

I. ALLGEMEINE INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN

Informationen zu Erbkrankheiten und zum Test

Im Allgemeinen lassen sich Krankheiten beim Menschen in erworbene (durch äußere Faktoren bedingte) und genetische Erkrankungen unterteilen. Genetische Erkrankungen werden durch Veränderungen oder Abweichungen in unseren Genen verursacht. Gene sind kleine Bauanleitungen in unseren Zellen, die bestimmen, wie sich unser Körper entwickelt und funktioniert. Diese Bauanleitungen sind in einem Molekül namens DNA gespeichert. Es gibt verschiedene Arten von genetischen Erkrankungen; einige können aufgrund spontaner Veränderungen in den Genen auftreten, ohne vererbt zu sein. Diese spontanen genetischen Veränderungen werden als „de novo“-Mutationen oder Varianten bezeichnet. Andere genetische Erkrankungen sind vererbbar, d. h. sie werden über die Gene von den Eltern (oder Spendern) an die Kinder weitergegeben. Derzeit sind mehr als 7.000 Erbkrankheiten beschrieben. Vererbte genetische Erkrankungen können autosomal sein, wenn sie durch Veränderungen in Genen verursacht werden, die auf nicht geschlechtsspezifischen Chromosomen (den Chromosomen, die bei Männern und Frauen gleich sind) liegen, oder sie können X-chromosomal 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). Genetische Erkrankungen können wiederum als dominant und rezessiv klassifiziert werden. Bei dominanten Erkrankungen reicht das Vorhandensein einer einzigen veränderten Kopie des Gens aus, um die Krankheit zu entwickeln. Bei rezessiven Erkrankungen hingegen sind zwei veränderte Kopien eines Gens erforderlich, damit die Krankheit auftritt. Bei dieser Art von Krankheit gelten Menschen mit nur einer veränderten Kopie des Gens als Träger der Krankheit. Bei Trägern autosomal-rezessiver Krankheiten ist im Allgemeinen nicht zu erwarten, dass sie Symptome der Krankheit entwickeln. Wenn jedoch ihr Fortpflanzungspartner Träger derselben Störung ist, besteht für ihre Nachkommen ein Risiko von 25 %, zwei veränderte Kopien des Gens zu erben und somit von der Krankheit betroffen zu sein.

Es ist wichtig zu beachten, dass Varianten, die Gene auf dem X-Chromosom betreffen, bei Frauen in der Regel rezessiv sind, d. h. weibliche Trägerinnen entwickeln in der Regel keine Krankheitssymptome der Varianten, die sie tragen (da Frauen zwei Kopien des X-Chromosoms haben). Wenn eine Frau Trägerin einer krankheitsverursachenden Variante auf dem X-Chromosom ist, haben ihre Söhne eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, von der Erkrankung betroffen zu sein. Männer haben jedoch nur eine Kopie des X-Chromosoms. Wenn sie also ein defektes Gen auf diesem Chromosom erben, verfügen sie über keine funktionierende Kopie des Gens und können daher Symptome einer Erbkrankheit entwickeln.

Der JunoSeq CARRIER™ Test ermöglicht die Analyse von Varianten, die für eine Vielzahl schwerer autosomal-rezessiver Erbkrankheiten verantwortlich sind, und umfasst für Frauen zusätzlich die Analyse von Varianten in bestimmten X-chromosomalen Genen. Die Anzahl der getesteten Krankheiten hängt vom jeweils bestellten Panel ab. Der CARRIER™-Test identifiziert, welche genetischen Erkrankungen eine Person in sich trägt. Es ist nicht ungewöhnlich, dass wir Träger eines mutierten Gens sind, auch wenn in unserer Familie keine genetischen Erkrankungen bekannt sind. Tatsächlich gehen neueste wissenschaftliche Studien davon aus, dass die meisten Menschen im Durchschnitt gesunde Träger von zwei bis drei Krankheiten sind.

Wenn der CARRIER™-Test vor der Empfängnis bei Männern und Frauen durchgeführt wird, die Kinder mit ihren eigenen Keimzellen haben möchten, kann das Ergebnis dazu beitragen, Paare zu identifizieren, bei denen ein besonders hohes Risiko besteht, eine genetische Erkrankung an ihre Kinder weiterzugeben. Mit einem solchen Ergebnis stehen mehrere Optionen zur Verfügung, um das Risiko für ein Kind mit dieser Erkrankung zu verringern, darunter Präimplantationsdiagnostik (PID), pränatale Tests oder andere Lösungen zur Risikominderung.

Bei Patienten, die eine Reproduktionsbehandlung mit gespendeten Keimzellen (Eizellen oder Spermien) in Betracht ziehen, ermöglicht der CARRIER™-Test die Auswahl von Spendern, die keine pathogenen Varianten in denselben Genen tragen (ein Verfahren, das als genetisches Matching bezeichnet wird). Auf diese Weise wird das Reproduktionsrisiko für Paare verringert.

