



Fragen und Antworten zur genetischen Beratung nach dem GenDG

Wer darf genetische Untersuchungen durchführen?

Eine im GenDG für die ärztliche Berufsausübung zentrale Vorschrift legt fest, wer genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken durchführen darf. Nach § 7 Abs. 1 GenDG, der den sog. Arztvorbehalt regelt, dürfen genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken zunächst einmal nur von Ärztinnen und Ärzten durchgeführt werden. Im Weiteren unterscheidet das Gesetz zwischen solchen genetischen Untersuchungen, die dem Ziel der Abklärung bestehender Erkrankungen oder der Abklärung genetischer Eigenschaften zu verschiedenen Zwecken dienen (sog. diagnostische genetische Untersuchungen, § 3 Nr. 7 GenDG) und genetischen Untersuchungen, die das Ziel haben, eine erst zukünftig auftretende Erkrankung oder gesundheitliche Störung oder eine Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen (sog. prädiktive genetische Untersuchungen, § 3 Nr. 8 GenDG) abzuklären.

Die sog. diagnostischen genetischen Untersuchungen dürfen von allen Ärztinnen und Ärzten durchgeführt werden. Die sog. prädiktiven genetischen Untersuchungen dürfen nur von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik und solchen Ärztinnen und Ärzten durchgeführt werden, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben. Genetische Abstammungs-Untersuchungen dürfen nur durch Ärzte oder durch auf diesem Gebiet erfahrene Sachverständige mit abgeschlossener naturwissenschaftlicher Hochschulausbildung vorgenommen werden (§ 17 Abs. 4 GenDG). Darüber, welche Facharztgruppen bezogen auf welche prädiktiven genetischen Untersuchungen bereits als qualifiziert gelten, geben die Weiterbildungsordnungen der Landesärztekammern und die Weiterbildungsrichtlinien, mit denen die Inhalte der Weiterbildung konkretisiert werden, Auskunft.

Was ist eine genetische Untersuchung im Sinne des GenDG?

Der Begriff der genetischen Untersuchung ist im GenDG definiert (§ 3 Nrn. 1 bis 3 GenDG).

Danach ist eine genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete

- a) genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder
 - b) vorgeburtliche Risikoabklärung
- einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.

Eine genetische Analyse ist eine auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse

- a) der Zahl und der Struktur der Chromosomen (zytogenetische Analyse),
- b) der molekularen Struktur der Desoxyribonukleinsäure oder der Ribonukleinsäure (molekulargenetische Analyse) oder
- c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse).

Vorgeburtliche Risikoabklärung ist eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll.

Was ist unter einer sog. diagnostischen und was unter einer sog. prädiktiven genetischen Untersuchung zu verstehen?

Unter einer diagnostischen genetischen Untersuchung versteht das GenDG (§ 3 Nr. 7 GenDG) eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken mit dem Ziel

- a) der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung,
- b) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können,
- c) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, oder
- d) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können.

Unter einer prädiktiven genetischen Untersuchung versteht das GenDG (§ 3 Nr. 8 GenDG) eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung

- a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder
- b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen.

Was muss bei der Einwilligung des Patienten in eine genetische Untersuchung beachtet werden?

Grundsätzlich ist eine genetische Untersuchung oder Analyse bei Erwachsenen nur noch dann erlaubt, wenn der Betroffene in die Untersuchung und auch die Gewinnung der dazu erforderlichen Probe gegenüber dem verantwortlichen Arzt schriftlich eingewilligt hat, sog. qualifizierter Einwilligungsvorbehalt (§ 8 GenDG). Die Einwilligung umfasst den Umfang der Untersuchung und auch eine Entscheidung, inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist (und damit das Recht auf Nichtwissen). Vor Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Der betroffenen Person ist nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen (§ 9 GenDG).

Wie lange müssen Ergebnisse der genetischen Untersuchung aufbewahrt werden?

Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung müssen 10 Jahre aufbewahrt werden und sind dann umgehend zu vernichten. Nur wenn die untersuchte Person vorab entschieden hat, dass die Ergebnisse sofort nach der Untersuchung zu vernichten sind, muss auch so verfahren werden.

Welche Einschränkungen und Verbote enthält das GenDG bezüglich genetischer Untersuchungen?

Eine genetische Probe darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen wurde. Anderenfalls muss die untersuchte Person schriftlich einwilligen.

