

Die genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz

Ab dem 1. Februar 2012 darf eine genetische Beratung nur durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte vorgenommen werden.

von Peter Lösche, Susanne Schwalen und Christina Hirthammer-Schmidt-Bleibtreu

Das am 1. Februar 2010 in Kraft getretene *Gendiagnostikgesetz (GenDG)* bestimmt die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen, im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen, die Verwendung genetischer Proben und Daten und legt Anforderungen für die genetische Beratung fest. Für die Veranlassung und Durchführung genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gilt ein *Arztvorbehalt*, ausgenommen hiervon sind lediglich Abstammungsuntersuchungen.

Für genetische Beratungen im Kontext diagnostischer genetischer Untersuchungen bedarf es einer *Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung*. Die Qualifikationsanforderungen wurden auf der Grundlage des *Gendiagnostikgesetzes* von der Gendiagnostik-Kommission des Robert Koch-Institutes in einer am 11. Juli 2011 in Kraft getretenen Richtlinie festgelegt. Das Gesetz schreibt vor, dass ab dem 1. Februar 2012 eine genetische Beratung nur durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte vorgenommen werden darf. Da das Gesetz alle genetischen Fragestellungen einschließlich vorgeburtlicher Risikoabschätzungen mit einschließt, werden die Indikationen für genetische Beratungen in erheblichem Umfang erweitert.

Einwilligung, Aufklärung und genetische Beratung

Ein wesentliches Ziel des *GenDG* ist es, „die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen 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 informa-



Bauplan des Menschen: Ab dem 1. Februar 2012 müssen Ärztinnen und Ärzte für die genetische Beratung über eine spezielle Qualifikation verfügen. Foto: dra_schwartz/istockphoto.com

tionelle Selbstbestimmung zu wahren“ (§ 1 *GenDG*).

Um dieses Ziel zu erreichen, darf eine genetische Untersuchung oder Analyse 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 (§ 8 *GenDG*). Die *Einwilligung* kann jederzeit widerrufen werden. Eine gegebene Einwilligung umfasst sowohl die Entscheidung über den Umfang der genetischen Untersuchung als auch die Entscheidung darüber, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist (informationelles Selbstbestimmungsrecht).

Das *GenDG* regelt im Weiteren die *Aufklärung* (§ 9 *DG*) und die *Beratung* (§ 10 *DG*). Vor einer genetischen Untersuchung muss vor Einholung der Einwilligung eine Aufklärung durch den verantwortlichen Arzt über das Wesen der Untersuchung, mögliche Ergebnisse und Konsequenzen der genetischen Untersuchung erfolgen. Der Inhalt der Aufklärung ist zu dokumentieren. Es wird zwischen diagnostischer, prädiktiver und vorgeburtlicher genetischer Untersuchung differenziert.

Eine *diagnostische genetische Untersuchung* darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine *prädiktive genetische Untersuchung* nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärz-

tinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden (§ 7 Abs. 1 *GenDG*).

Eine *genetische Beratung* darf nur durch die genannten Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden (§ 7 Abs. 3 *GenDG*).

Form und Inhalt einer genetischen Beratung

Bei einer *diagnostischen genetischen Untersuchung* soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine *genetische Beratung* durch eine qualifizierte Ärztin oder Arzt anbieten. Wird eine nach derzeitigem wissenschaftlichem und technischem Stand *nicht behandelbare* genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung festgestellt, *muss* die *Beratung angeboten* werden (§ 10 Abs. 1 *GenDG*).

Bei einer *prädiktiven genetischen Untersuchung* mit Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung, gesundheitlichen Störung, Anlagetragerschaft für Erkrankungen oder gesundheitlichen Störungen bei Nachkommen, *muss vor* der genetischen Untersuchung und *nach Vorliegen* der Untersuchungsergebnisse eine genetische Beratung durch hierfür qualifizierte Ärztinnen oder Ärzte durchgeführt

werden, dies gilt nicht bei schriftlichem Verzicht der betroffenen Person nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte (§ 10 Abs. 2 GenDG).

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen bedürfen einer genetischen Beratung der Schwangeren *vor Durchführung und nach Vorliegen* des Untersuchungsergebnisses mit schriftlicher Dokumentation durch qualifizierte Ärztinnen und Ärzte. Ergänzend ist auf den Beratungsanspruch nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz hinzuweisen (§ 15 Abs. 3 GenDG). Zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zählen alle invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden wie Fruchtwasserentnahme (Amniozentese), Chorionzottenbiopsie und Herz- beziehungsweise Nabelschnurpunktion, deren Ziel die Abklärung genetischer Eigenschaften des Fetus aus Amnionzellen, Chorionzotten oder Blut ist. Zudem zählt auch die vorgeburtliche Risikoabklärung, die eine Berechnung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen gesundheitlicher Störungen des Fetus ermöglicht (insbesondere Serum- und gezielte Ultraschalluntersuchungen), zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen.

