

Bundesgesundheitsbl 2021 · 64:1030–1035  
<https://doi.org/10.1007/s00103-021-03367-0>  
© Springer-Verlag GmbH Deutschland, ein Teil  
von Springer Nature 2021



Bekanntmachung des Robert Koch-Instituts

# Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG

revidierte Fassung vom 16.04.2021,  
veröffentlicht und in Kraft getreten am  
25.05.2021,  
ersetzt die Fassung vom 17.07.2012

## I. Vorwort

Am 1. Februar 2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen (§ 23 GenDG) für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der beim Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, 2 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie 3 Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

Die GEKO hat unter anderem den gesetzlichen Auftrag, in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik eine Richtlinie zur Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln zu erstellen (§ 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG).

## II. Zweck der Richtlinie

Die Richtlinie legt Kriterien zur Beurteilung genetischer Eigenschaften gemäß § 3 Nr. 4 GenDG, d. h. ererbter, während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbener, vom Menschen stammender Erbinformationen, in allgemeiner Art fest.

Sie basiert auf allgemeinen, international konsentierten Bewertungskriterien,

die für eine solche Beurteilung und für die daraus folgende Indikationsstellung für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken sowie die Interpretation der Analyseergebnisse nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik akzeptiert sind. Die Evaluation genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken folgt internationalen im sogenannten ACCE (*Analytical validity, Clinical validity, Clinical utility, and Ethical, legal and social implications*)-Modell dargelegten Kriterien [1, 2]. Diese Richtlinie fokussiert auf die klinische Validität und den klinischen Nutzen genetischer Untersuchungen zur Beurteilung von Erkrankungsrisiken und Erkrankungsursachen sowie die Möglichkeiten der Erkrankungsfrüherkennung, -vermeidung, -vorbeugung und -behandlung.

Es finden sich in der wissenschaftlichen Literatur eine Reihe von Leitlinien, z. B. „Clinical Utility Gene Cards“ [3] und „Gene Reviews“ [4] sowie die „Indikationskriterien“ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, die nach den in dieser Richtlinie dargestellten Beurteilungskriterien erstellt wurden und den allgemein anerkannten Stand des Wissens zu einigen genetischen Eigenschaften mit Bedeutung für Erkrankungen und gesundheitliche Störungen wiedergeben. Weitere fachliche Konkretisierungen finden sich in den Leitlinien der AWMF [5]. Für eine große Zahl genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für Erkrankungen und gesundheitliche Störungen existieren bisher allerdings keine spezifischen Leitlinien. Die in dieser Richtlinie dargestellten Kriterien sollen der verantwortlichen ärztlichen Person auch in diesen Fällen dazu dienen, auf Basis des allgemein anerkannten Standes der Wissenschaft und Technik die geplante genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken hinsichtlich ihrer klinischen Validität und ihres klinischen Nutzens zu beurteilen (siehe dazu auch Abschnitte IV.1. und IV.2. dieser Richtlinie). Denn die Indikationsstellung zur genetischen Untersuchung auf der Basis ihres klinischen Nutzens liegt zuerst in der Hand der verantwortlichen ärztlichen Person, die die Untersuchung vorschlägt, verordnet oder vornimmt.

Jede genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken im Sinne des GenDG erfordert gemäß § 3 Nr. 1<sup>1</sup> und § 5 Abs. 2 GenDG<sup>2</sup> zwingend auch eine kompetente pathogenetische Beurteilung des Analyseergebnisses. Dies ist Aufgabe der genetischen Analyse durchführenden Person oder Einrichtung. Notwendige Voraussetzung hierfür ist die Benennung der detektierten genetischen Varianten nach standardisierter aktueller Nomenklatur (Human Genome Variation Socie-

ty recommendations (HGVS) bzw. International System for Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN) in der jeweils aktuellen Version) sowie deren funktionelle und pathogenetische Bewertung (siehe dazu auch Abschnitte IV.1. bis IV.1.5. dieser Richtlinie). Die Auswertung einer genetischen Analyse soll sich auf solche genetischen Eigenschaften beschränken, für deren Analyse eine medizinische Indikation besteht [6]. Der Umgang mit Zusatzbefunden, d. h. unerwarteten genetischen Befunden, die nicht im direkten ursächlichen Zusammenhang mit der medizinischen Fragestellung der Untersuchung stehen und im Kontext einer genetischen Untersuchung erhoben werden, ist geregelt in der Richtlinie der GEKO für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG [7].

Diese Richtlinie dient nicht der Nutzenbewertung im Sinne einer leistungsrechtlichen Bewertung genetischer Diagnostik im Hinblick auf das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften.

Die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für die Wirkung von Arzneimitteln („Pharmakogenetik“) ist Bestandteil der Richtlinie nach § 23 Abs. 2 Nr. 1b des GenDG [8].

Die Anforderungen an die analytische Validität genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken sind Bestandteil der Richtlinie nach § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG [9].

### III. ACCE-Evaluationsmodell

Teil der genetischen Untersuchung ist die genetische Analyse, die vorgenommen wird, um eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu einem medizinischen Zweck nachzuweisen und pathogenetisch zu bewerten. Für die abschließende Beurteilung des Analyseergebnisses ist es internationaler Konsens, dass genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unter den folgenden vier Gesichtspunkten evaluiert werden (ACCE und erweitertes ACCE-Modell [1, 2]):

- a) **analytische Validität**<sup>3</sup>: technische Eignung einer genetischen Analyse, die genetische Eigenschaft zu bestimmen,
- b) **klinische Validität**: Eignung einer genetischen Untersuchung, ein gesundheitliches Merkmal zu diagnostizieren bzw. dessen Auftreten zu prognostizieren,
- c) **klinischer Nutzen**: Eignung einer genetischen Untersuchung, die Optionen für den Umgang mit einer Erkrankungswahrscheinlichkeit oder einer manifesten Erkrankung zu verbessern, z. B. durch zielgerichtete therapeutische Interventionen oder ein geändertes Risikomanagement. Der klinische Nutzen einer genetischen Untersuchung setzt klinische und analytische Validität der genetischen Analyse voraus.
- d) **ethische, rechtliche und soziale Implikationen**<sup>4</sup>: diese sind im Kontext der Ermittlung des klinischen Nutzens mit zu berücksichtigen<sup>5</sup>.

## IV. Kriterien zur Beurteilung der klinischen Validität und des klinischen Nutzens

Die folgenden Kriterien können bei verschiedenen Erkrankungen bzw. gesundheitlichen Störungen und in Abhängigkeit vom Untersuchungszweck (z. B. diagnostische genetische Untersuchung vs. genetische Reihenuntersuchung) unterschiedliches Gewicht haben.

### IV.1. Klinische Validität

Die klinische Validität einer genetischen Untersuchung bewertet, wie geeignet eine Untersuchung ist, in einer Zielpopulation das Vorliegen einer Erkrankung oder gesundheitlichen Störung zu diagnostizieren („diagnostische genetische Untersuchung“) bzw. deren späteres Auftreten vorherzusagen („prädiktive genetische

<sup>1</sup> „Im Sinne dieses Gesetzes [...] ist genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete [...] genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften [...] einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.“

<sup>2</sup> „[...] muss die Einrichtung insbesondere [...] die genetischen Analysen nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik durchführen [...]“.

<sup>3</sup> Die Anforderungen an die analytische Validität genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken sind Bestandteil der Richtlinie nach § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG [9].

<sup>4</sup> Grundsätzliche Fragen der Benachteiligung und des informationellen Selbstbestimmungsrechts sind im GenDG geregelt.

<sup>5</sup> Siehe Abschnitt IV.2. dieser Richtlinie.

Untersuchung“). Kennzahlen klinischer Validität sind der positiv prädiktive Wert und der negativ prädiktive Wert, die sich aus Sensitivität und Spezifität des Untersuchungsverfahrens sowie der Prävalenz der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung in der Zielpopulation („Basisrisiko“) ermitteln lassen.

Genetische Heterogenität und nicht-genetisch bedingte Merkmalsausprägungen (sog. Phänokopien) wirken sich auf diese Kennzahlen aus.

### IV.1.1. Klinische Sensitivität und klinische Spezifität

Unter klinischer Sensitivität ist die Wahrscheinlichkeit zu verstehen, mit der die genetische Untersuchung positiv ausfällt, wenn die Person die Erkrankung oder gesundheitliche Störung aufweist bzw. im Prognosezeitraum ausbildet. Im Gegensatz dazu gibt die analytische Sensitivität Aufschluss darüber, wie oft die genetische Analyse positiv ausfällt, wenn tatsächlich eine krankheitsrelevante genetische Eigenschaft vorhanden ist. Die klinische Sensitivität berücksichtigt auch, wie hoch der Anteil der Erkrankten ist, bei denen die zu untersuchende genetische Eigenschaft nicht ursächlich für die zu betrachtende Erkrankung ist. Dies ist besonders für multifaktorielle Erkrankungen von Bedeutung, denen sowohl verschiedene genetische als auch nicht-genetische Ursachen zugrunde liegen, wie z. B. Brustkrebs und Darmkrebs. Sofern sich erbliche Formen phänotypisch nicht eindeutig von sporadischen Formen unterscheiden lassen, beeinträchtigt dies die klinische Sensitivität. Die klinische Sensitivität einer genetischen Untersuchung kann in unselektierten Patientenkohorten (z. B. im Rahmen einer genetischen Reihenuntersuchung) niedrig sein und steigt, je spezifischer die Einschlusskriterien für eine genetische Untersuchung definiert sind.

