

# Gendiagnostikgesetz konkret

**Prof. Dr. med. Tiemo Grimm**

Institut für Humangenetik, Universität Würzburg

Mit Unterstützung durch

Dr. rer. nat. Simone Heidemann und Prof. Dr. med. Huu Phuc Nugyen

# Präambel

---

Die Online-basierte Fortbildung richtet sich insbesondere an ärztliche Mitarbeitende aus zertifizierten Brustkrebszentren und Gynäkologischen Krebszentren, die eine Kooperation mit einem Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs anstreben oder bereits abgeschlossen haben. Als Teilnehmende an der Online-basierten Fortbildung erhalten Sie alle relevanten Informationen und Lerninhalte, die für Ihre Kooperation und Ihre aktive Beteiligung an der Aufklärung zur genetischen Untersuchung Ihrer Patientinnen und Patienten nötig sind.

Die Online-basierte Fortbildung besteht aus zwei Teilen: aus Online-Vorträgen sowie einer Hospitation in einem Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs. Im Anschluss an die Vorträge bieten wir Ihnen eine kurze Wissensabfrage an, bei der eine Rate von 70 % richtiger Antworten erforderlich ist. Nach erfolgreicher Teilnahme an den Vorträgen und der Wissensabfrage wird Ihnen innerhalb weniger Tage eine Bestätigung an Ihre E-Mail-Adresse zugesandt. Bitte bringen Sie diese Bestätigung sowie das Formular zum Hospitationsnachweis (auf der Lernplattform zu finden) zur Hospitation im Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs mit, mit dem Ihre Klinik einen Kooperationsvertrag abschließen möchte bzw. bereits abgeschlossen hat. Die Terminabstimmung für die Hospitationen können Sie selbst flexibel vornehmen (Kontaktdaten der Zentren finden Sie auf der Lernplattform). Im Anschluss an die Hospitation können Sie sich dann mit dem unterschriebenen und eingescannten Dokument „Hospitationsnachweis“ bei der Deutschen Krebsgesellschaft e. V. melden, um das finale Zertifikat zu erhalten, das 2 Jahre gültig ist (Kontaktdaten auf der Lernplattform).

Das Vorliegen eines gültigen Zertifikats bei mindestens einer ärztlichen Mitarbeiterin bzw. einem ärztlichen Mitarbeiter ist eine der Voraussetzungen für den Abschluss bzw. die Aufrechterhaltung eines Kooperationsvertrages mit einem Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs .

Wir hoffen, dass Ihnen unser neues Lernformat gefällt und wünschen Ihnen eine interessante Fortbildung und viel Erfolg!

---

# Gendiagnostikgesetz (GenDG) konkret – Lernziele

---

## Nach erfolgreicher Absolvierung dieses Lernmoduls...

- kennen Sie den Unterschied zwischen einer diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchung.
  - wissen Sie, welche Erfordernisse das GenDG an diese Untersuchungen stellt.
  - wissen Sie wie mit genetischen Befunden hinsichtlich der Befundmitteilung, Dokumentation und Aufbewahrung umzugehen ist.
-

# Gendiagnostikgesetz (GenDG)

---

## Zweck dieses Gesetzes nach §1 GenDG ist es:

- eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern.
- das Recht auf informationelle Selbstbestimmung zu garantieren.

## Dazu regelt es:

- die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen.
  - die Verwendung genetischer Proben und Daten.
-

# Was regelt das GenDG – und was nicht?

---

## **Genetische Untersuchungen bei:**

- geborenen Menschen
- Embryonen und Föten in der Schwangerschaft

## **Nicht eingeschlossene genetische Untersuchungen:**

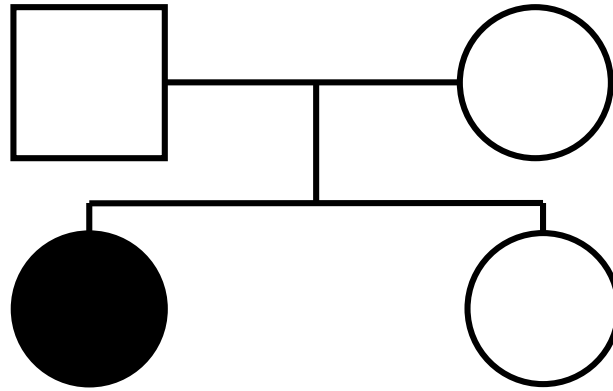
- an Abortmaterial
- PID
- von Verstorbenen

## **Nicht eingeschlossene genetische Untersuchungen:**

- zu Forschungszwecken (eigenes Gesetz geplant)
  - in Strafverfahren, bei internationaler Rechtshilfe in Strafsachen, im Rahmen des BKA-Gesetzes und der Polizeigesetze der Bundesländer
  - im Rahmen des Infektionsschutzgesetzes
-

# Differentialdiagnostik

diagnostische genetische Untersuchung bei bereits Erkrankten



**Luisa, 35 Jahre alt**

**Klinik:** an Brustkrebs erkrankt (EA: 35 Jahre)

Abklärung: Da Einschlusskriterien erfüllt sind (1 Frau an Brustkrebs erkrankt im Alter unter 36 Jahren), suche nach Mutationen in *BRCA1/2* und in *CHEK2* sowie in mehreren sogen. „Core Genen“.

