

DAS GENDIAGNOSTIKGESETZ

LI 2042

Das „Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)“ regelt die rechtlichen Rahmenbedingungen für genetische Untersuchungen am Menschen. Es trat am 01.02.2010 in Kraft und **gilt zukünftig für alle Ärzte, die genetische Untersuchungen in Auftrag geben oder durchführen.**

Die neuen gesetzlichen Regelungen erfordern Anpassungen bisheriger Verfahrensregeln im Umgang mit unseren Patienten und werden nachfolgend erläutert.

1. GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

Im Sinne des Gesetzes sind genetische Untersuchungen

- a) genetische Analysen zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder
- b) die vorgeburtliche Risikoabklärung.

Der Inhalt genetischer Analysen ist klar definiert und absolut unstrittig.

Das Gesetz unterscheidet des Weiteren

- a) diagnostische genetische Untersuchungen
und
- b) prädiktive genetische Untersuchungen.

Auf der Rückseite unseres Info-Blattes „Eckpunkte des GenDG“ (Anlage zu dieser Laborinfo) haben wir diagnostische und prädiktive genetische Untersuchungen nach dem GenDG definiert und typische Beispiele für Sie zusammengefasst.

Nur für Gynäkologen!

Bei der Auslegung der Definition von vorgeburtlicher Risikoabklärung besteht aktuell noch Regelungsbedarf.

Nach dem Gesetzestext ...“ist vorgeburtliche Risikoabklärung **eine Untersuchung des Embryos oder Fötus**, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter gene-

tischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll ...“.

Unzweifelhaft gehören somit Amnionzentesen, Chorionbiopsien und Nabelschnurpunktionen zur vorgeburtlichen Risikoabklärung. Des Weiteren zählt man aktuell auch das Ersttrimester-Screening zur vorgeburtlichen Risikoabklärung (aufgrund der NT-Messung als phänotypischer Hinweis auf eine chromosomale Störung).

Ob die Verfahren zur pränatalen Risikopräzisierung ohne NT-Messung (Triple-Test, Integratives Testen, Double-Test) dem Gesetz unterliegen ist aktuell nicht geklärt. Hier ist eine Klärung dringend erforderlich. **Solange keine rechtsverbindliche Klärung vorliegt, sollten wir diese Verfahren ebenfalls den Regelungen des Gesetzes unterordnen.**

2. FESTLEGUNGEN DES GenDG

2.1 Arztvorbehalt

Eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken darf nur durch Ärzte vorgenommen werden. Eine genetische Analyse im Rahmen einer genetischen Untersuchung darf nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder beauftragte Einrichtung (Labor) durchgeführt werden.

Diagnostische genetische Untersuchungen können durch Ärzte jeder Fachrichtung vorgenommen werden. Prädiktive genetische Untersuchungen dürfen nur durch Fachärzte für Humangenetik oder Ärzte mit einer äquivalenten Qualifikation für genetische Untersuchungen im jeweiligen Fachgebiet durchgeführt werden.

2.2 Aufklärung

Vor ihrer Einwilligung ist die betroffene Person ausführlich über Art, Umfang und Bedeutung der genetischen Untersuchung aufzuklären. Im Aufklärungsgespräch, dessen Inhalte zu dokumentieren sind, ist ferner einzugehen auf Therapie- und Präventionsmöglichkeiten, gesundheitliche Risiken, Verwendung von Proben und Ergebnissen, die Widerrufsmöglichkeit sowie das Recht auf Nichtwissen.

2.3 Einwilligung

Genetische Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung aus-

drücklich und schriftlich eingewilligt hat. Die Einwilligung umfasst die Entscheidung über Umfang der Untersuchungen sowie über die Kenntnisnahme der Ergebnisse.

Bitte beachten Sie, dass wir ab dem **01.02.2010** mit einer **Übergangsphase von einem Monat** genetische Untersuchungen nur noch dann durchführen können, wenn uns eine **vollständig und korrekt ausgefüllte Einwilligungserklärung** vorliegt.

Wir stellen Formulare für die Anforderung genetischer Analysen incl. einer Einwilligungserklärung als Kombibeleg und als Anforderungsbeleg für Privatpatienten sowie als separate Einwilligungserklärung zur Verfügung. Des Weiteren haben wir ein Formular für den Widerruf der Einwilligung zur genetischen Untersuchung vorbereitet.