Eine genetische Beratung soll in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen erfolgen (§10 Abs. 3 GenDG). 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. 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.

Qualifikationen für genetische Beratungen

Entsprechend § 23 GenDG wurde für die Erstellung von Richtlinien eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission (Geko) eingerichtet. Die Gendiagnostik-Kommission ist ihrem gesetzlichen Auftrag nachgekommen und hat in einer Richtlinie die Festlegung der Anforderungen an die Qua-

lifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung vorgenommen.

Nach erfolgter Qualifikation sollen Ärztinnen und Ärzte, die nicht die Bezeichnung Fachärztin/Facharzt für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führen, im Rahmen ihrer jeweiligen Fachbereichsgrenzen selbst genetische Beratungen durchführen können. Bei das eigene Fachgebiet überschreitenden Fragestellungen soll eine Überweisung an Fachärzte für Humangenetik oder Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen.

Ab dem 1. Februar 2012 sind nur noch solche Ärztinnen und Ärzte zur fachgebundenen genetischen Beratung befugt, die die von der Geko in ihrer Richtlinie festgelegte *Beratungsqualifikation* erworben oder nachgewiesen haben, sofern sie nicht ohnehin nach ärztlichem Fortbildungs- oder Weiterbildungsrecht bereits zur genetischen Beratung spezifisch qualifiziert sind. Die theoretischen sowie praktisch-kommunikativen *Qualifikationsinhalte* der *fachgebundenen genetischen Beratung* von Fachärzten ohne Facharztbezeichnung Humangenetik oder Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik sollen entsprechend der Richtlinie in einer *72-stündigen Qualifikationsmaßnahme* vermittelt werden.

Die *Qualifikationsinhalte* fachgebundener genetischer Beratungen im Kontext der *vorgeburtlichen Risikoabklärung* sollen entsprechend der Richtlinie in einer *Qualifikationsmaßnahme mit acht Fortbildungseinheiten* erworben werden.

Alternativ zum Besuch dieser Qualifikationsmaßnahmen kann die Befugnis zur fachgebundenen genetischen Beratung für die Dauer von fünf Jahren ab Inkrafttreten der Richtlinie durch eine bestandene *Wissenskontrolle* erworben werden, die sämtliche in der Richtlinie genannten theoretischen Qualifikationsinhalte umfasst. Nach Ablauf von fünf Jahren ab Inkrafttreten der Richtlinie wird der direkte Zugang zur Wissenskontrolle nur noch solchen Ärztinnen und Ärzten ermöglicht, die mindestens fünf Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin beziehungsweise zum Facharzt nachweisen können.

Die Möglichkeit des direkten Zugangs zu Wissenskontrollen trägt dem Umstand Rechnung, dass bis zum gesetzlichen Inkrafttreten der Qualifikationsanforderung (1. Februar 2012) absehbar ein flächendeckendes Kursangebot kaum erreichbar ist.

Die Umsetzung der gesetzlichen Vorgabe entsprechend GenDG und Richtlinie wird derzeit vorbereitet. Ärztekammer Nordrhein und Ärztekammer Westfalen-Lippe sind hierüber im Gespräch mit dem zuständigen Aufsichtsministerium. Das Gesundheitsministerium möchte den Ärztekammern die Aufgabe übertragen, die notwendigen Qualifizierungsmaßnahmen anzubieten, Wissenskontrollen durchzuführen und Zertifizierungen vorzunehmen.

Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben im Kammergebiet Nordrhein

Es soll sichergestellt werden, dass vorübergehend Wissenskontrollen möglich sind. Die Inhalte der Wissenskontrolle werden derzeit auf Bundesebene erarbeitet.

Nach Fertigstellung sollen die Wissenskontrollen in Nordrhein online im Internet über das Webportal der Ärztekammer angeboten werden. Zur Vorbereitung auf die Wissensprüfung empfiehlt sich auf freiwilliger Basis die Teilnahme an einem auf die Prüfung vorbereitenden Kurs zur fachgebundenen genetischen Beratung. Diese Kurse werden zurzeit von der Nordrheinischen Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung vorbereitet und sollen an mehreren Standorten angeboten werden.

Aktuelle Informationen über den Zugang zur Wissensprüfung und die Angebote zur freiwilligen Fortbildungsmaßnahme können über eine speziell eingerichtete Internetseite der Nordrheinischen Akademie unter der Adresse www.akademienordrhein.de/gendiagnostik abgerufen werden.

Dr. med. Dipl.-Volkswirt Peter Lösche ist Geschäftsführer der Nordrheinischen Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung, **Professor Dr. med. Susanne Schwalen** ist Geschäftsführende Ärztin der Ärztekammer Nordrhein, **Christina Hirthammer-Schmidt-Bleibtreu** ist Justiziarin der Ärztekammer Nordrhein.

Internethinweise:

Das Gendiagnostikgesetz im Internet:
<http://www.gesetze-im-internet.de/gendg/index.html>

Webauftritt der Gendiagnostik-Kommission:
http://www.rki.de/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/GEKO_inhalt.html