Material: 2 – 5 ml EDTA-Blut (10 ml bei zusätzlicher Verwendung für wiss. Begleitstudien)

# Diagnostische genetische Untersuchung

## Untersuchung von Erkrankten

---

- Genetische Untersuchung durch die verantwortliche Ärztin oder den verantwortlichen Arzt geplant (Differentialdiagnostik)
  - **Aufklärung kann durch jede approbierte Ärztin oder jeden approbierten Arzt durchgeführt werden, muss in Patientenakte dokumentiert werden, § 9(3)**
  - **Schriftliche Einverständniserklärung, § 8**
  - Blut-/Gewebeentnahme
  - **Genetische Untersuchung (Arztvorbehalt, § 7)**
  - **Befundmitteilung (nur an verantwortliche Ärztin oder verantwortlichen Arzt, § 11)**
  - Nachrichtliche **Weiterleitung des Befundes** nur mit **schriftlicher Zustimmung** der Patientin oder des Patienten, § 11
  - **Mitteilung des Befundes an die Patientin oder den Patienten nur durch das verantwortliche ärztliche Personal oder die genetische Beraterin oder den genetischen Berater, § 11**
  - **Genetisches Beratungsangebot an die Patientin oder den Patienten, § 10**
-

## GenDG § 9 – Aufklärung

---

**Vor** Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person\* die/der betroffene/n Person

- über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären,
- nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen.

(Wegen der Dokumentationspflicht ist ein Aufklärungsformular, welches von der betroffenen Person unterschrieben wird, sinnvoll.)

\* jeder Arzt oder jede Ärztin, keine Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung erforderlich!

---



## GenDG § 8 – Einwilligung

---

- Betroffene Person muss in die Untersuchung **schriftlich einwilligen**.  
(Umfang der Untersuchung und Zustimmung zur Mitteilung des Ergebnisses)
  - Analyse darf nur durchgeführt werden, wenn schriftliche Einwilligung vorliegt.
  - Einwilligung kann jederzeit widerrufen werden.  
Bei Widerruf nach Fertigstellung des Genbefundes kann dieser nicht vernichtet werden, sondern muss wie jeder Genbefund 10 Jahre aufbewahrt werden.
  - Hinweis für die Praxis:  
Der Umfang der Untersuchung sollte weit gefasst werden, z.B. **molekulargenetische Untersuchung bei Brustkrebs** statt molekulargenetische Untersuchung in BRCA1/2-Genen.
-

## GenDG § 10 – Genetische Beratung

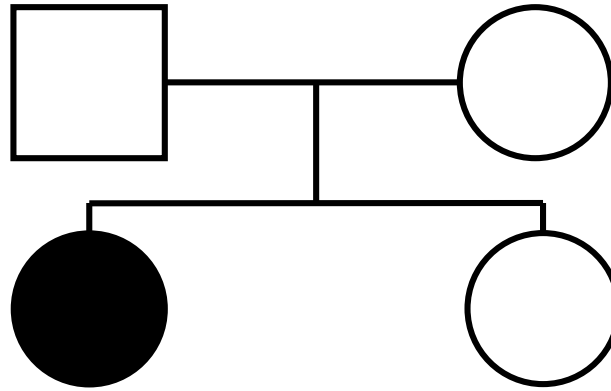
---

(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 [...] anbieten.

§ 7 Abs. 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 (FÄ für Humangenetik, Ärztinnen und Ärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und Ärztinnen und Ärzte mit der Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung).