Unter klinischer Spezifität ist die Wahrscheinlichkeit zu verstehen, mit der die genetische Untersuchung negativ ausfällt, wenn die Person die Erkrankung oder gesundheitliche Störung nicht aufweist bzw. im Prognosezeitraum nicht ausbildet. Die klinische Spezifität der Untersuchung einer genetischen Eigenschaft hängt vom Vorhandensein klinisch schwer unter-

scheidbarer Erkrankungen bzw. gesundheitlicher Störungen ab.

### IV.1.2. Prädiktive Werte

Der klinisch bedeutsame positiv prädiktive Wert entspricht dem Anteil der Personen mit richtig positivem Ergebnis, d. h. dem Vorliegen der genetischen Veränderung und der Erkrankung an der Gesamtzahl aller Personen mit positivem Ergebnis. Er ist mit der Penetranz der Erkrankung bzgl. der bestimmten genetischen Eigenschaft gleichzusetzen.

Bei multifaktoriellen Erkrankungen kann die Aussagekraft durch weitere genetische und nicht-genetische Faktoren mehr oder weniger stark beeinflusst werden. Deshalb ist der positiv prädiktive Wert bei genetischen Untersuchungen zur Diagnose/Prädiktion multifaktorieller Erkrankungen in der Regel geringer als bei monogenen Erkrankungen.

Der klinisch bedeutsame, negativ prädiktive Wert bezeichnet unter den negativ für eine bestimmte genetische Eigenschaft Getesteten den Anteil derjenigen, die die betrachtete Zielerkrankung nicht haben und nicht entwickeln werden.

Die prädiktiven Werte hängen außerdem von der Prävalenz der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung bzw. der Definition der Zielpopulation (z. B. Ethnizität, Geschlecht, Alter, familiäre Häufung der Erkrankung) und des gesundheitlichen Merkmals (z. B. klinische Symptomatik, Erkrankungsalter, Zielgen) ab. Die Prävalenz der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung in der Zielpopulation entspricht der Erkrankungswahrscheinlichkeit vor der Untersuchung (Vortestwahrscheinlichkeit). Eine genetische Untersuchung soll zu einem klaren Erkenntnisgewinn führen, d. h. zu einer deutlich veränderten ermittelten Erkrankungswahrscheinlichkeit nach der genetischen Untersuchung (Nachttestwahrscheinlichkeit).<sup>6</sup>

<sup>6</sup> Unterschiede hinsichtlich der prädiktiven Werte sind insbesondere zwischen monogenen und multifaktoriellen Subtypen ein und derselben Erkrankung bzw. gesundheitlichen Störung wie beispielsweise dem Brust- oder Darmkrebs zu erwarten. Bei genetischen Untersuchungen vor einem familiären Krankheitshintergrund hängen die prädiktiven Werte zudem auch von den jeweiligen Gegebenheiten in der Familie ab.

### IV.1.3. Penetranz

Die Penetranz einer genetischen Eigenschaft gibt an, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine genetische Eigenschaft zur klinischen Ausprägung eines jeweils erwarteten Phänotyps führt. Hierbei ist zwischen einer vollständigen Penetranz, bei der sich die Ausprägung im Laufe des Lebens bei allen Mutationsträgern manifestiert, und einer unvollständigen Penetranz, bei der sich die Ausprägung nicht bei allen Mutationsträgern manifestiert, zu unterscheiden. Bei unvollständiger Penetranz einer genetischen Eigenschaft verringern sich die Erkrankungswahrscheinlichkeit und somit auch der positiv prädiktive Wert einer genetischen Untersuchung hinsichtlich der Manifestation einer Erkrankung.

Das Auftreten einer Erkrankung bzw. gesundheitlichen Störung ist häufig altersabhängig. Liegt ein substantieller Anteil von Ersterkrankungen in einem mittleren Alter oder höher, so ist auch die Lebenserwartung bei der Berechnung einer adäquaten Penetranz zu berücksichtigen. Da auch die Effektivität und Akzeptanz von Interventionsmöglichkeiten altersabhängig sein können, sind für die Beurteilung des optimalen Zeitpunktes eventueller Interventionsmöglichkeiten und deren Effektivität nicht nur die lebenslange Penetranz, sondern insbesondere auch die altersabhängigen Penetranzen zu berücksichtigen. Dazu muss die Zeitspanne angegeben werden, auf die sich die prädiktiven Werte beziehen (z. B. lebenslang, bis zu einem bestimmten Lebensalter, die nächsten 10 Jahre nach Diagnosestellung).

### IV.1.4. Variable Expressivität

Die Expressivität (der Ausprägungsgrad) beschreibt die individuell unterschiedlich starke Ausprägung eines phänotypischen Merkmals oder die Ausprägung unterschiedlicher phänotypischer Merkmale des für die Krankheit spezifischen Symptom-Spektrums bei identischem Genotyp. Hierbei kann der Schweregrad eines bestimmten Phänotyps variieren oder es können unterschiedliche Phänotypen auftreten. So können Träger ein und derselben familiären Mutation unterschiedlich schwer betroffen sein. Bei der Beurteilung der klinischen Validität einer genetischen Untersuchung im Hinblick auf eine be-

stimmte phänotypische Ausprägung sind daher die Möglichkeit einer variablen Expressivität des Genotyps sowie ggf. bekannte Genotyp-Phänotyp-Korrelationen zu berücksichtigen.

#### IV.1.5. Pathogenetische Beurteilung genetischer Eigenschaften

Bei Verdacht auf das Vorliegen einer erblichen Erkrankung in der Familie wird in der Regel zuerst bei einem betroffenen Familienmitglied (Indexpatient) eine diagnostische genetische Untersuchung angestrebt. Wird dabei eine genetische Variante festgestellt, soll deren pathogenetische Einordnung nach einer standardisierten Klassifikation [10–12], aus der die Pathogenität und damit kausale Relevanz der Variante für den Phänotyp hervorgeht, erfolgen, die der verantwortlichen ärztlichen Person transparent und nachvollziehbar dargestellt werden muss, z. B. „pathogene Variante“ (pathogenic), „wahrscheinlich pathogene Variante“ (likely pathogenic), „Variante unklarer klinischer Bedeutung“ (variant of uncertain significance, VUS), „wahrscheinlich neutrale Variante“ (likely benign), „neutrale Variante“ (benign) [6, 13]. Eine prädiktive genetische Untersuchung bei genetisch verwandten Angehörigen des Indexpatienten ist nur bei Vorliegen einer pathogenen oder wahrscheinlich pathogenen Variante indiziert und soll nur dann angeboten werden.

Das methodische Vorgehen bei der Variantenbewertung im Rahmen der Befunderstellung setzt die sorgfältige Nutzung von populations-, erkrankungs- und sequenzspezifischen Datenbanken und intensive Literaturrecherchen voraus. *In silico* Prädiktionsprogramme<sup>7</sup> sind im klinischen Kontext in der Regel nur als Indiz zu werten, da ihre Sensitivität und Spezifität nicht ausreichend hoch sind. Ein verbreitetes Instrumentarium zur standardisierten, evidenzbasierten Beurteilung von Keimbahn-Varianten sind die regelmäßig weiterentwickelten Kriterien des American College of Medical Genetics und der Association of Molecular Pathologists, für

die auch zunehmend genspezifische Adaptionen erarbeitet werden [13].

Abhängig vom bestehenden Auftrag und der Einwilligung der untersuchten Person sind pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten zu berichten. Nach aktuell anerkanntem Stand der Wissenschaft und Technik wird empfohlen, neutrale und wahrscheinlich neutrale Varianten nicht mitzuteilen [6]. Eine „Variante unklarer klinischer Bedeutung“ (VUS) liegt vor, wenn die kausale Relevanz und somit die diagnostische bzw. prädiktive Bedeutung einer genetischen Eigenschaft zum Zeitpunkt der Auswertung der genetischen Analyse nicht sicher beurteilt werden kann. In Abhängigkeit von der Erkrankung und der Fragestellung soll geprüft und ggf. darauf hingewiesen werden, dass Zusatzuntersuchungen zur weiteren Einordnung der VUS zu veranlassen sind. Generell gilt, dass das alleinige Vorliegen einer VUS **nicht** zu einer klinischen Empfehlung herangezogen werden soll. VUS können unter Berücksichtigung des klinischen und familiären Hintergrundes mit dem Hinweis mitgeteilt werden, dass eine Änderung der Bewertung eventuell zu einem späteren Zeitpunkt möglich ist. Es soll den Betroffenen ermöglicht werden, sich zu gegebener Zeit nach der aktuellen klinisch-wissenschaftlichen Neubewertung der nachgewiesenen Variante zu erkundigen, ob sich möglicherweise aus einer Neubewertung einer VUS eine klinische Handlungsoption ergibt [14]. Anlässe für eine Neubewertung können z. B. sein: Indikationsstellung für weiterführende genetische Untersuchungen, relevante Neuerkrankungen in der Familie, geplante relevante medizinische Maßnahmen etc.

