatisch dazu führen kann, dass Sie aus dem Spendenprogramm der FIV-Klinik oder der Spenderbank ausgeschlossen werden.

XIII. INFORMATIONEN DES PATIENTEN UND DES AUTORISIERTEN MEDIZINISCHEN PERSONALS

Name PATIENT	Ausweisnummer PATIENT	Geburtsdatum PATIENT

Adresse PATIENT

--

Ermächtigung:

Nachdem ich das gesamte Dokument mit insgesamt 8 Seiten und 13 Abschnitten gelesen habe, ermächtige ich das Personal von JUNO GENETICS ESPAÑA, meine Probe für den vorgeschlagenen Trägertest für das ausgewählte Gen-/Variantenpanel durchzuführen.

Unterschrift und Datum

--

Name des AUTORISIERTEN MEDIZINISCHEN PERSONALS	Approbationsnummer	Datum und Unterschrift

Ich erkläre, dass:

Ich den Inhalt dieser Tests und ihre Risiken erklärt und die Fragen und Zweifel der betroffenen Person geklärt habe. Darüber hinaus verpflichte ich mich, basierend auf den Ergebnissen des Tests die erforderliche genetische Beratung anzubieten.