

# 1. Mitteilung der GEKO

Zu den Begriffen „genetische Analyse“ und „Nachweis“ der Einwilligung gegenüber der beauftragten Person oder Einrichtung

Am 22.01.2010 hat die 2. Sitzung der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) stattgefunden. Da die GEKO den Auftrag hat, Richtlinien zu genetischen Untersuchungen zu erstellen, hat sie sich auf ihrer 2. Sitzung im Vorfeld mit der Frage befasst, welche Untersuchungen nach den Begriffsbestimmungen des § 3 GenDG als genetische Untersuchungen anzusehen sind mit der Folge, dass die speziellen Vorgaben des GenDG gelten.

Auf der Grundlage der gesetzlichen Begriffsbestimmungen geht die GEKO nach erster Prüfung davon aus, dass z.B. eine Analyse der Produkte der Nukleinsäuren eine genetische Untersuchung sein kann, jedoch nicht in jedem Fall sein muss. Die Einordnung hängt u.a. wesentlich davon ab, ob die Analyse „auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtet“ (vgl. § 3 Nr. 2 GenDG) ist.

Die GEKO geht daher nach der Diskussion auf ihrer 2. Sitzung vorläufig von folgendem Verständnis aus:

- Medizinische Laboratoriumsuntersuchungen sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst werden.
- Eine nach § 7 Absatz 2 GenDG beauftragte Person oder Einrichtung darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr ein Nachweis der Einwilligung vorliegt. Als Nachweis wird eine schriftliche oder elektronische Bestätigung der verantwortlichen ärztlichen Person als ausreichend erachtet.

Stand: 02.02.2010

# 2. Mitteilung der GEKO

Identitätsfeststellung im Rahmen von genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung (Abstammungsuntersuchungen)

Die GEKO hat sich im Zusammenhang mit der Vorbereitung einer Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2b und Nr. 4 GenDG mit offenbar unterschiedlichen Vorgehensweisen in der Praxis befasst. Das betrifft u.a. die Frage, ob die Entnahme von genetischen Proben im Rahmen einer genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung gemäß § 17 Abs. 1 und 2 GenDG auch durch den Auftraggeber bzw. die beteiligten Personen selbst erfolgen kann.

Nach § 23 Abs. 2 Nr. 4 hat die GEKO den Auftrag, Richtlinien für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen genetischer Proben nach dem anerkannten Stand von Wissenschaft und Technik zu erstellen. Ferner verlangt der § 5 Abs. 1 GenDG für Einrichtungen, die genetische Analysen zur Klärung der Abstammung durchführen, eine

Akkreditierung durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle zum 01.02.2011 (vgl. § 5 Abs. 1 in Verbindung mit § 27 Abs. 3 GenDG).

Ohne den Einzelheiten dieser Richtlinie, die derzeit in der GEKO beraten wird, vorzugreifen, stellt die GEKO fest, dass vor der Durchführung einer genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung der damit beauftragte ärztliche oder nicht ärztliche Sachverständige sicher zu stellen hat, dass ihm ein objektiver Nachweis der Identität der Personen und genetischen Proben vorliegt. Die objektive Feststellung der Identität der Personen und genetischen Proben stellt einen unverzichtbaren Bestandteil einer sachgerechten Abstammungsuntersuchung dar.

Stand: 11.06.2012

### **3. Mitteilung der GEKO**

Zur Akkreditierung von Einrichtungen, die genetische Analysen zur Klärung der Abstammung durchführen

1. Einrichtungen, die genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung vornehmen, müssen spätestens zum 1. Februar 2011 eine Akkreditierung nachweisen. Der Bescheid der Akkreditierungsstelle muss die Analysearten und –verfahren benennen und auf längstens 5 Jahre befristet sein. Zutreffende Norm für die Akkreditierung von Einrichtungen, die genetische Analysen zur Klärung der Abstammung durchführen, ist die DIN EN ISO/IEC 17025 „Allgemeine Anforderungen an die Kompetenz von Prüf- und Kalibrierlaboratorien“.
2. Akkreditierungen für die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung, die vor dem 01. Januar 2010 von Rechtsvorgängern der Deutschen Akkreditierungsstelle (DAkkS) oder von der Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz bei Arzneimitteln und Medizinprodukten (ZLG) ausgesprochen worden sind, gelten als gleichwertig bis zum Ende ihrer Gültigkeit.
3. Akkreditierungen für die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung, die von einer anderen Akkreditierungsstelle ausgesprochen worden sind, gelten als gleichwertig bis zum Ende ihrer Gültigkeit, sofern diese Akkreditierungsstelle zum Zeitpunkt der Akkreditierung das Abkommen zur gegenseitigen Anerkennung der ILAC (International Laboratory Accreditation Cooperation) unterzeichnet hatte.