#### IV.2. Klinischer Nutzen

Der klinische Nutzen (clinical utility)<sup>8</sup> genetischer Untersuchungen hängt von der spezifischen medizinischen Fragestellung (diagnostisch oder prädiktiv) und dem Zweck der Untersuchung ab. Er ist kon-

textabhängig und kann zudem von ethischen, rechtlichen und sozialen Implikationen abhängen, z. B.:

- von der Verfügbarkeit und Art der möglichen medizinischen Konsequenzen,<sup>9</sup>
- von der persönlichen oder familiären Situation und Anamnese,<sup>10</sup>
- von körperlichen, psychischen und sozialen Belastungen, die mit der genetischen Untersuchung selbst verbunden sein können,
- von der möglichen Entlastung durch Planbarkeit bzw. Gewissheit, selbst wenn keine medizinischen Konsequenzen gezogen werden können.

#### IV.2.1. Voraussetzungen für die Beurteilung des klinischen Nutzens

**IV.2.1.1. Kenntnisse über die Erkrankung oder gesundheitliche Störung.** Klinisch nützliche diagnostische und prädiktive genetische Untersuchungen setzen grundsätzlich evidenzbasierte Kenntnisse der Ätiologie, Pathogenese und phänotypischen Ausprägung der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung einerseits und der Möglichkeiten und Konsequenzen ihrer Früherkennung, Vermeidung, Vorbeugung und Behandlung andererseits voraus. Die Beurteilung des klinischen Nutzens einer genetischen Untersuchung kann allerdings schwierig sein, wenn die diesbezüglich verfügbare Datenbasis unzureichend ist (z. B. im Fall seltener Erkrankungen) oder keine systematischen Studien vorliegen. In diesen Fällen sind der Mangel an wissenschaftlicher Evidenz und der möglicherweise aus der Untersuchung erwachsende Nutzen gegeneinander abzuwägen. Ätiologie und Pathogenese der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung sollen soweit bekannt sein, dass sich Art und Zeitpunkt der genetischen

<sup>9</sup> Eine sehr riskante oder wenig aussichtsreiche Therapie verlangt z. B. nach einem hohen positiv prädiktiven Wert, wohingegen eine nebenwirkungsarme und wirksame Intervention bzw. ein fataler Ausgang bei ausbleibender Therapie einen hohen negativ prädiktiven Wert erfordern.

<sup>10</sup> Z. B. senkt das Fehlen einer BRCA-Mutation die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Brustkrebs. Dieser Effekt ist in familiär stark belasteten Brustkrebsfamilien größer als im Rahmen eines Populationscreenings.

<sup>7</sup> computergestützte Simulationen zugehöriger biochemischer Prozesse.

<sup>8</sup> „Klinischer Nutzen“ wird hier in Anlehnung an den international gebräuchlichen Begriff „Clinical Utility“ verwendet, wengleich die darunter subsumierte Nützlichkeit meist weit über den klinischen Rahmen hinausgeht.

Untersuchung und ihre medizinischen Konsequenzen hinreichend begründen lassen.

Gemäß ACCE-Kriterien sind auch die ethischen, rechtlichen und sozialen Implikationen bei der Bewertung des klinischen Nutzens der Untersuchung angemessen zu berücksichtigen.

### IV.2.1.2. Konsequenzen der Diagnostik.

Eine geplante genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken kann als nützlich beurteilt werden, wenn sich aus deren Ergebnis Konsequenzen für das klinische Management der untersuchten Person oder deren Angehöriger ableiten lassen, die zu einer Verbesserung des Gesundheitszustandes bzw. zu einer Verminderung der Mortalität führen. Das ist z. B. der Fall, wenn sich dadurch eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung (früher) erkennen, vermeiden, behandeln oder ihr vorbeugen lässt. Eventuell aus dem Ergebnis der genetischen Untersuchung abzuleitende medizinische Maßnahmen müssen dazu grundsätzlich für die untersuchte Person verfügbar sein. Gesundheitliche Auswirkungen, die sich aus der Anwendung oder aus der Nichtanwendung einer genetischen Untersuchung ergeben können, müssen hinreichend bekannt sein, so dass die zu untersuchende Person eine informierte Entscheidung für oder gegen die Durchführung der genetischen Untersuchung treffen kann. Auch wenn sich keine praktischen Konsequenzen ableiten lassen, kann das alleinige Wissen um die Ursachen und die Abschätzung der Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Erkrankung oder gesundheitlichen Störung von Bedeutung für die Lebensqualität und Lebensplanung der untersuchten Person oder deren Angehörigen sein.

**IV.2.2. Besonderheiten bei genetischen Untersuchungen auf Anlageträgerschaft. Die gezielte Untersuchung einer gesunden Person auf Anlageträgerschaft für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung stellt eine prädiagnostische genetische Untersuchung im Sinne des GenDG dar (vgl. § 3 Nr. 8b).** Bei der Untersuchung auf eine genetische Anlageträgerschaft bemisst sich der klinische Nutzen nicht nur an den möglichen Konsequenzen für die untersuchte Person

(z. B. Familienplanung), sondern auch am Nutzen für Nachkommen und Angehörige der untersuchten Person.

## V. Begründung

Seit Inkrafttreten der 1. Fassung dieser Richtlinie am 26.07.2012 hat sich die humangenetische Diagnostik rasant weiterentwickelt. Während sich die klinisch indizierten genetischen Untersuchungen in der Vergangenheit in der Mehrzahl auf seltene Erkrankungen konzentrierten, wird zunehmend das Zusammenspiel von Genetik, Lebensstil und Umwelt bei der Entstehung komplexer bzw. multifaktorieller Erkrankungen entschlüsselt. Hierzu zählen z. B. häufige Erkrankungen des Herz-Kreislaufsystems, familiäre Krebserkrankungen, Stoffwechselerkrankungen und Erkrankungen des Nervensystems. Damit hat sich das Anwendungsspektrum der genetischen Untersuchungen deutlich ausgeweitet, wodurch auch die Interpretation genetischer Analyse- und Untersuchungsergebnisse nicht zuletzt auch durch Einführung der Hochdurchsatz-Sequenzieretechniken deutlich anspruchsvoller und umfangreicher geworden ist. Denn es werden eine erheblich gestiegene Anzahl von Varianten genetischer Eigenschaften detektiert, für die die Beurteilung im klinischen Kontext durch eine z. T. nur spärlich vorhandene Datenlage erschwert ist. Dies liegt darin begründet, dass im Rahmen von Multigenanalysen eine Vielzahl von Varianten mit unklarer Bedeutung nachgewiesen wird, deren pathogenetische Einordnung von großer Bedeutung ist. Obwohl diese effizienten Methoden bereits beim erstmaligen Inkrafttreten dieser Richtlinie in der Forschung angewandt wurden, hat erst deren schrittweise Aufnahme in die klinische Versorgung zu deren flächendeckender Implementierung in die humangenetische Diagnostik geführt.

Ferner ist der alleinige Nachweis einer Assoziation zwischen einer Variante einer genetischen Eigenschaft und einem Krankheitsbild keine ausreichende Basis zur Feststellung eines klinischen Nutzens. Vielmehr bedarf es für den Einsatz klinischer Interventionsmaßnahmen auf der Basis genetischer Ergebnisse weiterführender Begründungen wie z. B. des Nach-

weises, dass die genetische Analyse nutzenbelegte Handlungsoptionen eröffnet, die insbesondere zu einer Verbesserung harter Endpunkte, d. h. Reduktion von Krankheit oder Verbesserung des Krankheitsverlaufs führen, aber auch für die Lebensplanung von Bedeutung sein können.

In der nun vorliegenden aktualisierten Version wird dieser Entwicklung Rechnung getragen, in dem der klinischen Beurteilung von genetischen Eigenschaften ein deutlich höherer Stellenwert beigemessen wird. Dabei können die Ausführungen zum Vorgehen bei der Beurteilung von Varianten genetischer Eigenschaften nur prinzipieller Natur sein. Für die technische Durchführung sei auf die entsprechenden nationalen und internationalen Leitlinien verwiesen. Des Weiteren wurden die Ausführungen zur klinischen Validität und zum klinischen Nutzen an die praktischen Möglichkeiten der beteiligten Ärztinnen und Ärzte und die Bedürfnisse der betroffenen Personen angepasst und konkretisiert.

## VI. Inkrafttreten

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.

Die angegebene Literatur und Quellen reflektieren den Stand der Wissenschaft zum Zeitpunkt der Verabschiedung dieser Richtlinie. Ihr Inhalt ist nicht Regelungsbestandteil dieser Richtlinie.

## Literatur

1. Public Health Genomics Foundation (2007) Moving beyond ACCE: An Expanded Framework for Genetic Test Evaluation. [http://www.phgfoundation.org/documents/369\\_1409657043.pdf](http://www.phgfoundation.org/documents/369_1409657043.pdf). Zugriffen: 9. Apr. 2021
2. Office of Genomics and Precision Public Health, Office of Science, CDC. ACCE Model Process for Evaluating Genetic Tests (page last reviewed: 28.12.2010). <http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE/index.htm>. Zugriffen: 9. Apr. 2021
3. European Society of Human Genetics, EuroGentest Clinical Utility Gene Cards. <https://www.nature.com/ejhg/articles?type=clinical-utility-gene-card>. Zugriffen: 9. Apr. 2021
4. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, GeneReviews WSE Seattle (WA): University of Washington, Seattle. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>. Zugriffen: 9. Apr. 2021
5. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften Online Portal

- 
- aktueller Leitlinien der Mitgliedsgesellschaften in der AWMF. <https://www.awmf.org/leitlinien.html>. Zugegriffen: 9. Apr. 2021
6. European Society of Human Genetics, EuroGentest (2016) Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet* 24(1):2–5
  7. Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut (2017) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. – in der Fassung vom 28.04.2017. *Bundesgesundheitsbl* 60(8):923–927
  8. Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut (2017) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für die Wirkung eines Arzneimittels bei einer Behandlung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1b GenDG. – in der Fassung vom 25.11.2016. *Bundesgesundheitsbl* 60(4):472–475
  9. Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut (2013) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG. – in der Fassung vom 06.07.2012. *Bundesgesundheitsbl* 56(1):163–168
  10. Plon SE, Eccles DM, Easton D et al (2008) Sequence variant classification and reporting: recommendations for improving the interpretation of cancer susceptibility genetic test results. *Hum Mutat* 29(11):1282–1291
  11. Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles (2019) Towards controlled terminology for reporting germline cancer susceptibility variants: an ENIGMA report. *J Med Genet* 56(6):347–357
  12. (2020) Association for Clinical Genomic Science (2020) ACGS Best Practice Guidelines for Variant Classification in Rare Disease. <https://www.acgs.uk.com/media/11631/uk-practice-guidelines-for-variant-classification-v4-01-2020.pdf>. Zugegriffen: 9. Apr. 2021
  13. American College of Medical Genetics, Association of Molecular Pathologists (2015) Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17(5):405–424
  14. American College of Medical Genetics (2019) Points to consider in the reevaluation and reanalysis of genomic test results: a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 21(6):1267–1270

# DAS GENDIAGNOSTIK GESETZ (GENDG)

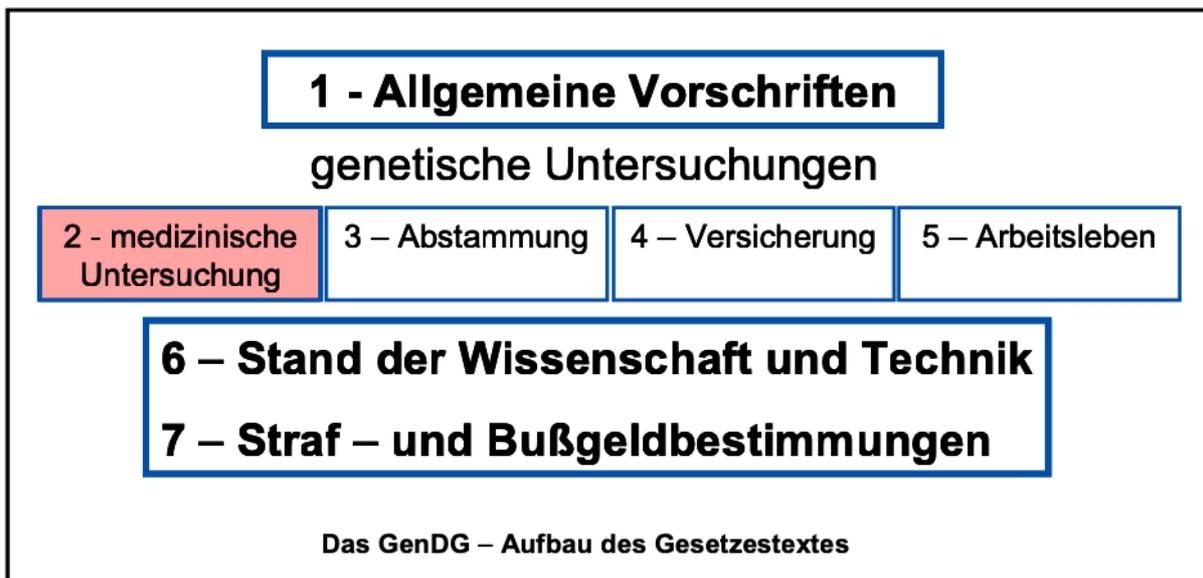
## INHALT:

1. Überblick .....	1
2. Die Gendiagnostikkommission am Robert Koch Institut (GEKO).....	2
3. Prädiktive und diagnostische genetische Untersuchung .....	2
4. Genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken .....	3
5. Qualifikation für die fachspezifische genetische Beratung .....	4
6. Datenbanken .....	4

## 1. Überblick

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist am 1. Februar 2010 in Kraft getreten. In §1 des GenDG wird der „Zweck des Gesetzes“ erläutert: Voraussetzungen für genetische Untersuchungen und die Verwendung von Proben und Daten sollen geregelt werden. **Damit soll die Benachteiligung auf Grund von genetischen Eigenschaften verhindert und das Recht auf informationelle Selbstbestimmung gewahrt werden.**

Bundesministerium der Justiz, <http://www.gesetze-im-internet.de/gendg/index.html>  
(abgerufen: 4. 10. 2022, [GenDG.pdf](#))



Folgende genetische Analysen fallen nicht unter das GenDG (und fallen unter eigene Gesetzestexte):

Genetische Analysen zu **Forschungszwecken**, im Rahmen von **Strafverfahren** und Untersuchungen, die unter das **Infektionsschutzgesetz** fallen (§ 2 „Anwendungsbereich“).

Auch der Nachweis **somatischer Mutationen** fällt nicht in den Geltungsbereich des GenDG.

**Beispiel:** Die molekulargenetische Analyse von Tumormaterial fällt nicht unter das GenDG, da die hier analysierten DNA-Veränderungen NICHT vererbt werden (siehe dazu §3 Abschnitt 4. GenDG).

Wird eine genetische Analyse durchgeführt, bei der es nicht um die Diagnostik, Prognostik oder Prädiktion einer **Erkrankung** geht, fällt diese nicht unter das DenDG.

**Beispiel:** Die molekulargenetische **Gewebetypisierung** zum Zweck der Kompatibilitätsanalyse für Transplantationen fällt nicht unter das GenDG, da hier kein Bezug zu einer Erkrankung besteht (siehe dazu §3 Abschnitt 7. und 8. GenDG).

## 2. Die Gendiagnostik-Kommission am Robert Koch Institut (GEKO)

Wie in §23 des GenDG gefordert, wurde am Robert Koch Institut (<https://www.rki.de>) eine Gendiagnostik-Kommission ins Leben gerufen. Diese Kommission erstellt Richtlinien, die den Gesetzestext interpretieren und spezifizieren.

Die aktuellen Mitglieder der GEKO wurde im November 2021 für einen Zeitraum von 3 Jahren neu berufen (5. Berufungsperiode).

**Internetseite Robert Koch Institut:** <https://www.rki.de>, Kommissionen, Gendiagnostik-Kommission

### Neueste Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission: Bundesgesundheitsbl 2021 · 64:1030–1035

**Richtlinie der GendiagnostikKommission (GEKO)** für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß §23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG ([RL\\_Med\\_Bedeutung\\_genet\\_Eigenschaften.pdf](#))

## 3. Prädiktive und diagnostische genetische Untersuchung

Unter § 3 „Begriffsbestimmung“ wird besonderer Wert auf die Differenzierung von **diagnostischer** genetischer Untersuchung und **prädiktiver** genetischer Untersuchung gelegt:

Die diagnostische genetische Untersuchung dient der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung. Pharmakogenetische Untersuchungen sind nach dem GenDG auch diagnostische genetische Untersuchungen.

