

Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Aus dem GenDG ergeben sich für den Arzt und das beauftragte Labor Verpflichtungen, die bei der Veranlassung und Durchführung humangenetischer molekulargenetischer Untersuchungen zu beachten sind.

Diese werden im Folgenden kurz dargestellt:

1. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) sieht vor, dass diagnostische humangenetische Laborleistungen (Untersuchungen bei symptomatischen Personen) von jedem Arzt als Überweisung in Auftrag gegeben werden dürfen.

Ausgenommen sind allein prädiktive Tests, d. h. humangenetische Laboruntersuchungen bei klinisch gesunden Personen auf ein genetisches Erkrankungsrisiko. Siehe GenDG § 7 Arztvorbehalt.

2. Der Patient muss schriftlich seine Einwilligung zur Durchführung der Diagnostik erklären, nachdem er entsprechend dem GenDG aufgeklärt wurde. Siehe § 8 und § 9 GenDG.

Ein Formular finden Sie auf unserer Website:

<https://www.iflb.de/infocenter/formulare>

3. Nach Vorliegen des Ergebnisses soll eine genetische Beratung angeboten werden. Siehe § 10 GenDG. Gerne können Sie sich auch diesbezüglich an uns wenden.

Wenn Sie eine molekulargenetische Untersuchung in Auftrag geben möchten, benötigen wir:

- den Untersuchungsauftrag (Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen Muster 10),
- die ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten für die molekulargenetische Diagnostik (in Kopie ausreichend),
- das Untersuchungsmaterial (2 x 2–3 ml EDTA-Blut, bei Kindern weniger).

Humangenetische Laborleistungen sind freie und nicht budgetierte Leistungen; sie belasten nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.

Auszüge aus dem Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), letzte Änderung vom 4. November 2016 (BGBl. I S. 2460).

<https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/GenDG.pdf>

§ 7 Arztvorbehalt

(1) Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.

(2) Die genetische Analyse einer genetischen Probe darf nur im Rahmen einer genetischen Untersuchung von der verantwortlichen ärztlichen Person oder durch von dieser beauftragten Personen oder Einrichtungen vorgenommen werden.

(3) Eine genetische Beratung nach § 10 darf nur durch in Absatz 1 genannte Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden.

§ 8 Einwilligung

(1) Eine genetische Untersuchung oder Analyse darf nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat. Die Einwilligung nach Satz 1 umfasst sowohl die Entscheidung über den Umfang der genetischen Untersuchung als auch die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist. Die Einwilligung nach Satz 1 umfasst auch die Einwilligung in die Verarbeitung genetischer Daten. Eine nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr ein Nachweis der Einwilligung vorliegt.

(2) Die betroffene Person kann ihre Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. Erfolgt der Widerruf mündlich, ist dieser unverzüglich zu dokumentieren. Die verantwortliche ärztliche Person hat der nach § 7 Abs. 2 beauftragten Person oder Einrichtung unverzüglich einen Nachweis des Widerrufs zu übermitteln.

§ 9 Aufklärung

(1) 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.

(2) Die Aufklärung umfasst insbesondere

1. Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen genetischen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse; dazu gehören auch die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihr vorzubeugen oder sie zu behandeln,

2. gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind, bei Schwangeren auch gesundheitliche Risiken, die mit der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für den Embryo oder Fötus verbunden sind,

3. die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse,

4. das Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen,

5. das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen,

6. bei einer genetischen Reihenuntersuchung die Unterrichtung der betroffenen Personen über das Ergebnis der Bewertung der Untersuchung durch die Gendiagnostik-Kommission nach § 16 Abs. 2.

(3) Die verantwortliche ärztliche Person hat den Inhalt der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung zu dokumentieren.

§ 10 Genetische Beratung

(1) Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, anbieten. Wird bei der betroffenen Person eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung festgestellt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nicht behandelbar ist, gilt Satz 1 mit der Maßgabe, dass die verantwortliche ärztliche Person die Beratung anzubieten hat.

(2) Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, genetisch zu beraten, soweit diese nicht im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet. Der betroffenen Person ist nach der Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen.

(3) Die genetische Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis. Mit Zustimmung der betroffenen Person kann eine weitere sachverständige Person mitberatend 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. Soll die genetische Untersuchung bei einem Embryo oder Fötus vorgenommen werden, gilt Satz 4 entsprechend.

(4) 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.

Das GenDG bestimmt umfassend die Voraussetzungen für verschiedene Arten genetischer Untersuchungen sowie die Verwendung von Proben und Daten.

In dieser Labormitteilung wurden diejenigen Paragraphen des GenDG zitiert und kommentiert, die für die humangenetische Labordiagnostik im Rahmen der ambulanten Versorgung relevant sind. Dabei ist hervorzuheben, dass „diagnostische genetische Untersuchungen“, die mit dem Ziel der „Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung“ (Zitat GenDG) angesetzt werden, weitgehend den normalen Abläufen der laborärztlichen Beauftragung folgen (Überweisung und Befundmitteilung).

Die vorgeschaltete schriftliche Einwilligung sowie das Angebot einer genetischen Beratung nach Vorliegen des Befundes gehen darüber hinaus.

Für Fragen stehen wir Ihnen selbstverständlich zur Verfügung.

Mit kollegialen Grüßen
Ihr Laborteam vom IFLb