Eine Möglichkeit für IVF-Kliniken und Spenderbanken, die Chancen auf eine gesunde Schwangerschaft zu erhöhen und das Risiko der Übertragung bestimmter Varianten, die mit schweren Erkrankungen verbunden sind, zu erkennen, besteht darin, ihren Patienten den CARRIER™-Test anzubieten, um Patienten und Spender so auszuwählen, dass sich rezessive genetische Erkrankungen, die von den Patienten getragen werden, nicht überschneiden.

II. LISTE DER ANALYSIERTEN GENE

Der JunoSeq CARRIER™-Test umfasst nicht alle Gene des menschlichen Genoms.

Die Anzahl der analysierten Gene variiert je nach ausgewähltem Panel. Die Art des ausgewählten Panels hängt von der Entscheidung des verschreibenden Arztes und den Richtlinien des anfordernden Zentrums ab. Eine Aufschlüsselung der in den verschiedenen JunoSeq CARRIER™ -Panels getesteten Gene finden Sie auf der folgenden Website:

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

Die hier aufgeführten X-chromosomalen Gene stehen nur bei Frauen analysiert.

Die Liste der Gene, ihrer Varianten sowie ihrer Auswirkungen auf die Gesundheit kann sich in Zukunft aufgrund besserer Erkenntnisse der Wissenschaft ändern. Die in den Berichten angegebenen Ergebnisse stellen das bestmögliche Ergebnis dar, das auf der Grundlage der zum Zeitpunkt des Tests verfügbaren Informationen erzielt werden konnte.

III. FÜR WEN UND IN WELCHEN FÄLLEN IST DER TEST INDIZIERT?

Der Test kann von Einzelpersonen, Paaren und/oder Keimzellspendern mit Kinderwunsch vor der Empfängnis in Betracht gezogen werden, um festzustellen, ob ein Risiko besteht, bestimmte genetische Erkrankungen an ihre zukünftigen Nachkommen weiterzugeben. Diese Art von Test kann empfohlen werden für:

- Paare, die sich in einer IVF-Klinik mit eigenen Keimzellen einer Reproduktionsbehandlung unterziehen möchten, um festzustellen, ob ein genetisches Risiko für ihre Nachkommen besteht.
- Patienten oder Paare, die sich in einer IVF-Klinik einer Reproduktionsbehandlung mit gespendeten Keimzellen unterziehen möchten, um eine genetische Übereinstimmung mit dem/den zugewiesenen Spender(n) zu erreichen.
- Potenzielle Keimzellspender, damit ihre genetischen Ergebnisse für genetische Abgleichverfahren verwendet werden können.
- Paare mit einem hohen Risiko für mendelisch rezessive Erkrankungen, wie z. B. in bestimmten ethnischen Gruppen mit einer hohen Prävalenz für bestimmte rezessive Erkrankungen oder in Gemeinschaften mit einem hohen Grad an Blutsverwandtschaft oder bei blutsverwandten Paaren.
- Paare mit einer familiären Vorbelastung für genetisch bedingte Erkrankungen, die das Risiko minimieren möchten, bestimmte mit schweren Störungen verbundene Krankheiten an ihre Kinder weiterzugeben.
- Paare, die eine spontane Schwangerschaft anstreben, aber das genetische Risiko für rezessive und X-chromosomale Erkrankungen ihrer zukünftigen Nachkommen abschätzen möchten.

IV. DAS VERFAHREN

Für die Analyse mit dem JunoSeq CARRIER™-Test wird eine Blutprobe mit Standardtechniken entnommen, die nur ein geringes oder gar kein Gesundheitsrisiko darstellen. Nur in zuvor vereinbarten Fällen kann die Probe durch Speichel oder einen Wangenabstrich entnommen werden.

Nach Durchführung des Gentests werden die Proben für weitere Analysen und gegebenenfalls zur Überprüfung der Ergebnisse aufbewahrt.

Der CARRIER™-Test wird wie folgt durchgeführt:

1. Entnahme einer Blutprobe unter Verwendung von Standardverfahren, die ein minimales Gesundheitsrisiko darstellen. In Ausnahmefällen und nach vorheriger Absprache mit JUNO GENETICS kann die Probe auch durch Speichel oder einen Wangenabstrich entnommen werden.
2. Aus den Zellen der erhaltenen Probe wird die DNA extrahiert.
3. Das Exom (der Teil des Genoms, der die proteinkodierenden Regionen enthält und in dem krankheitsverursachende genetische Varianten am häufigsten identifiziert werden) wird mit einer Technologie sequenziert, die als „Next-Generation-Sequencing“ (NGS) bekannt ist. Diese Technik analysiert bestimmte Regionen von Genen und ermöglicht so die Erkennung krankheitsverursachender Varianten. Einige Gene sind jedoch technisch schwer mit NGS nachweisbar und erfordern je nach ausgewähltem Test zusätzliche ergänzende Gentests (z. B. für die Gene CYP21A2, HBA1/2, SMN1, DMD, F8 und FMR1). Eine aktualisierte Genliste finden Sie auf der Website von JUNO GENETICS (weitere Informationen finden Sie in Abschnitt II dieses Dokuments).
4. Die mit NGS gewonnenen Daten werden durch eine Sekundäranalyse verarbeitet und von den Mitarbeitern von JUNO GENETICS mit einer speziellen Software ausgewertet. Die Daten werden mit Referenzwerten aus unseren Datenbanken verglichen, um zwischen normalen Variationen in der DNA-Sequenz und Varianten, die für Erbkrankheiten verantwortlich sind, zu unterscheiden.
5. Die Ergebnisse werden in einem Bericht bereitgestellt, der die in den untersuchten Genen nach dem gewünschten Test festgestellten Varianten enthält. Wenn Patienten einen Zyklus der assistierten Reproduktion mit eigenen Keimzellen (Eizellen + Spermien) durchlaufen, nutzt das medizinische Team die Informationen aus dem Test, um einen genetischen Vergleich durchzuführen und sicherzustellen, dass beide Personen nicht dieselben betroffenen Gene haben. Sind tatsächlich dieselben Gene betroffen, führt das medizinische Team eine genetische Beratung durch, um nach alternativen Lösungen zu suchen, wie z. B. eine Präimplantationsdiagnostik (PID) von Embryonen. Wenn Patienten einen Zyklus der assistierten Reproduktion mit einem Keimzellspender durchlaufen, nutzt das medizinische Team die Informationen, um eine genetische Übereinstimmung zu ermitteln und so das Reproduktionsrisiko zu verringern (wenn auch nicht vollständig auszuschließen).

V. ERGEBNIS

Die Ergebnisse der Gentests und -analysen müssen im Zusammenhang mit zusätzlichen Labortests, der Familienanamnese und anderen klinischen Befunden interpretiert werden. Wir empfehlen eine genetische Beratung, um die Auswirkungen der Testergebnisse zu beurteilen.

Die Testergebnisse von JunoSeq CARRIER™ können folgende Arten von Ergebnissen enthalten:

PATHOGENE/WAHRSCHEINLICH PATHOGENE VARIANTEN NICHT NACHGEWIESEN:

In den analysierten Genen wurden keine pathogenen oder wahrscheinlich pathogenen Varianten identifiziert, die mit einer Erbkrankheit assoziiert sind. Dies verringert die Wahrscheinlichkeit, dass ein zukünftiges Kind eine mit den untersuchten Genen assoziierte Erkrankung entwickelt, erheblich. Der Test kann jedoch nicht alle möglichen klinisch signifikanten Varianten erkennen, sodass das Risiko nicht vollständig ausgeschlossen werden kann (siehe Einschränkungen des Tests weiter unten).

+ ERGEGNTE VARIANTEN (für autosomal-rezessive Erkrankungen):

In einem oder mehreren der getesteten Gene wurde eine DNA-Sequenzvariante identifiziert. In den meisten Fällen hat dieses Ergebnis keine direkten klinischen Folgen für den Träger selbst. Es besteht jedoch eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass die Variante an die Nachkommen weitergegeben wird. Wenn der andere Elternteil ebenfalls eine pathogene oder wahrscheinlich pathogene Variante im selben Gen aufweist, besteht ein hohes Risiko, dass die Nachkommen des Paares von einer genetischen Erkrankung betroffen sind (etwa 25 % Risiko für jedes Gen, wenn beide Elternteile eine Variante mit klinischen Auswirkungen tragen). Es wird empfohlen, die Ergebnisse dieses Tests mit einem genetischen Berater oder einem anderen qualifizierten Gesundheitsfachmann zu besprechen, um die Auswirkungen der festgestellten Varianten vollständig zu verstehen.

+ ENTDECKTE VARIANTEN (für X-chromosomale Erkrankungen bei weiblichen Patienten):

In einem oder mehreren der getesteten Gene wurde eine DNA-Sequenzvariante festgestellt. In den meisten Fällen hat dieser Befund keine direkten klinischen Folgen für den Träger. Es besteht jedoch eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass die festgestellte Variante an die Nachkommen weitergegeben wird. Alle Männer, die die pathogene oder wahrscheinlich pathogene Variante erben, entwickeln die Krankheit, und in einigen Fällen können auch weibliche Trägerinnen Symptome zeigen. Es wird empfohlen, die Ergebnisse dieses Tests mit einem genetischen Berater oder einem anderen qualifizierten medizinischen Fachpersonal zu besprechen, um die Auswirkungen der festgestellten Varianten vollständig zu verstehen.