### **Beispiele:**

1. **Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie.** Vor einer FU-haltigen Therapie sollen Patienten auf die vier häufigsten genetischen *DPYD*-Varianten getestet werden.
2. Bei Ausschluß einer sekundären **Eisenüberladung** kann der Nachweis der prävalenten Mutationen im HFE-Gen eine Hereditäre Hämochromatose vom Typ 2 nachweisen.

Bei der prädiktiven genetischen Diagnostik wird eine gesunde Person untersucht, „mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen“ (§ 3 (8)).

#### **Beispiele:**

1. Jede **vorgeburtliche genetische Untersuchung** ist eine prädiktive genetische Untersuchung.
2. Ausgehend von einem Indexpatienten mit **familiärer Krebsdisposition** (HNPCC, FAP, LiFraumeni..) wird im Rahmen des Kaskadenscreenings nahen Verwandte des Patienten der Nachweis der Anlageträgerschaft angeboten.

**Bei der prädiktiven genetischen Untersuchung ist das Angebot der genetischen Beratung verpflichtend.**

## **4. Genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken**

In § 7 „Arztvorbehalt“ wird geregelt, dass ausschließlich Ärzte eine genetische Untersuchung durchführen oder beauftragen dürfen.

Die **diagnostische** genetische Untersuchung darf dabei von allen Ärzten, die **prädiktive** genetische Untersuchung nur von dafür qualifizierten Ärzten vorgenommen werden.

In § 8 wird die **schriftliche Einwilligung** gefordert, in § 9 wird die der Einwilligung vorangehende **Aufklärung** der untersuchten Person geregelt. Eine Durchführung einer genetischen Diagnostik ohne schriftliche Einwilligung des Patienten stellt eine Straftat dar.

Der Befund darf durch den verantwortlichen Arzt nur der untersuchten Person mitgeteilt werden. Mitteilungen an weitere Familienangehörige oder an mitbehandelnde Ärzte müssen von der untersuchten Person genehmigt sein.

§ 12 regelt die „Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen“. Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung muss nach 10 Jahren vernichtet werden, eine längeren Aufbewahrung des Befundes ist nur mit Zustimmung des Patienten erlaubt.

Eine **genetische Beratung** soll bei der genetischen Untersuchung angeboten werden. **Für prädiktive genetische Untersuchungen** und bei Untersuchungen, die eine **schwerwiegende und nicht behandelbare Erkrankung betreffen**, verlangt das Gesetz jedoch eine genetische Beratung (§ 10 GenDG).

**Die Beratung muss schriftlich dokumentiert werden, die beratene Person erhält eine schriftliche Darstellung der genetischen Beratung.**

Nach § 7 (1) darf die genetische Beratung nur durch Fachärzte für Humangenetik, durch Ärzte mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ oder von Ärzten, die sich für die fachspezifische genetische Beratung qualifiziert haben, durchgeführt werden.

## 5. Qualifikation für die fachspezifische genetische Beratung

**Alle Ärzte, die Patienten mit genetisch bedingten oder genetisch mitbedingten Erkrankungen behandeln, können sich für die fachspezifische genetische Beratung qualifizieren.**

Seit Juli 2016 wird für diese Qualifikation ein 72 Unterrichtsstunden umfassender Kurs verlangt. Dieser Kurs wird von der deutschen Gesellschaft für Humangenetik angeboten.

Ärzte, die bereits mindestens **5 Jahre Fachärzte** sind, können diese Qualifikation durch **Ablegen einer Wissenskontrolle** bei ihrer **Landesärztekammer** erwerben.

## 6. Datenbanken

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. bietet auf ihrer Internetseite ein Adressverzeichnis aller genetischen Beratungsstellen in Deutschland, Österreich und der Schweiz an: <https://www.gfhev.de> (Untertitel: **Diagnostik & Genetische Beratung; Genetische Beratungsstellen**)

Der **Berufsverband Deutscher Humangenetiker** e.V. stellt eine Datenbank zur Verfügung, in der humangenetische Einrichtungen mit ihren Leistungsspektren über Suchfunktionen verfügbar sind: <http://www.hgqn.org/> „HGQN – Das humangenetische Qualitätsnetzwerk“

**Orphanet** ist eine Datenbank, die über seltene genetische Erkrankungen informiert: <https://www.orpha.net>

In der Datenbank **OMIM** „Online Mendelian Inheritance in Man“ werden genetische Erkrankungen und die der Erkrankung zu Grunde liegenden Gendefekte dargestellt: <https://omim.org>

**GenBank** ist eine Zusammenschluß von ENA (European Nucleotide Archive), DDBJ (DNA Data Bank of Japan) und NCBI (National Center for Biotechnology Information). Über den Link <https://www.ncbi.nlm.nih.gov> werden Datenbanken und Suchfunktionen zur Verfügung gestellt.

# Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG)

GenDG

Ausfertigungsdatum: 31.07.2009

Vollzitat:

"Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 15 Absatz 4 des Gesetzes vom 4. Mai 2021 (BGBl. I S. 882) geändert worden ist"

**Stand:** Zuletzt geändert durch Art. 15 Abs. 4 G v. 4.5.2021 I 882

## Fußnote

(+++ Textnachweis ab: 1.2.2010 +++)

## Inhaltsübersicht

### **Abschnitt 1 Allgemeine Vorschriften**

- § 1 Zweck des Gesetzes
- § 2 Anwendungsbereich
- § 3 Begriffsbestimmungen
- § 4 Benachteiligungsverbot
- § 5 Qualitätssicherung genetischer Analysen
- § 6 Abgabe genetischer Untersuchungsmittel

### **Abschnitt 2 Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken**

- § 7 Arztvorbehalt
- § 8 Einwilligung
- § 9 Aufklärung
- § 10 Genetische Beratung
- § 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen
- § 12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen
- § 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben
- § 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen
- § 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen
- § 16 Genetische Reihenuntersuchungen

### **Abschnitt 3 Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung**

- § 17 Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

### **Abschnitt 4 Genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich**

- § 18 Genetische Untersuchungen und Analysen im Zusammenhang mit dem Abschluss eines Versicherungsvertrages

### **Abschnitt 5**

## **Genetische Untersuchungen im Arbeitsleben**

- § 19 Genetische Untersuchungen und Analysen vor und nach Begründung des Beschäftigungsverhältnisses
- § 20 Genetische Untersuchungen und Analysen zum Arbeitsschutz
- § 21 Arbeitsrechtliches Benachteiligungsverbot
- § 22 Öffentlich-rechtliche Dienstverhältnisse

### **Abschnitt 6 Allgemein anerkannter Stand der Wissenschaft und Technik**

- § 23 Richtlinien
- § 24 (weggefallen)

### **Abschnitt 7 Straf- und Bußgeldvorschriften**

- § 25 Strafvorschriften
- § 26 Bußgeldvorschriften

### **Abschnitt 8 Schlussvorschriften**

- § 27 Inkrafttreten

## **Abschnitt 1 Allgemeine Vorschriften**

### **§ 1 Zweck des Gesetzes**

Zweck dieses Gesetzes ist es, die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen und im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten zu bestimmen und eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, um insbesondere die staatliche Verpflichtung zur Achtung und zum Schutz der Würde des Menschen und des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren.

### **§ 2 Anwendungsbereich**

(1) Dieses Gesetz gilt für genetische Untersuchungen und im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen bei geborenen Menschen sowie bei Embryonen und Föten während der Schwangerschaft und den Umgang mit dabei gewonnenen genetischen Proben und genetischen Daten bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben.

(2) Dieses Gesetz gilt nicht für genetische Untersuchungen und Analysen und den Umgang mit genetischen Proben und Daten

1. zu Forschungszwecken,
2. auf Grund von Vorschriften
  - a) über das Strafverfahren, über die internationale Rechtshilfe in Strafsachen, des Bundeskriminalamtgesetzes und der Polizeigesetze der Länder,
  - b) des Infektionsschutzgesetzes und der auf Grund des Infektionsschutzgesetzes erlassenen Rechtsverordnungen.

### **§ 3 Begriffsbestimmungen**

Im Sinne dieses Gesetzes

1. ist genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete
  - a) genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder

- b) vorgeburtliche Risikoabklärung  
einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse,
2. ist genetische Analyse 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),
3. ist vorgeburtliche Risikoabklärung 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,
4. sind genetische Eigenschaften ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen,
5. ist verantwortliche ärztliche Person die Ärztin oder der Arzt, die oder der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt,
6. ist genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken eine diagnostische oder eine prädiktive genetische Untersuchung,
7. ist eine diagnostische genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung 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,
8. ist prädiktive genetische Untersuchung 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,
9. ist genetische Reihenuntersuchung eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll,
10. ist genetische Probe biologisches Material, das zur Verwendung für genetische Analysen vorgesehen ist oder an dem solche Analysen vorgenommen wurden,
11. sind genetische Daten die durch eine genetische Untersuchung oder die im Rahmen einer genetischen Untersuchung durchgeführte genetische Analyse gewonnenen Daten über genetische Eigenschaften,
12. sind Beschäftigte
- a) Arbeitnehmerinnen und Arbeitnehmer,
  - b) die zu ihrer Berufsbildung Beschäftigten,
  - c) Teilnehmer an Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben sowie an Abklärungen der beruflichen Eignung oder Arbeitserprobung (Rehabilitanden),
  - d) die in anerkannten Werkstätten für behinderte Menschen Beschäftigten,
  - e) Personen, die nach dem Jugendfreiwilligendienstgesetz beschäftigt werden,
  - f) Personen, die wegen ihrer wirtschaftlichen Unselbstständigkeit als arbeitnehmerähnliche Personen anzusehen sind; zu diesen gehören auch die in Heimarbeit Beschäftigten und die ihnen Gleichgestellten,

- g) Bewerberinnen und Bewerber für ein Beschäftigungsverhältnis sowie Personen, deren Beschäftigungsverhältnis beendet ist,
13. sind Arbeitgeber (Arbeitgeberinnen und Arbeitgeber) natürliche oder juristische Personen oder rechtsfähige Personengesellschaften, die Personen nach Nummer 12 beschäftigen, bei in Heimarbeit Beschäftigten und den ihnen Gleichgestellten die Auftraggeber oder Zwischenmeister oder bei Beschäftigten, die einem Dritten zur Arbeitsleistung überlassen werden, auch die Dritten.

#### **§ 4 Benachteiligungsverbot**

(1) Niemand darf wegen seiner oder der genetischen Eigenschaften einer genetisch verwandten Person, wegen der Vornahme oder Nichtvornahme einer genetischen Untersuchung oder Analyse bei sich oder einer genetisch verwandten Person oder wegen des Ergebnisses einer solchen Untersuchung oder Analyse benachteiligt werden.

(2) Die Geltung von Benachteiligungsverboten oder Geboten der Gleichbehandlung nach anderen Vorschriften und Grundsätzen wird durch dieses Gesetz nicht berührt. Dies gilt auch für öffentlich-rechtliche Vorschriften, die dem Schutz bestimmter Personengruppen dienen.

#### **§ 5 Qualitätssicherung genetischer Analysen**

(1) Genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen nur von Einrichtungen vorgenommen werden, die eine Akkreditierung für die Durchführung der genetischen Analysen durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle erhalten haben. Für eine Akkreditierung muss die Einrichtung insbesondere

1. die genetischen Analysen nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik durchführen und hierfür ein System der internen Qualitätssicherung einrichten,
2. über für die entsprechenden Tätigkeiten qualifiziertes Personal verfügen,
3. die Anforderungen an die Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse der genetischen Analysen nach § 12 sowie an die Verwendung und Vernichtung genetischer Proben nach § 13 einhalten und hierfür die erforderlichen organisatorischen und technischen Maßnahmen treffen und
4. die erfolgreiche Teilnahme an geeigneten externen Qualitätssicherungsmaßnahmen nachweisen.

Die Einrichtungen werden für die im Akkreditierungsantrag benannten Analysearten sowie Analyseverfahren akkreditiert. Die Akkreditierung ist auf längstens fünf Jahre zu befristen.

(2) Einrichtungen oder Personen, die genetische Analysen zu medizinischen Zwecken im Rahmen genetischer Untersuchungen vornehmen, müssen die in Absatz 1 Satz 2 Nr. 1 bis 4 genannten Anforderungen erfüllen.

#### **§ 6 Abgabe genetischer Untersuchungsmittel**

Das Bundesministerium für Gesundheit kann durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates regeln, dass bestimmte, in der Rechtsverordnung zu bezeichnende genetische Untersuchungsmittel, die dazu dienen, genetische Untersuchungen vorzunehmen, zur Endanwendung nur an Personen und Einrichtungen abgegeben werden dürfen, die zu diesen Untersuchungen oder zu genetischen Analysen im Rahmen dieser Untersuchungen nach Maßgabe dieses Gesetzes berechtigt sind.

### **Abschnitt 2**

## **Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken**

#### **§ 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 beauftragte 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.

### **§ 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen**

(1) Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung darf vorbehaltlich der Absätze 2 und 3 nur der betroffenen Person und nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden.

(2) Eine nach § 7 Abs. 2 mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung darf das Ergebnis der genetischen Analyse nur der ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat.

(3) Die verantwortliche ärztliche Person darf das Ergebnis der genetischen Untersuchung oder Analyse anderen nur mit ausdrücklicher und schriftlich oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung der betroffenen Person mitteilen.

(4) Das Ergebnis der genetischen Untersuchung darf der betroffenen Person nicht mitgeteilt werden, soweit diese Person nach § 8 Abs. 1 Satz 1 in Verbindung mit Satz 2 entschieden hat, dass das Ergebnis der genetischen Untersuchung zu vernichten ist oder diese Person nach § 8 Abs. 2 ihre Einwilligung widerrufen hat.

### **§ 12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen**

(1) Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen hat die verantwortliche ärztliche Person zehn Jahre in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person aufzubewahren. Die verantwortliche ärztliche Person hat die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen unverzüglich in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person zu vernichten,

1. wenn die Aufbewahrungsfrist nach Satz 1 abgelaufen ist oder
2. soweit diese Person nach § 8 Abs. 1 Satz 1 in Verbindung mit Satz 2 entschieden hat, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen zu vernichten sind.

Soweit Grund zu der Annahme besteht, dass durch eine Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden oder wenn die betroffene Person eine längere Aufbewahrung schriftlich oder in elektronischer Form verlangt, hat die verantwortliche ärztliche Person die Ergebnisse anstelle einer Vernichtung nach Satz 2 Nr. 1 in der Verarbeitung einzuschränken und dies der nach § 7 Abs. 2 beauftragten Person oder Einrichtung mitzuteilen. Satz 2 Nr. 2 gilt auch, wenn die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat, soweit ihr die Ergebnisse nicht bereits bekannt sind.

(2) Absatz 1 gilt für die Aufbewahrung, Vernichtung und Einschränkung der Verarbeitung des Ergebnisses einer genetischen Analyse durch die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung entsprechend.

### **§ 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben**

(1) Eine genetische Probe darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden ist. Die verantwortliche ärztliche Person oder die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung hat die genetische Probe unverzüglich zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat.

(2) Abweichend von Absatz 1 darf die genetische Probe zu anderen Zwecken nur verwendet werden, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist oder wenn zuvor die Person, von der die genetische Probe stammt, nach Unterrichtung über die anderen Zwecke in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat.

(3) Wer eine genetische Probe verwendet, hat die erforderlichen technischen und organisatorischen Maßnahmen zu treffen, um eine unzulässige Verwendung der Probe auszuschließen.

#### **§ 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen**

(1) Bei einer Person, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, dürfen eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken sowie die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nur vorgenommen werden, wenn

1. die Untersuchung nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik erforderlich ist, um bei der Person eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu vermeiden oder zu behandeln oder dieser vorzubeugen, oder wenn eine Behandlung mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch genetische Eigenschaften beeinflusst wird,
2. die Untersuchung zuvor der Person in einer ihr gemäßen Weise so weit wie möglich verständlich gemacht worden ist und sie die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht ablehnt,
3. die Untersuchung für die Person mit möglichst wenig Risiken und Belastungen verbunden ist und
4. der Vertreter der Person nach § 9 aufgeklärt worden ist, die Vorschriften über die genetische Beratung nach § 10 gegenüber dem Vertreter eingehalten worden sind und dieser nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat.

(2) Eine genetische Untersuchung darf bei einer in Absatz 1 bezeichneten Person abweichend von Absatz 1 auch vorgenommen werden, wenn

1. sich bei einer genetisch verwandten Person im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik auf andere Weise nicht klären lässt, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann,
2. die Voraussetzungen nach Absatz 1 Nr. 2 und 4 vorliegen,
3. die Person voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt wird und
4. die Person durch das Untersuchungsergebnis voraussichtlich weder physisch noch psychisch belastet wird.

(3) Es dürfen nur die für den jeweiligen Untersuchungszweck erforderlichen Untersuchungen der genetischen Probe vorgenommen werden. Andere Feststellungen dürfen nicht getroffen werden. Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

#### **§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen**

(1) Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, oder wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird und die Schwangere nach § 9 aufgeklärt worden ist und diese nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat. Wird anlässlich einer Untersuchung nach Satz 1 oder einer sonstigen vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.

(2) Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, darf nicht vorgenommen werden.

(3) Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist die Schwangere entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 genetisch zu beraten und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen; der Inhalt der Beratung ist zu dokumentieren.

(4) Wird die vorgeburtliche genetische Untersuchung bei einer Schwangeren vorgenommen, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, findet § 14 Abs. 1 Nr. 2 und 3 Anwendung. Die genetische Untersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn zuvor

1. der Vertreter der Schwangeren nach § 9 aufgeklärt worden ist,
2. eine Ärztin oder ein Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, den Vertreter entsprechend Absatz 2 genetisch beraten und
3. der Vertreter nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat.

Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

### **§ 16 Genetische Reihenuntersuchungen**

(1) Eine genetische Reihenuntersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn mit der Untersuchung geklärt werden soll, ob die betroffenen Personen genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann.

(2) Mit einer genetischen Reihenuntersuchung nach Absatz 1 darf nur begonnen werden, wenn die Gendiagnostik-Kommission die Untersuchung in einer schriftlichen Stellungnahme bewertet hat. Die Gendiagnostik-Kommission prüft und bewertet anhand der ihr vorgelegten Unterlagen, ob die Voraussetzungen nach Absatz 1 vorliegen, das Anwendungskonzept für die Durchführung der Untersuchung dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entspricht und die Untersuchung in diesem Sinne ethisch vertretbar ist.

## **Abschnitt 3**

### **Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung**

#### **§ 17 Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung**

(1) Eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung darf nur vorgenommen werden, wenn die Person, deren genetische Probe untersucht werden soll, zuvor über die Untersuchung aufgeklärt worden ist und in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe eingewilligt hat; für die Einwilligung gilt § 8 entsprechend. Die Aufklärung muss durch die für die Vornahme der Untersuchung verantwortliche Person erfolgen; für die Aufklärung gilt § 9 Abs. 2 Nr. 1 erster Halbsatz, Nr. 2 bis 5 und Abs. 3 entsprechend. Es dürfen nur die zur Klärung der Abstammung erforderlichen Untersuchungen an der genetischen Probe vorgenommen werden. Feststellungen über andere Tatsachen dürfen nicht getroffen werden.

(2) Absatz 1 gilt entsprechend für Personen, die eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung vornehmen lassen.

(3) Bei einer Person, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, darf eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung vorgenommen werden, wenn

1. die Untersuchung der Person zuvor in einer ihr gemäßen Weise so weit wie möglich verständlich gemacht worden ist und sie die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht ablehnt,
2. der Vertreter der Person zuvor über die Untersuchung aufgeklärt worden ist und dieser in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe eingewilligt hat und
3. die Person voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt wird.

Für die Aufklärung und die Einwilligung des Vertreters gelten Absatz 1 Satz 1 und 2 und Absatz 2 entsprechend. Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

(4) Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen nur durch Ärztinnen oder Ärzte oder durch auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung erfahrene nichtärztliche Sachverständige mit abgeschlossener naturwissenschaftlicher Hochschulausbildung vorgenommen werden. § 7 Abs. 2 gilt entsprechend.

(5) § 11 Abs. 2 bis 4 über die Mitteilung der Ergebnisse und § 13 über die Verwendung und Vernichtung der Proben gelten entsprechend; § 12 über die Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse gilt entsprechend mit der Maßgabe, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchung 30 Jahre aufzubewahren sind.

(6) Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung darf abweichend von § 15 Abs. 1 Satz 1 nur durch Ärztinnen oder Ärzte vorgenommen werden, wenn nach ärztlicher Erkenntnis an der Schwangeren eine rechtswidrige Tat nach den §§ 176 bis 178 des Strafgesetzbuchs begangen worden ist und dringende Gründe für die Annahme sprechen, dass die Schwangerschaft auf der Tat beruht.

(7) Der nach den Absätzen 1, 2 und 3 Satz 1 Nr. 2 erforderlichen Einwilligung steht eine rechtskräftige gerichtliche Entscheidung nach § 1598a Abs. 2 des Bürgerlichen Gesetzbuchs gleich. In diesem Falle ist eine Ablehnung nach Absatz 3 Satz 1 Nr. 1 unbeachtlich. Die Vorschriften über die Feststellung der Abstammung im Rahmen eines gerichtlichen Verfahrens bleiben unberührt.

(8) Auf genetische Untersuchungen an einem Mundschleimhautabstrich, die zum Nachweis eines Verwandtschaftsverhältnisses im Verfahren nach dem Pass- oder Personalausweisgesetz und im Verfahren der Auslandsvertretungen und der Ausländerbehörden zum Familiennachzug nach dem Aufenthaltsgesetz beigebracht werden, finden keine Anwendung

1. Absatz 1 Satz 1 zweiter Halbsatz, soweit er auf die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist, nach § 8 Abs. 1 Satz 2 verweist,
2. Absatz 1 Satz 2 zweiter Halbsatz, soweit er auf § 9 Abs. 2 Nr. 2 und 5 verweist, und
3. Absatz 5, soweit er auf § 12 Abs. 1 Satz 1 verweist.

Auf die Aufklärung und die Einwilligung des Vertreters nach Absatz 3 Satz 1 Nr. 2 findet Absatz 3 Satz 2 in Verbindung mit Absatz 1 Satz 1 und 2 keine Anwendung, soweit er auf die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist, nach § 8 Abs. 1 Satz 2 und auf § 9 Abs. 2 Nr. 2 und 5 verweist. Die Aufklärung nach den Absätzen 1 und 3 kann abweichend von Absatz 1 Satz 2 erster Halbsatz im Verfahren vor einer Auslandsvertretung von einer anderen als der für die Untersuchung verantwortlichen Person vorgenommen werden, die nicht die Anforderungen nach Absatz 4 erfüllen muss. Ergibt sich der Verdacht einer Straftat, dürfen abweichend von Absatz 5 das Ergebnis der genetischen Untersuchung und die genetische Probe auch nach einem Widerruf der Einwilligung zum Zwecke der Strafverfolgung übermittelt werden; § 11 Abs. 4, § 12 Abs. 1 Satz 4 und § 13 Abs. 1 finden in diesem Fall keine Anwendung.

## **Abschnitt 4**

### **Genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich**

#### **§ 18 Genetische Untersuchungen und Analysen im Zusammenhang mit dem Abschluss eines Versicherungsvertrages**

(1) Der Versicherer darf von Versicherten weder vor noch nach Abschluss des Versicherungsvertrages

1. die Vornahme genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen oder
2. die Mitteilung von Ergebnissen oder Daten aus bereits vorgenommenen genetischen Untersuchungen oder Analysen verlangen oder solche Ergebnisse oder Daten entgegennehmen oder verwenden.

Für die Lebensversicherung, die Berufsunfähigkeitsversicherung, die Erwerbsunfähigkeitsversicherung und die Pflegerentenversicherung gilt Satz 1 Nr. 2 nicht, wenn eine Leistung von mehr als 300 000 Euro oder mehr als 30 000 Euro Jahresrente vereinbart wird.

(2) Vorerkrankungen und Erkrankungen sind anzuzeigen; insoweit sind die §§ 19 bis 22 und 47 des Versicherungsvertragsgesetzes anzuwenden.

## **Abschnitt 5**

### **Genetische Untersuchungen im Arbeitsleben**

## **§ 19 Genetische Untersuchungen und Analysen vor und nach Begründung des Beschäftigungsverhältnisses**

Der Arbeitgeber darf von Beschäftigten weder vor noch nach Begründung des Beschäftigungsverhältnisses

1. die Vornahme genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen oder
2. die Mitteilung von Ergebnissen bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen, solche Ergebnisse entgegennehmen oder verwenden.

## **§ 20 Genetische Untersuchungen und Analysen zum Arbeitsschutz**

(1) Im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen dürfen weder

1. genetische Untersuchungen oder Analysen vorgenommen werden noch
2. die Mitteilung von Ergebnissen bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangt, solche Ergebnisse entgegengenommen oder verwendet werden.

(2) Abweichend von Absatz 1 sind im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen diagnostische genetische Untersuchungen durch Genproduktanalyse zulässig, soweit sie zur Feststellung genetischer Eigenschaften erforderlich sind, die für schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind. Als Bestandteil arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen sind genetische Untersuchungen nachrangig zu anderen Maßnahmen des Arbeitsschutzes.

(3) Die Bundesregierung kann durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates regeln, dass abweichend von den Absätzen 1 und 2 im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen diagnostische genetische Untersuchungen durch zytogenetische und molekulargenetische Analysen bei bestimmten gesundheitsgefährdenden Tätigkeiten von Beschäftigten vorgenommen werden dürfen, soweit nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik

1. dadurch genetische Eigenschaften festgestellt werden können, die für bestimmte, in der Rechtsverordnung zu bezeichnende schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind,
2. die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei der Beschäftigung an dem bestimmten Arbeitsplatz oder mit der bestimmten Tätigkeit entsteht, hoch ist und
3. die jeweilige genetische Untersuchung eine geeignete und die für die Beschäftigte oder den Beschäftigten schonendste Untersuchungsmethode ist, um die genetischen Eigenschaften festzustellen.

Absatz 2 Satz 2 gilt entsprechend.

(4) Die §§ 7 bis 16 gelten entsprechend.