Alle Formulare mit Hinweisen zur Anwendung finden Sie in der Anlage dieser Laborinformation.

2.4 Genetische Beratung

Die genetische Beratung ist eines der zentralen Elemente des Gesetzes.

Sie soll der betroffenen Person **bei diagnostischen genetischen Untersuchungen** nach Vorliegen der Untersuchungsergebnisse angeboten werden. Im Falle eines genetischen Befundes für eine nicht behandelbare Erkrankung **muss** eine Beratung angeboten werden.

Bei prädiktiven genetischen Untersuchungen und vorgeburtlicher Risikoabklärung ist eine genetische Beratung vor der Untersuchung und nach Vorliegen der Ergebnisse zwingend erforderlich.

Nur für Gynäkologen!

Die obligatorische genetische Beratung vor der Durchführung einer vorgeburtlichen Risikoabklärung erfordert zukünftig eine besondere Qualifikation.

Die Richtlinien für diese Qualifikation gibt es noch nicht. Sie werden von der Gendiagnostik-Kommission erarbeitet, damit Gynäkologen die Möglichkeit haben, die Zusatzqualifikation bis Februar 2012 zu erwerben.

2.5 Mitteilung der Ergebnisse

Genetische Befunde dürfen durch die beauftragte Einrichtung (Labor) nur noch an den verantwortlichen Arzt weitergegeben werden. Eine Mitteilung genetischer Befunde direkt an Patienten ist nicht mehr möglich.

Ergebnisse genetischer Untersuchungen dürfen der betroffenen Person nur durch den verantwortlichen Arzt (oder durch den Arzt, der die genetische Beratung durchgeführt hat) mitgeteilt werden. Voraussetzung ist, dass die betroffene Person in die Mitteilung eingewilligt hat und kein Widerruf dieser Einwilligung vorliegt.

2.6 Aufbewahrung & Vernichtung der Ergebnisse

Ergebnisse genetischer Untersuchungen sind zehn Jahre

durch den verantwortlichen Arzt aufzubewahren. Nach Ablauf der Frist sowie bei Nichteinwilligung in die Mitteilung der Untersuchungsergebnisse sind die Ergebnisse zu vernichten.

2.7. Verwendung & Vernichtung von Proben

Proben dürfen nur für den Zweck verwendet werden, zu dem sie gewonnen wurden. Probenmaterial ist unverzüglich zu vernichten, sobald der Bestimmungszweck erfüllt ist oder bei Widerruf der Einwilligung.

2.8 Gendiagnostik-Kommission

Am Robert-Koch-Institut wurde eine unabhängige, interdisziplinär zusammengesetzte Gendiagnostik-Kommission eingerichtet. Diese Kommission erstellt Richtlinien zur inhaltlichen Klärung und verbindlichen Auslegung für

- a) die Beurteilung genetischer Eigenschaften und deren Bedeutung für Erkrankungen bzw. gesundheitliche Störungen
- b) die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen in Bezug auf anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik
- c) die Inhalte der Aufklärung und genetischen Beratung sowie
- d) Qualifikation zur genetischen Beratung.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.

Kristian Meinck

Facharzt für Laboratoriumsmedizin

Diese Laborinformationen finden Sie auch unter www.imd-greifswald.de

März 2022

ECKPUNKTE DES GENDIAGNOSTIKGESETZES

Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG)