Genetische Tests vor der Geburt sind auf rein medizinische Zwecke beschränkt; also auf die Feststellung genetischer Eigenschaften, die die Gesundheit des Kindes vor oder nach der Geburt beeinträchtigen können. Die Diagnose von Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter ausbrechen, ist verboten.

Sogenannte "Vaterschaftstests" sind künftig nur mit Zustimmung der Person, von denen eine genetische Probe untersucht werden soll, erlaubt.

Versicherungsunternehmen dürfen beim Abschluss eines Versicherungsvertrages grundsätzlich weder die Durchführung einer genetischen Untersuchung noch Auskünfte über bereits durchgeführte Untersuchungen verlangen. Nur beim Abschluss von Versicherungen mit einer sehr hohen Summe (über 300.000 Euro) können die Ergebnisse bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen verlangt werden.

Arbeitgeber dürfen keine genetischen Untersuchungen verlangen.

Wann muss eine genetische Beratung durchgeführt werden und durch wen?

Bereits seit Inkrafttreten des GenDG am 1. Februar 2010 regelt das Gesetz die Pflicht zur genetischen Beratung im Zusammenhang mit einer genetischen Untersuchung. Das Gesetz legt dabei fest, in welchen Fällen eine genetische Beratung nur angeboten werden soll und in welchen Fällen eine genetische Beratung grundsätzlich durchzuführen ist.

Bei einer sog. diagnostischen genetischen Untersuchung (Definition siehe oben) soll nach § 10 Abs. 1 GenDG die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der hiervon betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt anbieten. Die genetische Beratung ist in den Fällen der sog. diagnostischen genetischen Untersuchung also nicht zwingend. Zwingend ist das Angebot einer genetischen Beratung im Zusammenhang mit einer diagnostischen genetischen Untersuchung jedoch dann, wenn bei der betroffenen Person eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung festgestellt wird, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nicht behandelbar ist (z.B. Trisomie 21).

Bei einer sog. prädiktiven genetischen Beratung (Definition siehe oben) ist nach § 10 Abs. 2 GenDG die Beratung vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durchzuführen. Die genetische Beratung im Zusammenhang mit einer prädiktiven genetischen Untersuchung darf nur entfallen, soweit die betroffene Person im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet.

Die genetische Beratung kann sowohl im Zusammenhang mit einer sog. diagnostischen genetischen Untersuchung, als auch im Zusammenhang mit einer sog. prädiktiven genetischen Untersuchung an eine andere ärztliche Person delegiert werden. Sie muss daher weder von der ärztlichen Person, die die genetische Untersuchung vorgenommen hat (z.B. dem Labormedizinerin / Labormediziner), noch von der veranlassenden ärztlichen Person (z.B. Hausärztin / Hausarzt) durchgeführt werden. Die genetische Beratung kann an eine andere ärztliche Person delegiert werden, die die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 GenDG erfüllt, d.h. die gemäß § 7 Abs. 1 GenDG dazu berechtigt ist, auch die entsprechende genetische Untersuchung durchzuführen (siehe hierzu oben).

Die grundsätzlich mögliche Delegation der genetischen Beratung an eine andere ärztliche Person wird allerdings in vielen Fällen kaum praktikabel sein. Dies trifft vor allem auf solche Bereiche zu, in denen regelmäßig genetische Beratungen im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen durchgeführt werden, z.B. im vorgeburtlichen Kontext. In diesem Zusammenhang ist es z.B. kaum denkbar, dass eine

Patientin nach der Durchführung einer sonographischen Nackenfaltenmessung beim ungeborenen Kind, aus der ggf. weitere Untersuchungen wie beispielsweise eine Amniozentese folgen, zur genetischen Beratung, z.B. an einen Humangenetiker / eine Humangenetikerin oder an einen anderen Facharzt / eine andere Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, der oder die die genetische Beratungen durchführen darf, verwiesen wird.

Die Beratungspflichten nach dem GenDG bestehen im Übrigen unabhängig von den in den Berufsordnungen der Landesärztekammern bestehenden Vorschriften zur Patientenaufklärung und zu den dort geregelten weitergehenden ärztlichen Informationspflichten.

Was beinhaltet eine genetische Beratung?

Nach den Vorgaben des GenDG (vgl. § 10 Abs. 3 GenDG) umfasst die genetische Beratung insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit der Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen. Die Beratung umfasst zudem Informationen über die Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person, welche durch die Untersuchung und ihr Ergebnis verursacht werden können.