## **§ 21 Arbeitsrechtliches Benachteiligungsverbot**

(1) Der Arbeitgeber darf Beschäftigte bei einer Vereinbarung oder Maßnahme, insbesondere bei der Begründung des Beschäftigungsverhältnisses, beim beruflichen Aufstieg, bei einer Weisung oder der Beendigung des Beschäftigungsverhältnisses nicht wegen ihrer oder der genetischen Eigenschaften einer genetisch verwandten Person benachteiligen. Dies gilt auch, wenn sich Beschäftigte weigern, genetische Untersuchungen oder Analysen bei sich vornehmen zu lassen oder die Ergebnisse bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen zu offenbaren.

(2) Die §§ 15 und 22 des Allgemeinen Gleichbehandlungsgesetzes gelten entsprechend.

## **§ 22 Öffentlich-rechtliche Dienstverhältnisse**

Es gelten entsprechend

1. für Beamtinnen, Beamte, Richterinnen und Richter des Bundes, Soldatinnen und Soldaten sowie Zivildienstleistende die für Beschäftigte geltenden Vorschriften,

2. für Bewerberinnen und Bewerber für ein öffentlich-rechtliches Dienstverhältnis oder Personen, deren öffentlich-rechtliches Dienstverhältnis beendet ist, die für Bewerberinnen und Bewerber für ein Beschäftigungsverhältnis oder Personen, deren Beschäftigungsverhältnis beendet ist, geltenden Vorschriften und
3. für den Bund und sonstige bundesunmittelbare Körperschaften, Anstalten und Stiftungen des öffentlichen Rechts, die Dienstherrnfähigkeit besitzen, die für Arbeitgeber geltenden Vorschriften.

## **Abschnitt 6**

### **Allgemein anerkannter Stand der Wissenschaft und Technik**

#### **§ 23 Richtlinien**

(1) Beim Robert Koch-Institut wird eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission eingerichtet, die sich aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie drei Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammensetzt. Die Mitglieder und stellvertretenden Mitglieder der Gendiagnostik-Kommission werden vom Bundesministerium für Gesundheit für die Dauer von drei Jahren berufen. Die Kommission gibt sich eine Geschäftsordnung, in der das Nähere über das Verfahren der Gendiagnostik-Kommission und die Heranziehung externer Sachverständiger festgelegt wird; die Geschäftsordnung bedarf der Zustimmung des Bundesministeriums für Gesundheit. Vertreter des Bundesministeriums für Gesundheit sowie weitere Vertreter von Bundes- und Landesbehörden können mit beratender Stimme an den Sitzungen teilnehmen.

(2) Die Gendiagnostik-Kommission erstellt in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien insbesondere für

1. die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich
  - a) ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln,
  - b) ihrer Bedeutung für die Wirkung eines Arzneimittels bei einer Behandlung,
  - c) der Erforderlichkeit einer genetischen Untersuchung nach § 14 Abs. 1 Nr. 1, um eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu vermeiden oder zu behandeln oder dieser vorzubeugen, oder nach § 14 Abs. 2 Nr. 1 zur Klärung, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann,
  - d) ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt,
  - e) ihrer Bedeutung für die nach § 20 Abs. 3 maßgeblichen Voraussetzungen für den Erlass einer Rechtsverordnung,
2. die Anforderungen an die Qualifikation
  - a) zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3,
  - b) der auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung erfahrenen ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen nach § 17 Abs. 4,
3. die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung und der genetischen Beratung,
4. die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen genetischer Proben, insbesondere an die Eignung und Zuverlässigkeit der Analysemethoden, die Verlässlichkeit der Analyseergebnisse und den Befundbericht sowie an die erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung einschließlich Art, Umfang und Häufigkeit externer Qualitätssicherungsmaßnahmen,
5. die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung,
6. die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen.

(3) Das Robert Koch-Institut veröffentlicht die Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission sowie ihre Stellungnahmen nach § 16 Abs. 2 zu den genetischen Reihenuntersuchungen.

(4) Die Gendiagnostik-Kommission bewertet in einem Tätigkeitsbericht die Entwicklung in der genetischen Diagnostik. Der Bericht ist im Abstand von drei Jahren, erstmals zum Ablauf des Jahres 2012, zu erstellen und durch das Robert Koch-Institut zu veröffentlichen.

(5) Die Gendiagnostik-Kommission kann auf Anfrage von Personen oder Einrichtungen, die genetische Untersuchungen oder Analysen vornehmen, gutachtliche Stellungnahmen zu Einzelfragen der Auslegung und Anwendung ihrer Richtlinien abgeben.

## **§ 24 (weggefallen)**

## **Abschnitt 7 Straf- und Bußgeldvorschriften**

### **§ 25 Strafvorschriften**

(1) Mit Freiheitsstrafe bis zu einem Jahr oder mit Geldstrafe wird bestraft, wer

1. entgegen § 8 Abs. 1 Satz 1, auch in Verbindung mit § 14 Abs. 1 Nr. 4 oder Abs. 2 Nr. 2, oder § 15 Abs. 1 Satz 1 oder Abs. 4 Satz 2 Nr. 3 eine genetische Untersuchung oder Analyse ohne die erforderliche Einwilligung vornimmt,
2. entgegen § 14 Abs. 1 Nr. 1 eine genetische Untersuchung vornimmt,
3. entgegen § 15 Abs. 1 Satz 1 eine vorgeburtliche genetische Untersuchung vornimmt, die nicht medizinischen Zwecken dient oder die nicht auf die dort genannten genetischen Eigenschaften des Embryos oder des Fötus abzielt,
4. entgegen § 14 Abs. 3 Satz 1 oder 2 oder § 17 Abs. 1 Satz 3 oder 4, jeweils auch in Verbindung mit Abs. 2, eine weitergehende Untersuchung vornimmt oder vornehmen lässt oder eine Feststellung trifft oder treffen lässt oder
5. entgegen § 18 Abs. 1 Satz 1 Nr. 2, § 19 Nr. 2 oder § 20 Abs. 1 Nr. 2 dort genannte Daten oder ein dort genanntes Ergebnis verwendet.

(2) Mit Freiheitsstrafe bis zu zwei Jahren oder mit Geldstrafe wird bestraft, wer eine in Absatz 1 bezeichnete Handlung gegen Entgelt oder in der Absicht begeht, sich oder einen Anderen zu bereichern oder einen Anderen zu schädigen.

(3) Die Tat wird nur auf Antrag verfolgt. Antragsberechtigt ist in den Fällen des Absatzes 1 Nr. 1 in Verbindung mit § 15 Abs. 1 Satz 1 und des Absatzes 1 Nr. 3 die Schwangere.

### **§ 26 Bußgeldvorschriften**

(1) Ordnungswidrig handelt, wer

1. entgegen § 7 Absatz 1 oder 2, auch in Verbindung mit § 17 Absatz 4 Satz 2, oder entgegen § 17 Absatz 4 Satz 1 oder § 20 Absatz 1 Nummer 1 eine genetische Untersuchung oder Analyse vornimmt,
- 1a. entgegen § 13 Absatz 1 Satz 1 oder Absatz 2, jeweils auch in Verbindung mit § 17 Absatz 5, eine genetische Probe verwendet,
- 1b. entgegen § 13 Absatz 1 Satz 2, auch in Verbindung mit § 17 Absatz 5, eine genetische Probe nicht oder nicht rechtzeitig vernichtet,
2. entgegen § 16 Absatz 2 Satz 1 mit einer genetischen Reihenuntersuchung beginnt oder
3. einer Rechtsverordnung nach § 6 oder einer vollziehbaren Anordnung auf Grund einer solchen Rechtsverordnung zuwiderhandelt, soweit die Rechtsverordnung für einen bestimmten Tatbestand auf diese Bußgeldvorschrift verweist.

(2) Die Ordnungswidrigkeit kann mit einer Geldbuße bis zu fünfzigtausend Euro geahndet werden.

(3) Die Absätze 1 und 2 sind nicht anzuwenden, soweit die Verordnung (EU) 2016/679 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 27. April 2016 zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten, zum freien Datenverkehr und zur Aufhebung der Richtlinie 95/46/EG (Datenschutz-

Grundverordnung) (ABl. L 119 vom 4.5.2016, S. 1; L 314 vom 22.11.2016, S. 72; L 127 vom 23.5.2018, S. 2) in der jeweils geltenden Fassung unmittelbar gilt.

## **Abschnitt 8**

### **Schlussvorschriften**

#### **§ 27 Inkrafttreten**

- (1) Dieses Gesetz tritt am 1. Februar 2010 in Kraft, soweit in den folgenden Absätzen nichts Abweichendes bestimmt ist.
- (2) Die §§ 6, 20 Abs. 3, die §§ 23 und 24 treten am Tag nach der Verkündung in Kraft.
- (3) § 5 tritt am 1. Februar 2011 in Kraft.
- (4) § 7 Abs. 3 tritt am 1. Februar 2012 in Kraft.