



Anwendung des **Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG)** in der täglichen Praxis

Das Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) ist seit dem 01.02.2010 in Kraft und gibt die Rahmenbedingungen für genetische Untersuchungen bei Patienten in Deutschland vor. Das GenDG gilt für fast alle genetischen Fragestellungen, die sich in der Praxis oder dem Krankenhaus ergeben. Beispiele sind die Testung auf Hämochromatose, Gerinnungsfaktormutationen, seltenere genetische Erkrankungen und das Ersttrimester-Screening. Ausnahmen sind nur die Leukämie- und Tumordiagnostik sowie Untersuchungen zu Forschungszwecken.

Wir haben für Sie die wichtigsten Punkte zusammengestellt, die in der täglichen Praxis relevant sind:

1. Wer darf eine genetische Untersuchung veranlassen?

Hier unterscheidet das GenDG zwischen sogenannten diagnostischen Untersuchungen und prädiktiven Untersuchungen:

Als diagnostisch gelten Untersuchungen, die zur Abklärung einer bereits vorliegenden Erkrankung dienen. Daneben sind alle pharmakogenetischen Untersuchungen als diagnostisch definiert. Diese Untersuchungen darf jeder Arzt veranlassen, unabhängig von der Fachrichtung und dem Weiterbildungsgrad.

Als prädiktiv gelten Untersuchungen bei gesunden Menschen, die der Abklärung von ggf. später auftretenden Erkrankungen oder der Anlageträgerschaft für Erkrankungen bei Nachkommen dienen. Auch alle vorgeburtlichen Untersuchungen gelten als prädiktiv. Diese Untersuchungen dürfen nur von Ärzten veranlasst werden, die die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung erworben haben oder die Fachärzte für Humangenetik sind. Kurse und Prüfungen zur erstgenannten Qualifikation werden von vielen Ärztekammern regelmäßig angeboten.

2. Aufklärung und / oder genetische Beratung

Vor der genetischen Untersuchung muss der Patient über „Wesen, Bedeutung und Tragweite“ der Untersuchung informiert werden. Zu dieser Aufklärung gehört z.B. zu erklären, auf welche Erkrankung hin untersucht wird und welche Konsequenzen sich aus einem auffälligen, unauffälligen oder unklaren Untersuchungsergebnis für den Patienten ergeben können (Therapie, Vorsorge etc.). Mit dem Patienten sollte auch besprochen werden, dass ein unauffälliges Untersuchungsergebnis oft keinen absoluten Ausschluss einer Erkrankung bedeutet. Diese Aufklärung darf jeder Arzt vornehmen.

Im Vergleich zur Aufklärung ist die genetische Beratung deutlich umfassender, sie bezieht u.a. auch psychische Aspekte und Risiken für weitere Familienmitglieder mit ein. Eine genetische Beratung sollte bei diagnostischen Untersuchungen nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses angeboten werden. Pflicht ist sie für alle prädiktiven Untersuchungen, es sei denn der Patient verzichtet schriftlich darauf. Die

genetische Beratung darf im Gegensatz nur Aufklärung nur von Ärzten veranlasst werden, die die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung erworben haben oder die Fachärzte für Humangenetik sind.

3. Die Einwilligungserklärung

Der Patient muss vor jeder genetischen Untersuchung schriftlich einwilligen. Auf dem hierfür zur Verfügung stehenden Formular wird insbesondere festgelegt, welche Gene /Erkrankungen untersucht werden dürfen und wer der verantwortliche Arzt ist, der nach Abschluss der Untersuchung auch den Befund erhält. Das Formular zur Einwilligungserklärung finden Sie im Download-Bereich unserer Homepage. Alternativ stellen wir Ihnen die Formulare auch gerne per Fax oder Post zur Verfügung (Anforderung Tel.: 040 53805-606). Für jede genetische Untersuchung muss dem Labor also neben der Probe und dem Anforderungsschein /Überweisungsschein auch eine Kopie der Einwilligungserklärung übermittelt werden. Alternativ kann auf den Anforderungsdokumenten schriftlich vermerkt werden, dass dem veranlassenden Arzt eine Einwilligungserklärung vorliegt.

4. Wer erhält nach der Diagnostik den Befund?

Den Befund erhält nach Abschluss der Diagnostik der verantwortliche Arzt, also der Arzt, der aufgeklärt und die Einwilligung eingeholt hat. Auf dem Einwilligungsformular können auch weitere Ärzte benannt werden, die im Nachgang von dem verantwortlichen Arzt den Befund erhalten dürfen. Das GenDG sieht keine direkte Befundübermittlung von dem Labor an den Patienten vor.

Für weitere Fragen zur Anwendung des GenDG stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung:

Tel.: (040) 53805 - 853

Weitere Informationen und Richtlinien zur Anwendung finden sich auch online bei der am RKI ansässigen Gendiagnostikkommission (GEKO): www.rki.de