# Prädiktive Diagnostik

Untersuchung von Gesunden



**Luisa, 35 Jahre**

**Eva, 33 Jahre**

an Brustkrebs erkrankt  
Mutation im *BRCA1*-Gen

**Frage:** Risiko an Brustkrebs zu erkranken?

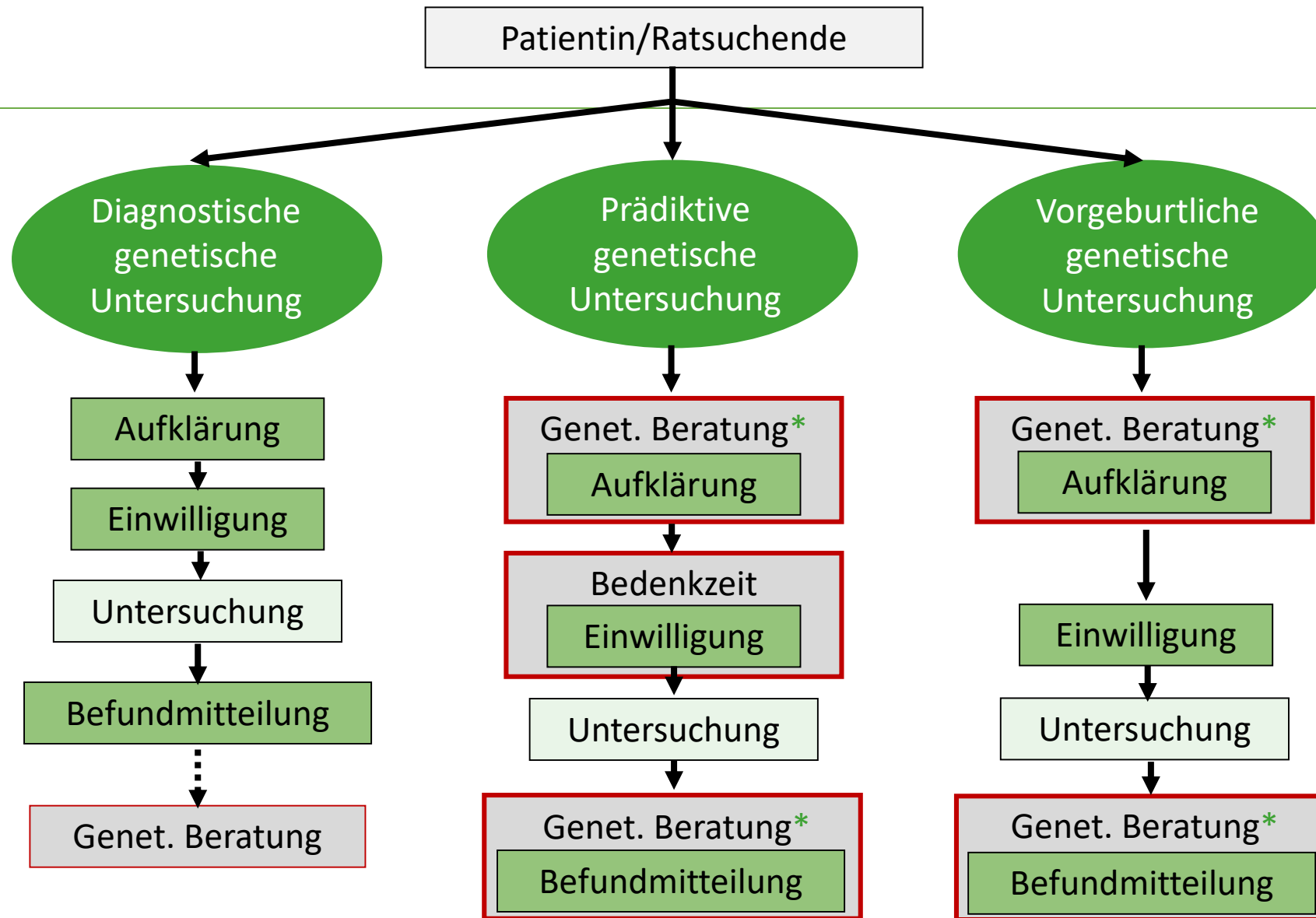
Molekulargenetische Analyse bei Eva, ob sie die gleiche *BRCA1*-Mutation hat wie ihre Schwester Luisa  
(= Prädiktive Diagnostik)

# Prädiktive Untersuchung

---

- **Aufklärung** (muss in Patientenakte dokumentiert werden, § 9(3))
  - **Genetische Beratung, § 10** (Für Gynäkologinnen und Gynäkologen ist eine Zusatzqualifikation erforderlich!)
  - **Schriftliche Einverständniserklärung, § 8**
  - Blut-/Gewebeentnahme
  - **Genetische Untersuchung (Arztvorbehalt, § 7)**  
(genetische Eigenschaften, die erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbrechen, dürfen nicht vorher untersucht werden)
  - **Befundmitteilung (nur an verantwortliche Ärztin oder verantwortlichen Arzt, § 11)**
  - Nachrichtliche **Weiterleitung des Befundes** nur mit **schriftlicher Zustimmung** der Patientin oder des Patienten, § 11
  - **Genetische Beratung, § 10 (Qualifikation!)**
  - **Mitteilung des Befundes an die Patientin oder den Patienten nur durch die genetische Beraterin oder den genetischen Berater, § 11**
-

# Überblick



\* Patientin kann im Einzelfall schriftlich verzichten.

# GenDG § 12 – Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse

---

- **Aufbewahrungspflicht beträgt 10 Jahre**
  - **Nach Ablauf der Aufbewahrungspflicht: Vernichtungspflicht**  
Ausnahmen:
    - wenn längere Aufbewahrung mit Patienten schriftlich vereinbart ist (z.B. bereits bei der Einwilligung festlegen; dies ist sinnvoll, da genetische Befunde auch für weitere Generationen von Bedeutung sind)
    - bei Verletzung schutzwürdiger Interessen der Patienten aus Sicht der verantwortlichen ärztlichen Person (Aussetzung der Vernichtung, aber Sperrung der Unterlagen)
    - auf Wunsch des Patienten auch sofortige Vernichtung möglich, Bedingung: Ergebnismitteilung darf noch nicht erfolgt sein (Schutz vor z.B. Versicherungsmissbrauch)
-

## GenDG § 23 – Richtlinien

---

Beim **Robert Koch-Institut** wird eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige **Gendiagnostik-Kommission (GEKO)** eingerichtet, die sich aus

- 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie,
- zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht,
- drei Vertreterinnen oder 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 GEKO veröffentlicht regelmäßig Richtlinien zum GenDG (einsehbar auf den Internetseiten des Robert Koch Instituts).

---

# Zusammenfassung

---

- Das GenDG regelt die genetischen Untersuchungen bei Menschen.
  - Es unterscheidet zwischen Differentialdiagnostik (= diagnostisch genetische Untersuchung von Kranken) und prädiktive Diagnostik (= Untersuchung von gesunden Personen).
  - Für jede genetische Untersuchung ist eine schriftliche Einwilligung erforderlich.
  - Bei der diagnostisch genetischen Untersuchung muss nach Abschluss der Untersuchung eine genetische Beratung angeboten werden.
  - Die prädiktiven Diagnostik darf nur im Rahmen einer genetischen Beratung durchgeführt werden.
  - Eine genetische Beratung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden (FÄ für Humangenetik, Ärztinnen und Ärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und Ärztinnen und Ärzte mit der Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung).
-



# Ein Projekt von

---



Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages

## Impressum

---

Die Online-basierte Fortbildung „Familiärer Brust- und Eierstockkrebs“ wurde – mit Förderung des Bundesministeriums für Gesundheit aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages durch die Bundesregierung – durch die DKG e. V. und das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (Projektleitung: PD Dr. Wesselmann, DKG e. V. und Prof. Dr. Rita Schmutzler, Koordinatorin Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs) konzipiert.

Die Inhalte des Curriculums wurden durch die Arbeitsgemeinschaft Curriculum des Deutschen Konsortiums entwickelt, basierend auf den Vorarbeiten am Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs der Uniklinik Köln unter der Leitung von Prof. Dr. Rita Schmutzler und Prof. Dr. Kerstin Rhiem.

© Schulungsinhalte: Universitätsklinikum Köln, UKK (für das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, DK)

© elearning Format: UKK (für DK) und DKG e. V.

Die Inhalte dieser Präsentation sind urheberrechtlich geschützt. Jegliche Verwendung und/oder Weiterverarbeitung der geschützten Inhalte ist untersagt bzw. bedarf der Genehmigung der Urheber.

---

# Mitglieder der Arbeitsgemeinschaft Curriculum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

---

Prof. Dr. rer. nat. Norbert Arnold

Dr. med. Barbora Cierna

PD Dr. Eva Maria Fallenberg

Dr. sc. hum. Christine Fischer

Dr. med. Sabine Grill

Prof. Dr. med. Tiemo Grimm

PD Dr. med. Ines Gruber

Andrea Hahne

PD Dr. med. Karin Kast

Dr. med. Kathrin Loosen

Dr. med. Stefanie Pertschy

PD Dr. med. Anne Quante

Prof. Dr. med. Kerstin Rhiem

Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger

Prof. Dr. med. Rita Schmutzler

PD Dr. med. Dorothee Speiser

PD Dr. med Alexander Volk

PD Dr. rer. nat. Anke Waha

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard H. F. Weber

**Assoziierte Mitglieder/**

**Externe Expertinnen und Experten:**

Dr. rer. nat. Britta Blümcke

Julia Dick, M.Sc

PD Dr. rer. nat. Eric Hahnen

Anke Harney

Dr. rer. nat. Jan Hauke

Friedhelm Meier

Prof. Dr. rer. nat. Tanja Zimmermann

---