+ Kein Ergebnis (NO Call):

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

VI. EINSCHRÄNKUNGEN DES TESTS UND WICHTIGE HINWEISE

Der JunoSeq CARRIER™ Test ist im reproduktiven Kontext sehr nützlich. Es gibt jedoch einige Einschränkungen:

1. Der Test berichtet nur über pathogene oder wahrscheinlich pathogene Varianten für autosomal-rezessive Erkrankungen und X-chromosomale Erkrankungen. Mitochondriale Erkrankungen, Störungen mit einem dominanten, multifaktoriellen oder polygenen Vererbungsmuster oder Erkrankungen aufgrund genetischer Imprinting-Defekte liegen außerhalb des Untersuchungsumfangs des Tests. Ebenso kann der Test kein Risiko für „de novo“-Varianten identifizieren, da diese nicht als vererbte Phänomene angesehen werden.
2. Nicht alle derzeit beschriebenen autosomal-rezessiven und X-chromosomalen Erkrankungen werden analysiert, aber jedes Testpanel analysiert eine Auswahl von Erkrankungen auf der Grundlage ihrer Prävalenz in der Allgemeinbevölkerung, ihres Schweregrades und ihrer klinischen Relevanz.
3. Selbst bei den Genen, die in der angeforderten Panel-Liste enthalten sind, gibt es bestimmte technische Einschränkungen, die dazu führen können, dass die Variante nicht erkannt wird:
 - a. Die verwendete NGS-Technologie ermöglicht nicht die Identifizierung aller möglichen Varianten. So können beispielsweise große Genumlagerungen (Deletionen, Insertionen oder signifikante Inversionen) nicht identifiziert werden, ebenso wenig wie Triplet-Expansionen von Nukleotiden oder Varianten in Genregionen, die nicht untersucht werden (z. B. tiefe intronische Varianten).
 - b. Gelegentlich gibt es genetische Varianten, für die aufgrund unzureichender oder schlechter DNA-Sequenzierung kein Ergebnis erzielt werden kann („No call“-Ergebnis). Diese Varianten werden im Testbericht beschrieben.
 - c. Varianten, die nur in einigen, aber nicht in allen Zellen des Körpers vorkommen (sogenanntes „Mosaikphänotyp“), können durch den Test möglicherweise nicht erkannt werden. Wenn Keimzellen (Spermien oder Eizellen) vom Mosaikphänotyp betroffen sind, besteht das Risiko einer Übertragung auf die Nachkommen.
 - d. Das Vorhandensein von seltenen Polymorphismen (seltene Variationen in der DNA-Sequenz) kann manchmal die Analyse einer Kopie eines Gens verhindern, sodass wir nur Ergebnisse von der anderen Kopie erhalten können. Ebenso kann das Vorhandensein von Pseudogenen (Bereiche in der DNA-Sequenz, die einem anderen Gen sehr ähnlich sind) die Analyse verfälschen. Beide Umstände können zu falsch negativen oder falsch positiven Ergebnissen führen.
4. Die Interpretation der identifizierten genetischen Varianten erfolgt auf der Grundlage der zum Zeitpunkt der Analyse verfügbaren medizinisch-wissenschaftlichen Erkenntnisse sowie der Vorhersage der Pathogenität durch einige bioinformatische Tools.
 - a. Nach der Veröffentlichung der CARRIER™-Testergebnisse werden die identifizierten Varianten von JUNO GENETICS zu keinem späteren Zeitpunkt erneut analysiert. Obwohl die Interpretation von Varianten im Allgemeinen ein dynamischer Prozess ist, der dazu führen kann, dass Varianten in eine andere Pathogenitätskategorie „umklassifiziert“ werden (z. B. von „wahrscheinlich pathogen“ zu „wahrscheinlich gutartig“, wenn mehr klinische Beweise vorliegen), wird die Pathogenität der im Test entdeckten Varianten (sowohl der gemeldeten als auch der nicht gemeldeten) nicht routinemäßig neu bewertet.
 - b. Bestimmte Varianten werden als „Varianten mit unbekannter Bedeutung“ (VUS) klassifiziert, bei denen zum Zeitpunkt der Analyse der Zusammenhang mit einem Krankheitsrisiko unklar ist. Der CARRIER™-Test meldet nur pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten, nicht jedoch VUS, wie sie zum Zeitpunkt des Tests von den wissenschaftlichen Gesellschaften klassifiziert wurden.
5. Jede Laboranalyse unterliegt einer Fehlerquote, die durch Faktoren wie menschliche Fehler bei der Probenentnahme oder -verarbeitung, Probleme mit Laborgeräten oder -materialien, Kontamination durch andere Zellen oder externes genetisches Material oder die Nichteinhaltung der für die Validität der Ergebnisse erforderlichen präanalytischen Bedingungen entstehen kann.

Es gibt bestimmte medizinische Gründe, warum der CARRIER™-Test für einige Patienten möglicherweise nicht geeignet ist. Ärzte sollten diese berücksichtigen, bevor sie den Test empfehlen/anfordern. Ein Beispiel sind Chimären, die entstehen, wenn Zellen von zwei genetisch unterschiedlichen Personen im Körper der getesteten Person gefunden werden. Dieser Zustand kann angeboren sein (in der Regel als Folge einer seltenen Fusion von Zwillingsembryonen in einem sehr frühen Entwicklungsstadium) oder vorübergehend (z. B. durch eine Bluttransfusion) oder dauerhaft (z. B. als Folge einer Knochenmarktransplantation) auftreten. Es ist wichtig zu beachten, dass diese Umstände wahrscheinlich zu unzuverlässigen Ergebnissen führen. Die Verwendung einer Speichelprobe anstelle von Blut kann in bestimmten Situationen zu genaueren Ergebnissen führen, wird jedoch nicht in allen Fällen empfohlen. JUNO GENETICS kann auf Anfrage weitere Informationen bereitstellen.

Um das Reproduktionsrisiko so gering wie möglich zu halten, kann JUNO GENETICS zusätzliche rezessive Gene testen, die nicht in der Liste der im Träger-Screening angegebenen Gene aufgeführt sind. Aufgrund der rezessiven Natur dieser Gene ist es sehr unwahrscheinlich, dass diese zusätzliche Analyse

klinisch relevante Informationen liefert. Sie werden darüber nicht informiert, es sei denn, Sie wünschen dies ausdrücklich oder die zusätzlichen Informationen sind für Ihre Gesundheit relevant.

Der CARRIER™-Test kann das Risiko für betroffene Nachkommen (sowohl bei Paaren mit eigenen Keimzellen als auch bei genetischer Paarung mit einem Keimzellspender) erheblich verringern. Aufgrund der in dieser Einwilligungserklärung beschriebenen Einschränkungen ist das Risiko für betroffene Nachkommen jedoch nicht gleich Null. Die Testergebnisse sollten von einer medizinischen Fachkraft in Verbindung mit einer detaillierten Beurteilung der persönlichen und familiären Vorgeschichte und einer angemessenen genetischen Beratung interpretiert werden.

VII. ZUGANG ZU DEN TESTERGEBNISSEN

Bezüglich meiner JunoSeq CARRIER™ Testergebnisse habe ich folgende Präferenz: (wählen Sie eine der folgenden Optionen):

- ☐ **Ich möchte die endgültigen Ergebnisse erhalten:** Ich möchte, dass die Klinik, bei der ich den CARRIER™-Test angefordert habe, mich über die Ergebnisse informiert, wobei ich mir bewusst bin, dass diese Ergebnisse Aufschluss über mein Risiko geben können, an einer oder mehreren der getesteten schweren Erkrankungen zu erkranken und/oder genetische Anomalien an meine Kinder weiterzugeben, auch wenn ich derzeit keine Symptome dieser Erkrankungen habe. Die Ergebnisse des CARRIER™-Tests werden innerhalb von ca. 25 Werktagen verfügbar sein und zugestellt.
- ☐ **Ich möchte KEINE Informationen erhalten:** Ich möchte weder Zugang zu meinen Ergebnissen haben noch Informationen darüber erhalten. Ich bin mir jedoch bewusst, dass ich oder ein gesetzlich bevollmächtigter Vertreter gemäß Artikel 49.2 des Gesetzes 14/2007 informiert werden kann, wenn die Informationen notwendig sind, um eine schwerwiegende Schädigung meiner Gesundheit zu verhindern. In jedem Fall beschränkt sich die Mitteilung ausschließlich auf die für diesen Zweck erforderlichen Informationen. Bitte geben Sie die Kontaktdaten der autorisierten Person oder des Vertreters an, die zu den oben genannten Zwecken kontaktiert werden sollen.

In jedem Fall erkläre ich, dass ich von qualifiziertem Personal in der von mir aufgesuchten Klinik eine angemessene genetische Beratung erhalten habe. Ich wurde über die Bedeutung des Tests informiert, einschließlich der möglichen Optionen, die je nach den erzielten Ergebnissen angeboten werden können, und ich verstehe, dass diese Personen mir für Fragen zur Verfügung stehen und mir zusätzliche genetische Beratung anbieten können, sobald die Ergebnisse meines CARRIER™-Tests vorliegen.

Unter Berücksichtigung meiner Krankengeschichte und der meiner nahen Familienangehörigen stimme ich zu, den beratenden Arzt unverzüglich zu benachrichtigen, wenn ich den Verdacht habe, dass ich oder einer meiner nahen Familienangehörigen eine Erbkrankheit haben könnte, oder wenn mir eine Diagnose oder ein Testergebnis bekannt wird, das auf ein erhöhtes Risiko hindeuten könnte. Dies ist wichtig, da der CARRIER™-Test möglicherweise nicht nach der spezifischen Variante sucht, die in meiner Familie vorkommen könnte, was zu einem falsch negativen Ergebnis führen könnte.

VIII. FINANZIELLE INFORMATIONEN

Die Preise und Bedingungen, die das Zentrum für die Durchführung dieser Tests gegebenenfalls anwendet, werden in dem vom JunoSeq CARRIER™-Test angegebenen Zentrum erläutert.

Das Labor JUNO GENETICS bietet den CARRIER™-Test nicht direkt an Patienten an und kann daher keine Kostenvoranschläge oder ungefähre Kosten für die Dienstleistung angeben.

IX. ALLGEMEINE RECHTLICHE ASPEKTE DER ASSISTIERTEN REPRODUKTION UND SPEZIFISCHE INFORMATIONEN ZU TRÄGERTESTS

Die eingereichte biologische Probe wird zusammen mit den für die Erbringung der Dienstleistung erforderlichen personenbezogenen Daten 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, erste Etage, Räumlichkeiten A-1-2 und A-2-2, weitergeleitet. Die Probe wird gemäß den geltenden spanischen Rechtsvorschriften, insbesondere dem Gesetz 14/2006 über assistierte Reproduktionstechniken und dem Gesetz 14/2007 über biomedizinische Forschung, genetisch analysiert.

Für den Fall, dass die Untersuchung ganz oder teilweise nicht in dem oben genannten Labor durchgeführt werden kann, behält sich JUNO GENETICS das Recht vor, die Analyse durch ein Referenzlabor durchführen zu lassen, wobei personenbezogene Daten und Proben anonymisiert werden, wenn das Referenzlabor nicht in der EU oder einem anderen Land mit einem gleichwertigen Datenschutzniveau ansässig ist. Dieser Umstand wird im abschließenden Bericht angegeben.

In allen Fällen gilt die Oviedo-Konvention von 1997 über Menschenrechte und Biomedizin, die vorsieht, dass Forschung und medizinische Diagnose genetischer Erkrankungen nur durchgeführt werden dürfen, wenn die betroffene Person auch eine angemessene genetische Beratung erhält.

Wurde die Durchführung dieses Tests von einem anderen Land als Spanien aus angeordnet, ist der Fachmann oder die Klinik, die den Test beantragt hat, dafür verantwortlich, dass sowohl der Test selbst als auch seine Anwendung im konkreten Fall den Bestimmungen der nationalen oder regionalen Vorschriften entsprechen, und die Testperson über alle besonders relevanten Aspekte zu informieren, die in diesen Vorschriften vorgesehen sind.

X. DATENSCHUTZ, SPEICHERUNG UND VERWENDUNG VON DATEN FÜR TESTPROBEN

Die Privatsphäre von Patienten und Spendern hat für JUNO GENETICS oberste Priorität. Alle personenbezogenen Daten und genetischen Ergebnisse werden streng vertraulich behandelt. Zugriff auf diese Informationen haben ausschließlich die Mitarbeiter der Reproduktionsklinik, das Labor von JUNO GENETICS, das die Probe analysiert, und die zuständigen Behörden, sofern dies nach den geltenden Rechtsvorschriften erforderlich ist.

In Übereinstimmung mit den geltenden Datenschutzbestimmungen der Verordnung (EU) 2016/679 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 27. April 2016 zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten und zum freien Datenverkehr sowie den spanischen Datenschutzgesetzen, wie dem Organgesetz 3/2018 vom 5. Dezember über den Schutz personenbezogener Daten und die Gewährleistung digitaler Rechte, die in Spanien gelten, haben Sie das Recht auf Zugang, Berichtigung oder Löschung Ihrer Daten, auf Widerruf der erteilten Einwilligung und auf Einschränkung der Verarbeitung Ihrer Daten sowie das Recht auf Datenübertragbarkeit und das Recht, nicht Entscheidungen zu unterliegen, die ausschließlich auf der automatisierten Verarbeitung Ihrer Daten beruhen. Sie können diese Rechte ausüben, indem Sie sich schriftlich an folgende Adresse wenden:

- JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Spanien, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (wenn Ihr Test in diesem Labor durchgeführt wird).
- Alternativ können Sie sich an den Datenschutzbeauftragten von JUNO GENETICS unter Juno.DPO@junogenetics.com wenden.