Mit der Zustimmung der betroffenen Person kann eine weitere sachverständige Person mit beratend hinzugezogen werden. Ist anzunehmen, dass genetisch Verwandte der betroffenen Person Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung sind, umfasst die genetische Beratung auch die Empfehlung, diesen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen. Entsprechendes gilt in den Fällen, in denen die genetische Untersuchung bei einem Embryo oder Fötus vorgenommen werden soll.

Die genetische Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ist ergebnisoffen. Der betroffenen Person ist nach der Beratung zu einer prädiktiven Untersuchung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen (§ 10 Abs. 2 Satz 2 GenDG). Die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder der Arzt, die oder der die Beratung angeboten oder vorgenommen hat, hat den Inhalt der Beratung zu dokumentieren (§ 10 Abs. 4 GenDG).

Welche Qualifikation ist für die Durchführung der genetischen Beratung erforderlich?

Eine für die ärztliche Berufsausübung sehr bedeutsame Vorschrift des GenDG tritt - zwei Jahre nach Inkrafttreten des GenDG - am 1. Februar 2012 in Kraft. Nach

§ 7 Abs. 3 GenDG dürfen Ärztinnen und Ärzte ab 1. Februar 2012 eine genetische Beratung im Zusammenhang mit einer genetischen Untersuchung nur noch durchführen, wenn sie sich hierfür qualifiziert haben. Die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung werden von der beim Robert-Koch-Institut eingerichteten Gendiagnostikkommission (GEKO) erstellt.

Am 11. Juli 2011 ist die Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO-RL) über die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung und über deren Inhalte veröffentlicht worden und in Kraft getreten (siehe Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission [GEKO] über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG in der Fassung vom 01.07.2011 veröffentlicht und in Kraft getreten am 11.07.2011).

Was regelt die Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission?

Nach den Vorgaben der Richtlinie sollen alle Ärztinnen und Ärzte die Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung erwerben oder nachweisen, um innerhalb der Fachbereichsgrenzen genetische Beratungen durchführen zu dürfen. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang gemäß GEKO-RL, dass eine genetische Beratung im Hinblick auf fachspezifische Fragestellungen erfolgt, die im Rahmen des jeweiligen ärztlichen Fachgebietes anfallen und keine übergreifende, die Fachgrenzen überschreitende genetische Expertise erfordern. Ergeben sich in der genetischen Beratung Hinweise auf übergeordnete Fragestellungen, die über die eigenen Fachgrenzen hinausgehen, so soll eine Überweisung zur Fachärztin oder zum Facharzt für Humangenetik oder auf dem Fachgebiet entsprechend qualifizierte Ärztin oder Arzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen. Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik benötigen keine gesonderte Qualifikation zur Durchführung fachübergreifender genetischer Beratungen. Fachärztinnen und Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik sind mit dieser Zusatzweiterbildung bereits zur fachgebundenen genetischen Beratung qualifiziert.

Inhaltlich differenziert die Richtlinie zwischen der Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung (VII.3.) und der Qualifikation für die genetische Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung (VII.4.) Beide Qualifikationsziele gliedern sich jeweils in einen theoretischen Teil der Qualifikation und einen praktisch-kommunikativen Teil. Die Richtlinie geht dabei davon aus, dass die Qualifikation im Rahmen ärztlicher Fortbildung erworben wird. Es wird die Kenntnis der essentiellen Grundlagen erwartet. Für die Qualifikation für genetische Beratung bei sog. prädiktiver und bei sog. diagnostischer genetischer Untersuchung sollen die Inhalte in 72 Fortbildungseinheiten (entspricht ca. neun Schulungstagen) vermittelt werden. Für die Qualifikation zur genetischen Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung hält die GEKO acht Fortbildungseinheiten (entspricht ca. einem Schulungstag) für

erforderlich. Die große 72 Fortbildungseinheiten umfassende Qualifizierungsmaßnahme schließt die Qualifizierung zur Beratung im vorgeburtlichen Kontext mit ein.

Zusätzlich zum theoretischen Teil sieht die Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung im praktisch-kommunikativen Teil zehn und die Qualifikation für die genetische Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung fünf praktische Übungen vor. Diese können jedoch jeweils durch den Nachweis einer Qualifikation in der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte ersetzt werden.

Für eine Übergangszeit von fünf Jahren nach Inkrafttreten der Richtlinie kann der theoretische Teil durch eine bestandene Wissenskontrolle ersetzt werden; danach gilt diese Sonderregelung weiter für Ärztinnen und Ärzte mit mindestens fünfjähriger Berufstätigkeit nach Facharztanerkennung.