Stand: 11.06.2012

### **4. Mitteilung der GEKO**

Zur Rolle der verantwortlichen Person bei einer genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung

1. "Verantwortliche Person" – gesetzliche Terminologie und Qualifikation  
Während genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken nur Ärztinnen und

Ärzten vorbehalten sind (sog. verantwortliche ärztliche Person; vgl. §§ 7 und 3 Nr. 5 GenDG), gestattet das GenDG die Vornahme genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung nicht nur ärztlichen, sondern auch nicht-ärztlichen Sachverständigen (vgl. §17 Abs. 4 und §23 Abs. 2 Nr. 2b GenDG) und bezeichnet beide als "für die Vornahme der Untersuchung verantwortliche Person" (§ 17 Abs. 1 Satz 2, 1. Halbsatz GenDG).

2. Rolle und Aufgaben der verantwortlichen Person

Die Rolle der verantwortlichen Person bei der genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung entspricht daher der Rolle, die die verantwortliche ärztliche Person bei der genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken einnimmt (vgl. § 17 Abs. 4 GenDG). Somit ist die verantwortliche Person für die Durchführung der Aufklärung nach § 17 Abs. 1 GenDG und ihre inhaltliche Dokumentation sowie die Einholung der Einwilligung verantwortlich und nimmt auch die Untersuchung zur Klärung der Abstammung vor.

3. Beauftragung zur Entnahme einer genetischen Probe

Wenn es einer der zu untersuchenden Personen aus praktischen Erwägungen (z.B. Entfernung, Alter, Gesundheitszustand) nicht zugemutet werden kann, die verantwortliche Person persönlich aufzusuchen, kann die verantwortliche Person eine geeignete sachkundige und im Verfahren neutrale Person mit der objektiven Feststellung der Identität sowie der Entnahme der genetischen Probe beauftragen. Damit ist es nicht zulässig, dass die Probenentnahme und Identitätsfeststellung durch die zu untersuchende Person selbst oder eine ihr nahestehende Person durchgeführt wird.

4. Abgrenzung der Probennahme von der genetischen Untersuchung

Die mit der Entnahme und Einsendung einer genetischen Probe gemäß Punkt 3 beauftragte andere Person wird nicht zur verantwortlichen Person; dies bleibt die Person, die die genetische Untersuchung vornimmt.

Stand: 27.05.2011

## 5. Mitteilung der GEKO

Zur Vertretungsregelung bei der Ergebnismitteilung

### 1. Gesetzlicher Rahmen für die Ergebnismitteilung

a) Das GenDG will gewährleisten, dass die Mitteilung von Ergebnissen genetischer Untersuchungen von qualifizierter Seite überbracht wird. Hierbei handelt es sich im Regelfall um die- selbe Person, die die genetische Untersuchung oder die genetische Beratung vorgenommen hat. Die gesetzlichen Voraussetzungen für die Ergebnismitteilung sehen in § 11 Abs. 1 GenDG daher vor, dass diese regelmäßig nur

- durch die verantwortliche ärztliche Person oder
- durch die ärztliche Person erfolgen darf, welche den Patienten genetisch beraten hat.

b) Um die informationelle Selbstbestimmung und den Datenschutz zu gewährleisten, dürfen die Labore, die die genetischen Analysen gem. § 7 Abs. 2 GenDG durchgeführt haben, nur den auftraggebenden Ärzten die Ergebnisse mitteilen. Das bestimmt § 11 Abs. 2 GenDG.

## 2. Vorsorge für den Fall der Verhinderung der verantwortlichen ärztlichen Person, die die Untersuchung vorgenommen hat

Die GEKO geht davon aus, dass den Vorgaben in den §§ 7 und 11 GenDG im Regelfall durch organisatorische Vorkehrungen so entsprochen werden kann, dass Vertretungsfälle auf das notwendige Maß begrenzt werden können.

a) Im klinischen Alltag ergeben sich indes Situationen, in denen die zur Ergebnismitteilung berufene Person zeitweise abwesend ist (etwa durch Freizeitausgleich nach Schichtdienst, Urlaub, Krankheit, dienstlich bedingte Abwesenheit), in denen aber auch in der Person des Patienten Gründe vorliegen (etwa entfernter Wohnort), weshalb es nicht zur zeitnahen Mitteilung der Ergebnisse durch die Person kommen kann, die die genetische Untersuchung vorgenommen hat. Auf der anderen Seite kann der Patient ein berechtigtes Interesse haben, dass ihm die Ergebnisse ohne Verzögerung übermittelt werden. So kann es z.B. aus medizinischen Gründen sinnvoll sein, zeitnah mit therapeutischen Maßnahmen zu beginnen. In solchen Fällen wäre es nicht vertretbar, die Ergebnismitteilung hinauszuzögern.