Regelung	§	Inhalt	Inkrafttreten
Arztvorbehalt	§ 7	<ol style="list-style-type: none"> Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dürfen nur durch folgende Ärzte vorgenommen werden: <ul style="list-style-type: none"> - Diagnostische genetische Untersuchung: jede Fachrichtung - Prädiktive genetische Untersuchung: Facharzt für Humangenetik oder Zusatzqualifikation für genetische Untersuchungen im jeweiligen Fachgebiet Genetische Analyse darf nur durch verantwortlichen Arzt oder beauftragte Einrichtung (Labor) durchgeführt werden 	01.02.2010
Qualitätssicherung	§ 5	<ol style="list-style-type: none"> Genetische Untersuchungen im Rahmen von Abstammungsgutachten sind nur durch akkreditierte Einrichtungen durchführbar Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken müssen die Anforderungen für Akkreditierung erfüllen 	01.02.2010
Aufklärung	§ 9	<p>Aufklärung des Patienten vor Einwilligung durch verantwortlichen Arzt über:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Art, Umfang, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung - Bedeutung der Untersuchung für Erkrankung und Therapiemöglichkeiten - Gesundheitliche Risiken - Verwendung von Proben und Ergebnissen - Widerrufsmöglichkeit - Recht auf Nichtwissen 	01.02.2010
Einwilligung	§ 8	<ol style="list-style-type: none"> Schriftliche Einwilligung der betroffenen Person in Untersuchung, Probengewinnung und Mitteilung des Untersuchungsergebnisses gegenüber verantwortlichen Arzt erforderlich Beauftragte Einrichtungen (Labore) benötigen Nachweis der Einwilligung Widerruf jederzeit möglich; muss Labor übermittelt werden 	01.02.2010
Ergebnismitteilung	§ 11	<ol style="list-style-type: none"> Ergebnismitteilung nur durch verantwortlichen Arzt oder durch den die Beratung durchführenden Arzt Mitteilung der Untersuchungsergebnisse durch beauftragte Einrichtungen (Labore) nur an verantwortlichen Arzt 	01.02.2010
Genetische Beratung	§ 7, § 10	<ol style="list-style-type: none"> Genetische Beratung nur durch Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben Diagnostische genetische Untersuchung: Beratung ist nach Vorliegen der Untersuchungsergebnisse anzubieten Prädiktive genetische Untersuchung: Beratung ist erforderlich vor Untersuchung und nach Vorliegen der Ergebnisse; Verzicht nur nach schriftlicher Information über Beratungsinhalt 	01.02.2010 (01.02.1012: Qualifikation von Ärzten)
Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen	§ 12	<ol style="list-style-type: none"> 10 Jahre Aufbewahrungsfrist für Untersuchungsergebnisse (30 Jahre für Abstammungsgutachten), anschl. Vernichtung Vernichtung bei Ablauf der Aufbewahrungsfrist, bei Nicht-Einwilligung in Mitteilung oder bei Widerruf der Einwilligung 	01.02.2010
Verwendung von Proben	§ 13	<ol style="list-style-type: none"> Verwendung der Probe nur für Bestimmungszweck Unverzügliche Vernichtung, wenn Probe nicht mehr für Zweck benötigt wird oder bei Widerruf der Einwilligung Verwendung zu anderen Zwecken nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung 	01.02.2010
Pränatale Untersuchungen	§ 15	<ol style="list-style-type: none"> Pränatale genetische Untersuchung nur für medizinische Zwecke Pränatale genetische Untersuchungen auf spät manifestierende Krankheiten verboten Beratung erforderlich vor Untersuchung und nach Vorliegen der Ergebnisse 	01.02.2010
Abstammungsgutachten	§ 17	<ol style="list-style-type: none"> Akkreditierungspflicht der Labore Nur mit Einwilligung der betroffenen Personen Durchführung nur durch Ärzte oder erfahrene nichtärztliche Sachverständige Besondere Regelungen bei gerichtlichen Verfahren 	01.02.2010

DIAGNOSTISCHE GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

Diagnostische genetische Untersuchungen sind sinngemäß genetische Untersuchungen mit dem Ziel der Abklärung bestehender Erkrankungen und der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen äußeren Faktoren eine Erkrankung auslösen können.

Beispiele:

- Cystische Fibrose-Mutationsnachweis
- Faktor XIII-Mutationsnachweis
- Faktor II- G20210A-Mutationsnachweis
- Fructose-Intoleranz-Gen-Mutationsnachweis
- Faktor V- Mutationsnachweis
- Hämochromatose-Mutationsnachweis
- JAK 2-Mutationsnachweis
- MTHFR-Mutationsnachweis
- NAT2-Mutationsnachweis
- PAI-1- Mutationsnachweis
- PRSS1-Mutationsnachweis
- TNFa-Mutationsnachweis
- Laktoseintoleranz-Gen Mutationsnachweis
- Molekular- und zytogenetische Untersuchungen

PRÄDIKTIVE GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

Prädiktive genetische Untersuchungen sind sinngemäß genetische Untersuchungen mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder der Abklärung einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen bei Nachkommen.

Beispiel:

- BRCA- Mutationsanalysen bei Nachkommen von Patientinnen mit BRCA1/2-assoziierten Mamma-oder Ovarialkarzinom