





### Einverständniserklärung der Patientin

VERACITY ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) zur Detektion einer Trisomie 13, 18 oder 21 und auf Anfrage auch von geschlechtschromosomalen Aberrationen, bestimmten Mikrodeletionen (DiGeorge-, 1p36 Deletions-, Smith-Magenis- und Wolf-Hirschhorn-Syndrom) sowie des fetalen Geschlechts. Die Analyse erfordert eine venöse Blutentnahme (2 x 10 ml) bei der Schwangeren.

**VERACITY kann frühestens in der 10. Schwangerschaftswoche sowohl bei Einlings- und Zwillingschwangerschaften als auch bei durch in-vitro-Fertilisation (IVF) entstandenen Schwangerschaften eingesetzt werden.** Zwillingschwangerschaften, bei welchen ein Fetus abgestorben ist (sog. Vanishing Twin), können nach der 10. Schwangerschaftswoche und frühestens 4 Wochen nach dem Zeitpunkt des Absterbezeitpunkts untersucht werden. Die Angabe von Informationen zur Anzahl der Feten oder einer IVF-Anwendung sind zwingend erforderlich und haben Einfluss auf die jeweilige Testanalyse. Geschlechtschromosomale Aberrationen können bei Zwillingschwangerschaften und Schwangerschaften mit abgestorbenem Zwilling nicht detektiert werden. Patientinnen mit nachgewiesener Tumorerkrankung sowie Empfängerrinnen einer Knochenmarks- oder Organtransplantation sind nicht für den VERACITY geeignet. Sollte eine unzureichende Menge an fetaler DNA im mütterlichen Blut nachgewiesen werden (sog. zu **geringe fetale Fraktion**), kann die Blutabnahme zu einem späteren Zeitpunkt während der Schwangerschaft erneut durchgeführt werden (empfohlene Wartezeit nach initialer Blutabnahme mindestens 3 Wochen).

Der VERACITY-Test ist für den Nachweis von Mosaiken, Triploidien, partiellen Trisomien oder Translokationen nicht geeignet bzw. validiert. Ist das VERACITY-Ergebnis bei einer Zwillingschwangerschaft positiv, so lässt dies auf ein erhöhtes Risiko für eine chromosomale Störung für mindestens einen der beiden Feten rückschließen. Bei Zwillingschwangerschaften deutet der Nachweis von Y-chromosomaler DNA auf die Anwesenheit von mindestens einem männlichen Zwilling hin. Obwohl VERACITY eine hohe Präzision aufweist, sind falsch-positive und falsch-negative Ergebnisse möglich. Dies kann sowohl auf technischen als auch auf biologischen Ursachen beruhen (z. B. auf die Plazenta begrenzte Mosaik - „CPM, confined placental mosaicism“ - oder andere Arten von Mosaiken, mütterliche konstitutionelle oder somatische chromosomale Aberrationen, detektierbare cfDNA von einem Vanished Twin oder andere seltene molekulare Konstellationen). Der NIPT kann nicht alle Deletionen, welche mit einem definierten Mikrodeletionssyndrom assoziiert sind, nachweisen; zwar wurde VERACITY für Deletionen, welche über die gesamte Länge des typischen, genomischen Deletionsbereich kartieren, validiert, jedoch sind auch kleinere und kryptische Deletionen möglich, welche eventuell nicht detektiert werden können. **VERACITY ist kein diagnostischer, sondern ein Screening-Test. Die Ergebnisse sollten immer in der Zusammenschau mit weiteren klinischen Kriterien betrachtet werden.** Der einsendende Arzt ist für die genetische Beratung vor und nach Durchführung des Tests verantwortlich. Dies umfasst auch eine Beratung bezüglich zusätzlich notwendiger invasiver Pränataldiagnostik. Es wird dringend empfohlen, ein positives Testergebnis durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigen zu lassen.

Das eingesandte Probenmaterial wird zur Durchführung des VERACITY-Tests gemäß den Angaben dieses ausgefüllten Untersuchungsformulars verwendet. Die MVZ Martinsried GmbH führt keine zusätzlichen klinischen Tests durch, wenn diese nicht ausdrücklich verlangt werden. Falls erforderlich, kann das Probenmaterial zur Qualitätssicherung/ Methodenoptimierung zusätzlich im akkreditierten Labor des Veracity Testentwicklers (NIPD Genetics in Nikosia, Zypern) analysiert werden. Es ist auch möglich, dass das eingesandte Probenmaterial nicht vollständig für die Analyse verbraucht wird. Die MVZ Martinsried GmbH nutzt überzähliges Probenmaterial anonymisiert für die Qualitätssicherung und/oder zur Beantwortung wissenschaftlicher Fragen. Mit Ihrer unten stehenden Unterschrift erteilen Sie die Erlaubnis, diese Probe zu diesem Zweck zu verwenden. Das bedeutet, dass nach Durchführung des Tests alle persönlichen Daten und weitere Details vernichtet und Probe und Test-Ergebnisse anonymisiert werden. Persönlichen Daten werden in Studien oder Veröffentlichungen ebenfalls nicht verwendet. Genetische Daten, die auf den in Deutschland befindlichen Cloud-Server hochgeladen werden müssen, werden nicht mit dem Patientennamen oder dem jeweiligen Geburtsdatum versehen.

### Einwilligungserklärung zur Durchführung des VERACITY-Tests gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG (§10) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie bei vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch und nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- gemäß GenDG (§9) von dem verantwortlichen Arzt über Art, Zweck, Umfang, Möglichkeiten, Aussagekraft und Grenzen des VERACITY-Tests aufgeklärt wurde, dies verstanden habe und ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen;
- verstanden habe, dass es sich bei dem Test nicht um ein diagnostisches Verfahren handelt (wie eine Chromosomenanalyse), sondern um ein statistisches (Risikoberechnung);
- eine Mitteilung über das fetale Geschlecht gemäß GenDG §15 Abs. 1 erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche erhalten kann;
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (venöse Blutentnahme) und der Durchführung des VERACITY-Tests einverstanden bin;
- mit der Datenanalyse auf einem in Deutschland befindlichen Cloud-Server einverstanden bin;
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe;
- mein Probenmaterial verschlüsselt (anonymisiert) für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle.

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- ein unauffälliges Ergebnis eine Chromosomenstörung nicht vollkommen ausschließt.

\_\_\_\_\_  
Name der Patientin in Druckbuchstaben

X

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patientin

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

### Aufklärung und genetische Beratung zum VERACITY-Test gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG).

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass

- die Schwangere gemäß GenDG (§9) über den VERACITY-Test aufgeklärt wurde,
- die Schwangere gemäß GenDG (§10) genetisch beraten wurde.

X

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum