

## GENDIAGNOSTIK

# Neues Gesetz, neue Pflichten

Durch das zum 1. Februar in Kraft tretende Gendiagnostikgesetz ändern sich die Anforderungen bei genetischen Untersuchungen. „Aufgepasst“ heißt es jetzt besonders für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte, die Gentests ins Labor schicken.

Nach einem siebenjährigen Dauerstreit tritt es zum 1. Februar in Kraft: das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz). Doch die im vergangenen Frühjahr mühsam verabschiedeten Regelungen sorgen bereits wieder für Diskussionen.

„Einige Definitionen im Gesetzestext sind unglücklich gewählt und könnten zu vermehrter Unsicherheit unter Ärztinnen und Ärzten führen“, erklärt Prof. Dr. med. Peter Propping, Humangenetiker an der Universität Bonn, dem Deutschen Ärzteblatt. „Untersuchungen auf der Ebene der Genprodukte werden vom Gesetz als genetische Untersuchungen definiert, weil sie genetische Eigenschaften erfassen. Hier gibt es Klarstellungsbedarf.“

Nicht nur Humangenetiker sind von dem neuen Gesetz und damit den neuen Pflichten betroffen. Besonders gut sollten sich auch niedergelassene Pädiater, Gynäkologen, Internisten und Neurologen mit ihm vertraut machen. Denn ab Februar gilt: Ärztinnen und Ärzte, die eine genetische Untersuchung veranlassen (und nicht diejenigen, die sie im Auftrag durchführen), sind verpflichtet, ihre Patienten aufzuklären und eine schriftliche Einverständniserklärung zur Untersuchung einzuholen.

## Aufklärungspflicht obliegt dem verantwortlichen Arzt

Verantwortlich für eine genetische Untersuchung ist dem neuen Gesetz zufolge eindeutig der Arzt, der die Indikation stellt und die genetische Analyse an ein Labor delegiert. Er ist auch verpflichtet, den Patienten über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Un-

tersuchung – auch bezüglich einer möglichen psychischen Belastung durch die Befunde – sowie Risiken aus der Probengewinnung aufzuklären. Gleichzeitig muss er ihn über das Recht auf Widerruf der Einwilligung sowie über das Recht auf Nichtwissen und das Angebot einer genetischen Beratung nach Vorliegen des Ergebnisses in Kenntnis setzen. Zudem darf er nicht vergessen, den Inhalt der Aufklärung zu dokumentieren. „Eine schriftliche Einwilligung zur genetischen Untersuchung durch die untersuchte Person ist immer erforderlich“, erklärt Prof. Dr. med. Manfred Stuhmann-Spangenberg, Humangenetiker an der Medizinischen Hochschule Hannover. Diese Einwilligung müsse auch gegenüber dem beauftragten Labor nachgewiesen werden. Zudem müssten auch die Einwilligungen zur Probenaufbewahrung sowie zur Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Dritte (beispielsweise an den Hausarzt) schriftlich durch den Patienten erfolgen. „Wir hoffen nicht, dass Ärzte eine eigentlich indizierte genetische Untersuchung nicht veranlassen, nur weil sie den Aufwand als verantwortlicher Arzt scheuen“, sagt Stuhmann-Spangenberg.

Ferner darf dem Gesetz zufolge das beauftragte Labor das Ergebnis einer genetischen Untersuchung ausschließlich dem verantwortlichen Arzt mitteilen. Dieser wiederum darf es künftig auch nur an die betroffene Person weitergeben. Zudem muss er es mindestens zehn Jahre lang aufbewahren oder auf Verlangen des Patienten vernichten. Generell beschränkt das Gendiagnostikgesetz vorgeburtliche genetische Untersuchungen auf medizi-



nische Zwecke. Eine Schwangere kann keinen Gentest in Auftrag geben, um lediglich das Geschlecht ihres Kindes bestimmen zu lassen. Stellt der Arzt bei einem aus medizinischen Gründen vorgenommenen Test allerdings das Geschlecht fest, kann er es auf Wunsch nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitteilen.

## Neu: Genetische Beratung erfordert formale Qualifikation

Zu beachten ist ferner: Bei jeder prädiktiven Untersuchung ist jetzt eine genetische Beratung vor und nach der Untersuchung gesetzlich vorgeschrieben, die zudem schriftlich dokumentiert werden muss. Diese Verpflichtung wirft aber ein neues Problem auf: „Jede vorgeburtliche genetische Untersuchung löst damit die Pflicht zu einer vorhergehenden genetischen Beratung aus. Deren Durchführung setzt eine Qualifikation voraus, deren Umfang und Inhalt von der beim Robert-Koch-Institut angesiedelten Gendiagnostikkommission erst noch definiert werden muss“, erläutert Propping, ein von der Bundesärztekammer gesandter ständiger Gast bei der Kommission. Allerdings werde diese Aufgabe nicht so leicht zu lösen sein, da dazu die Weiterbildungsordnung geändert werden müsse, gibt der Humangenetiker zu bedenken. Nach seiner Ansicht könnte eine Zusatz-



Foto: varto images

## GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

### Diagnostisch:

- genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung
- Abklärung von genetischen Suszeptibilitätsfaktoren bei multifaktoriellen Erkrankungen (auch wenn eine solche noch nicht besteht)
- pharmakogenetische Untersuchung
- Untersuchung auf genetisch bedingte Krankheitsresistenz
- Arztvorbehalt

### Prädiktiv:

- genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung einer erst künftigen Erkrankung
- genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung der Anlageträgerschaft für Erkrankungen bei Nachkommen
- Facharztvorbehalt (Qualifikation auf der Basis der Weiterbildungsordnung für Ärzte)

weiterbildung angeboten werden, die die Ärztinnen und Ärzte autorisiert, genetische Beratungen in ihrem jeweiligen Fachgebiet vorzunehmen. Für diese Umstrukturierung bleiben der Kommission und der Bundesärztekammer gerade einmal zwei Jahre Zeit, denn dem Gesetz zufolge muss die formale Qualifikation ab 1. Februar 2012 vorliegen.

Stuhrmann-Spangenberg und Propping sehen aber auch noch weiteren Diskussionsbedarf. So muss nach dem Gesetz das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden, sofern der Patient nicht bestimmt hat, dass das Material aufbewahrt werden soll. „Eine Aufbewahrung ist aber aus vielen Gründen sinnvoll“, meint Stuhrmann-Spangenberg. Sie könne beispielsweise den Patienten später die Möglichkeit eröffnen, dem Verdacht einer Fehldiagnose nachzugehen. „In vielen Fällen lassen sich si-

chere Aussagen über Erkrankungsrisiken von Nachkommen oder anderen Familienmitgliedern nur treffen, wenn Untersuchungsmaterial der Indexpatienten zur Verfügung steht“, erläutert der Humangenetiker. Sei der Indexpatient aber verstorben und das Untersuchungsmaterial dieses Patienten verworfen, könne den Nachkommen oder Familienmitgliedern eventuell keine sichere Aussage über deren Erkrankungswahrscheinlichkeit gemacht werden. „Dieses Problem muss den Patienten in der Aufklärung erläutert werden. Den meisten aufklärenden Ärzten dürfte diese humangenetische Sichtweise allerdings weniger vertraut sein.“

### Arztvorbehalt: gut gemeint, aber auch problematisch

In der täglichen Praxis problematisch könnte sich künftig auch der im Gesetz festgeschriebene Arztvorbehalt gestalten. Auf den Vorschlag des Bundesrats, diesen ein-

zuschränken, war die Regierung im Gesetzgebungsprozess vor einem Jahr nicht eingegangen. Nun sind sowohl genetische Reihenuntersuchungen, die auf einen gesundheitlichen Nutzen für die Patienten abzielen, als auch beispielsweise das Neugeborenencreening ausschließlich Ärztinnen und Ärzten vorbehalten. „Prinzipiell ist der Arztvorbehalt begrüßenswert“, betont Stuhrmann-Spangenberg. Durch ihn könne möglicher Wildwuchs gendiagnostischer Maßnahmen, zum Beispiel durch Angebote im Internet, in Apotheken oder im Supermarkt eingedämmt werden. Für problematisch hält ihn der Humangenetiker jedoch im Bereich des Neugeborenencreenings, da dort die Aufklärung und Blutentnahme häufig durch Hebammen durchgeführt wird. „Auch wenn hier eine Vorverlagerung der ärztlichen Aufklärung zum Frauenarzt eine denkbare Alternative darstellt, ist es durchaus möglich, dass die Teilnahmerate am Neugeborenencreening sinkt“, befürchtet er. Dies könne keinesfalls im Sinne des Gesetzes sein.

Künftig verboten sind durch das Gesetz auch vorgeburtliche Untersuchungen auf Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter auftreten können. Ferner sind Untersuchungen, die zwar keine Gentests sind, jedoch ebenfalls Rückschlüsse auf genetische Erkrankungen zulassen, den Gentests gleichgestellt. Erlauben sie eine Voraussage über die Gesundheit des ungeborenen Kindes, ist ebenfalls eine Beratung vorgeschrieben. Gleichfalls verbietet das Gesetz ab sofort heimliche Vaterschaftstests: Männer, die ihre Vaterschaft überprüfen, oder Mütter, die sich wegen verschiedener Sexualpartner Klarheit über den Vater ihres Kindes verschaffen wollen, müssen vor dem Test die Zustimmung des jeweils anderen potenziellen Elternteils einholen. Zuwiderhandlungen werden mit bis zu 5 000 Euro bestraft. Ein vorgeburtlicher Vaterschaftstest kommt nur bei einer Schwangerschaft nach sexuellem Missbrauch oder einer Vergewaltigung infrage. ■

Dr. med. Eva Richter-Kuhlmann