Daher kann der Patient der ärztlichen Person, die die genetische Untersuchung durchführt, die Einwilligung erteilen, dass ihm das Untersuchungsergebnis auch durch weitere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen mitgeteilt werden kann, wenn anderenfalls eine Verzögerung bei der Ergebnismitteilung eintreten würde,

- die für den Patienten unzumutbar wäre oder
- die für den Patienten mit medizinischen Nachteilen verbunden wäre.

b) Aus denselben Gründen kann auch die Ergebnismitteilung durch das Labor ausschließlich an die auftraggebende ärztliche Person zu einer für den Patienten nicht zumutbaren und unter Umständen auch medizinisch nachteiligen Verzögerung führen, wenn diese nicht zeitnah erreichbar ist (vgl. die Vertretungsfälle unter a).

Daher kann der Patient für solche Situationen die Einwilligung erteilen, dass das Labor das Untersuchungsergebnis auch den vertretenden Ärzten mitteilen kann, wenn anderenfalls eine Verzögerung bei der Ergebnismitteilung eintreten würde,

- die für den Patienten unzumutbar wäre oder
- die für den Patienten mit medizinischen Nachteilen verbunden wäre.

## 3. Notfälle

Liegt eine Äußerung des Patienten zur Ergebnismitteilung nicht vor, bleibt es bei dem gesetzlichen Regelfall. Eine Ergebnismitteilung ist nur

- durch die verantwortliche ärztliche Person oder
- durch die ärztliche Person, welche den Patienten genetisch beraten hat,

zulässig.

In seltenen Notsituationen, in denen eine Gefahr für das Leben oder die körperliche Unversehrtheit des Patienten besteht und eine rechtzeitige Ergebnismitteilung durch die dazu berufenen Personen nicht erfolgen kann, dürfen die Ergebnisse auch von anderen Personen

dem Patienten mitgeteilt werden. In solchen Situationen ist von einer mutmaßlichen Einwilligung des Patienten auszugehen.

Aus demselben Grund dürfen in diesen Fällen auch die oben genannten Labore das Untersuchungsergebnis weiteren Ärzten mitteilen, um eine medizinisch erforderliche Maßnahme zu ermöglichen, wenn eine rechtzeitige Mitteilung an die auftraggebenden Ärzte nicht gewährleistet werden kann.

Stand: 01.06.2011

## 6. Mitteilung der GEKO

Zum Verständnis der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG

Die GEKO begrüßt die Initiative der Bundesärztekammer, die Umsetzung der Richtlinie über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG in die Wege geleitet zu haben. Zum Erwerb der theoretischen Qualifikation sind in der Richtlinie folgende Qualifikationsmaßnahmen vorgesehen: ein Kurs mit 72 Fortbildungseinheiten für die fachgebundene genetische Beratung und ein Kurs mit 8 Fortbildungseinheiten zur fachgebundenen genetischen Beratung speziell im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung. In fast allen Bundesländern ist der auf Grund der Richtlinie zulässige direkte Zugang zu einer Wissenskontrolle für den theoretischen Fortbildungsteil zur fachgebundenen genetischen Beratung und zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung eröffnet worden. In zumindest einem Bundesland (Niedersachsen) ist die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung bereits in die Weiterbildungsordnung aufgenommen worden (1). In den meisten Bundesländern werden als gesonderte freiwillige Möglichkeit zur Vorbereitung auf die Wissenskontrolle 6-stündige sogenannte „Refresherkurse“ angeboten. Das Curriculum dieser „Refresherkurse“ beinhaltet typischerweise allgemeine Themen der Humangenetik, das Gendiagnostikgesetz und relevante Richtlinien.

Die GEKO möchte hier darauf hinweisen, dass die in der Richtlinie der GEKO beschriebene Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung wie auch zur fachgebundenen genetischen Beratung speziell im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung aus einem theoretischen und einem praktisch-kommunikativen Teil besteht.

Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- und Fortbildungsinhalte kann den Nachweis des praktisch-kommunikativen Teils nach VII 3.4 bzw. VII 4.4 ersetzen. Eine Bestätigung der Qualifikation sowohl für die fachgebundene genetische Beratung als auch für die fachgebundene genetische Beratung speziell im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung setzt deshalb den positiven Nachweis für beide Teile - theoretische und praktische Qualifikation - voraus.

(1) Landesärztekammer Niedersachsen (2012) Niedersächsische Weiterbildungsordnung geändert - Kammerversammlung 26.11.2011. Niedersächsisches Ärztebl 1: 11.

Stand: 27.02.2012