Personenbezogene Daten werden nur zu folgenden Zwecken verarbeitet: (1) zur Erfüllung der Verpflichtungen, die sich aus der Erbringung der angeforderten Dienstleistungen ergeben (Rechtsgrundlage gemäß Art. 6.1.b und 9.2.h der DSGVO); (2) zur Überprüfung und Sicherstellung der Qualität der erbrachten Dienstleistungen (interne Audits, Qualitätskontrollen, Laborvalidierungsstudien, deren Rechtmäßigkeit auf Art. 6.1.f der DSGVO beruht); (3) zu Bildungs-/Schulungszwecken, wobei die Daten vor ihrer Verwendung stets anonymisiert werden, sodass eine Identifizierung des betroffenen Patienten unmöglich ist; (4) zu Forschungszwecken oder für wissenschaftliche Veröffentlichungen und Präsentationen, wobei die Daten zuvor stets anonymisiert werden, um sicherzustellen, dass die betroffenen Personen nicht identifiziert werden können. Die Forschung wird in Übereinstimmung mit den Bestimmungen der Datenschutz-Grundverordnung und den spanischen Datenschutzgesetzen durchgeführt; (5) um personalisierte Antworten auf Fragen oder Anregungen des Patienten, der den Test angefordert hat, zu geben und um sicherzustellen, dass der Test korrekt durchgeführt wurde und alle Zweifel ausgeräumt wurden (Rechtmäßigkeit gemäß Art. 6.1.b der DSGVO); und (6) um Patienten in Zukunft zu kontaktieren, um Informationen über die erbrachte Dienstleistung zu erhalten (Rechtmäßigkeit gemäß Art. 6.1.f der DSGVO). Die Daten werden mindestens fünf Jahre lang gespeichert, sofern nicht durch die lokalen Gesetze der jeweiligen Gerichtsbarkeit etwas anderes vorgeschrieben ist. Abschließend weisen wir Sie darauf hin, dass Sie, wenn Sie der Meinung sind, dass Ihre Datenschutzrechte nicht gewahrt wurden, eine Beschwerde bei der zuständigen Datenschutzbehörde einreichen können.

Darüber hinaus wird JUNO GENETICS Ihre Testergebnisse nur an Ihren Arzt weitergeben, es sei denn, Sie (oder eine Person, die gesetzlich befugt ist, in Ihrem Namen zu handeln) geben schriftlich eine andere Anweisung oder dies ist gesetzlich vorgeschrieben.

Genehmigung zur Verwendung der Daten

Um die Forschung und Entwicklung im Bereich der assistierten Reproduktionstechniken zu verbessern, können andere Zentren oder Einrichtungen der Gruppe auf personenbezogene und genetische Daten zugreifen, wenn die aus den durchgeführten Tests gewonnenen Informationen möglicherweise in klinischen Studien einer dieser Einrichtungen verwendet werden können, in Übereinstimmung mit der Datenschutz-Grundverordnung und den spanischen Datenschutzgesetzen. Zu diesem Zweck informieren wir Sie darüber, dass Daten, die Ihre persönliche Identität und/oder die Ihrer Familie offenlegen könnten, anonymisiert und streng vertraulich behandelt werden und ausschließlich für Forschungs- und Entwicklungszwecke im Zusammenhang mit den von der Gruppe angebotenen Dienstleistungen verwendet werden, wobei die erforderlichen Sicherheitsmaßnahmen getroffen werden, um die Sicherheit und Vertraulichkeit Ihrer Daten zu gewährleisten.

Im Zusammenhang mit der Weitergabe von Daten zu Forschungs- und Entwicklungszwecken:

- ☐ JA, ich bin damit einverstanden, dass JUNO GENETICS meine Daten für Forschungs- und Entwicklungszwecke weitergibt, mit der Möglichkeit eines weiteren Kontakts, falls zusätzliche anamnese- oder klinische Informationen benötigt werden.
- ☐ NEIN, ich bin nicht damit einverstanden, dass JUNO GENETICS meine Daten für Forschungs- und Entwicklungszwecke weitergibt.

XI. GENEHMIGUNG ZUR VERWENDUNG VON REST- ODER VERWIRFTEN PROBEN ZUR OPTIMIERUNG UND VALIDIERUNG NEUER TESTS

Es ist wichtig, dass JUNO GENETICS übrig gebliebene oder verworfene Proben zur Optimierung oder Validierung neuer Tests und zur Entwicklung neuer Analysemethoden, einschließlich neuer Technologien auf der Grundlage der Entwicklung von Anwendungen künstlicher Intelligenz, verwenden kann, damit diese Entwicklungen und Verbesserungen zukünftigen Patienten helfen können, so wie Sie selbst geholfen würden. Wir werden diese Proben nur zu diesem Zweck verwenden, wenn Sie uns dazu ermächtigen, und sie werden stets anonym und blind verwendet, sodass es nicht möglich ist, Sie über die Ergebnisse zu informieren. Dies wird ausschließlich im Labor von JUNO GENETICS durchgeführt.

Klinische Ergebnisse, Informationen und unverarbeitete Daten können für zukünftige wissenschaftliche Veröffentlichungen und Präsentationen überprüft und/oder erneut analysiert werden. Diese Daten werden zuvor stets anonymisiert, um sicherzustellen, dass die betroffene Person in keinem Fall identifiziert werden kann. Alle Verarbeitungen und Verfahren werden in Übereinstimmung mit der Datenschutz-Grundverordnung und den spanischen Datenschutzgesetzen durchgeführt.

