

## GenDGK\_DGGG für Newsletter

Am 1.2.2010 wird das Gendiagnostikgesetz (GenDG) in Kraft gesetzt. Das Gesetz wurde am 24.4.2009 beschlossen. Dabei wurde festgelegt, dass eine Gendiagnostik-Kommission in einer Übergangszeit von 2 Jahren Richtlinien zum Gesetz formulieren solle.

Angesichts interpretatorischer Spielräume galt es, zunächst festzuhalten, was unter einer genetischen Untersuchung zu verstehen ist, die unter das Gesetz fällt. Kurz gefasst kann danach gesagt werden:

*Medizinische Laboratoriumsuntersuchungen sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst werden.*

Das bedeutet, dass die Fragestellung, die Intentionalität, der verantwortlichen ärztlichen Person, dem Fall-führenden Arzt, in unklaren Fällen darüber entscheidet, ob es sich um eine genetische Untersuchung im Sinn des GenDG handelt.

Übersetzt in ein gestuftes System der Pränatalen Diagnostik sollte dies bedeuten:

1. Eine Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien fällt mangels entsprechender Fragestellung **nicht** unter das GenDG.
2. Eine erweiterte Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien **kann** je nach Fragestellung / Indikation unter das GenDG fallen.
3. Pränatale Risikoberechnung für Aneuploidien (Ersttrimesterdiagnostik) **fällt** wegen gezielter Fragestellung unter das GenDG.
4. Chromosomenanalysen aus Fruchtwasser / Chorionzotten / Nabelschnurblut **fallen** unter das GenDG und stehen im Zentrum der Überlegungen zum GenDG.

Untersuchungen, die dem GenDG unterliegen, bedürfen einer vorgängigen genetischen Aufklärung oder Beratung durch einen Arzt (Arztvorbehalt). Hierbei reicht für diagnostische Genanalysen der Arztstatus aus. Für prädiktive Genanalysen bedarf es spezieller Kenntnisse in der genetischen Beratung. In der GenDG-Kommission geht man davon aus, dass es in Kürze für die Fach-gebundenen und nicht überwiegend rein genetischen Fragestellungen i.e.S. Fach-spezifische Zertifikate für die Durchführung Fach-spezifischer Beratungen in der prädiktiven Situation geben wird. Man geht davon aus, dass diese Zertifikate initial durch strukturierte Fortbildungen erworben werden können – z.B. im Rahmen der Weiterbildungs-Akademie für Humangenetik; später sollen sie – wie früher – in die Weiterbildung eingebaut werden. Voraussetzung für Beratung nach dieser Weiterbildung soll der vorherige Erwerb eines Facharztes sein.

*Eine nach §7(2) GenDG beauftragte Person oder Einrichtung darf genetische Analysen vornehmen, wenn ihr als Nachweis die schriftliche oder elektronische Bestätigung über Einwilligung, Aufklärung und ggfs. Beratung gemäß §§ 8 -10 der verantwortlichen ärztlichen Person vorliegt.*

Einen besonderen Fall stellen die Neugeborenen-Untersuchungen (**Neugeborenen-Screening (Guthrie-Test)**) dar. Sie sollen als **genetische Reihenuntersuchung (§3, Abs.9 GenDG)** unter das GenDG fallen, obwohl über 50% der Untersuchungen nicht-genetische Untersuchungen sind. Wegen des Arztvorbehalts und der erschwerenden begleitenden Anforderungen ist zu befürchten, dass das bewährte Screening gefährdet sein wird. Eine kurzfristige pragmatische Lösung steht aktuell nur dann zur Verfügung, wenn Zivilcourage im Sinn der Neugeborenen-Interessen zur Wirkung kommt. Es ist davon auszugehen, dass es keinen Kläger bzw. Straftatsbestand geben wird, wenn das Neugeborenen-Screening in der bewährten Weise durchgeführt wird.

### **Schlussfolgerungen**

Pragmatisch, wenn auch nicht definitiv, erscheint es sinnvoll, von einer **genetischen Untersuchung** dann auszugehen, wenn das ausdrückliche Ziel der Untersuchung Erkenntnisse über genetische Eigenschaften der untersuchten Person sind. Sofern genetische Informationen sozusagen als Nebenprodukt einer aus diagnostisch/therapeutischer Sicht notwendigen Untersuchung anfallen, sollen diese keine genetischen Untersuchungen im Sinne des GenDG darstellen (e.g. Blutgruppenbestimmung bei Transfusion, e.g. Cholesterinbestimmung bei kardiovaskulärer Erkrankung).

Für prädiktive genetische Untersuchungen bei Gesunden wird in Zukunft eine **fachgebundene Aufklärung** oder Beratung notwendig werden. Vor einer genetischen Untersuchung i.e.S., wie einer Chromosomenanalyse oder bei Vorliegen eines entsprechenden Befundes soll – wie bisher – eine ausführliche genetische Beratung durchgeführt werden.

Eine Arbeitsgruppe der Gendiagnostik-Kommission ist dabei, ein Konzept für die **Qualifikation** für die fachgebundene Beratung zu erarbeiten.

26.1.2010 Rita Schmutzler & Klaus Vetter