

DAS GENDIAGNOSTIK GESETZ (GENDG)

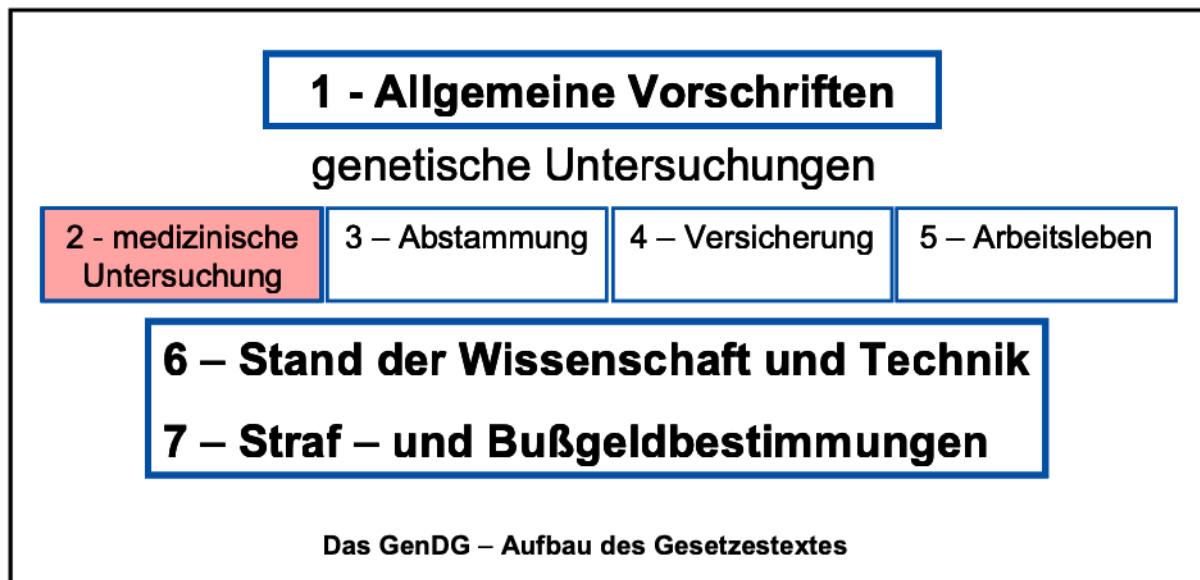
INHALT:

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.