Ich bin mir darüber im Klaren, dass JUNO GENETICS die gewonnenen Informationen für wissenschaftliche Veröffentlichungen oder die Präsentation von Ergebnissen verwenden darf, sobald alle personenbezogenen Daten anonymisiert wurden.

Ich verstehe und stimme zu, dass ich, da alle Informationen im Voraus anonymisiert wurden, weder jetzt noch in Zukunft Zugang zu neuen Ergebnissen oder Erkenntnissen haben werde, noch einen finanziellen Vorteil aus Veröffentlichungen oder Präsentationen ziehen kann, und dass ich für daraus resultierende Produkte keine Vergütung erhalten werde.

XII. NACH DEM LESEN UND VERSTÄNDNIS DER OBEN STEHENDEN INFORMATIONEN WURDEN WIR ÜBER FOLGENDES INFORMIERT:

- Ich wurde darüber informiert, dass ich nicht verpflichtet bin, mich dieser genetischen Analyse zu unterziehen, und ich gebe daher meine freie und freiwillige Einwilligung.
- Die Eignung, das Verfahren, der Zweck, die Einschränkungen, Risiken und Komplikationen des vorgeschlagenen genetischen Screening-Tests.
- Meine Testergebnisse können eine genetische Variante von unklarer Bedeutung (VUS) aufzeigen. Meine Daten können weitergegeben werden, um festzustellen, ob diese Variante von Bedeutung ist, einschließlich Vergleichen mit derselben Variante bei anderen Patienten in Spanien und anderen Ländern. Alle weitergegebenen Daten werden anonymisiert, sodass sie nicht mit einem Patienten in Verbindung gebracht werden können. Ich bin mir bewusst, dass sich die Interpretation meiner Ergebnisse im Laufe der Zeit weiterentwickeln kann, wenn weitere Erkenntnisse aus anderen Fällen gewonnen werden.
- Die Ergebnisse dieses Tests können von der IVF-Klinik oder der Spenderbank analysiert werden, um die genetischen Profile der Patienten oder Spender zu vergleichen und sicherzustellen, dass keine Varianten in denselben Genen identifiziert werden.
- Die Verfahren können jederzeit aus medizinischen Gründen oder auf Wunsch der Testperson abgebrochen werden.
- Es ist gängige Praxis in Gentestlabors, aus Proben extrahierte DNA auch nach Abschluss des aktuellen Tests aufzubewahren. Meine Probe kann nach der Validierung als „Qualitätskontrolle“ in anderen Gentests verwendet werden. Die Methodik der DNA-Extraktion oder die von den Laborgeräten generierten „Rohdaten“ können die Verwendung durch Drittlabors unmöglich machen.
- Meine Testergebnisse und mein Testbericht werden in meiner Patientenakte gespeichert.
- Die Gesundheitsfachkräfte, die Sie betreut haben, stehen Ihnen für weitere Informationen zur Verfügung, die Ihnen möglicherweise nicht ganz klar sind.

Ich habe die mir in klarer und einfacher Sprache erklärten Informationen verstanden. Wenn der Test im Rahmen einer assistierten Reproduktionsbehandlung durchgeführt wurde, hat mir der Arzt, den ich in der Klinik, in der ich Patient bin, getroffen habe, alle Fragen gestellt, die ich hatte, meine Zweifel ausgeräumt und mir die Auswirkungen der möglichen Testergebnisse erklärt.

Ich bin mir auch bewusst, dass ich die hier erteilte Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen kann. Ich werde jedoch darauf hingewiesen, dass ich je nach Zeitpunkt des Widerrufs für die Kosten aufkommen muss, die vor dem Widerruf bereits entstanden sind. Dies betrifft in erster Linie die mit dem Test verbundenen Materialien und Reagenzien sowie die Kosten für den Transport der Proben.

XIII. INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN UND ZUGELASSENES MEDIZINISCHES PERSONAL

Name	Identifikationsnummer	Geburtsdatum
bkmCustomerFullName	bkmClientNif	bkmClientBirthDate

Adresse
bkmKundenAdresse

GENEHMIGUNG:

Nach vollständiger Lektüre des gesamten Dokuments ermächtige ich die Mitarbeiter von JUNO GENETICS ESPAÑA S.L., meine Probe für den vorgeschlagenen Träger-Test für das ausgewählte Genpanel einzureichen.

Unterschrift und Datum

Name des AUTORISIERTEN GESUNDHEITSPERSONALS	Mitgliedsnummer	Datum und Unterschrift

Ich erkläre, dass:

ich den Inhalt dieser Tests und deren Risiken erläutert und die Zweifel und Fragen der interessierten Partei geklärt habe. Darüber hinaus verpflichte ich mich, je nach Ergebnis des Tests die erforderliche genetische Nachberatung durchzuführen.