

# Gendiagnostikgesetz

## Konsequenzen für die genetische Beratung

Die Erforschung des menschlichen Genoms hat in den letzten Jahren gewaltige Fortschritte gemacht. Durch neue molekulargenetische Methoden hat sich unser Wissen besonders im Hinblick auf Krankheitsursachen, Einschätzung des Krankheitsrisikos bis hin zur Entwicklung krankheitsspezifischer Therapien enorm erweitert. Die durch genetische Untersuchungen gewonnenen Informationen haben nicht nur einen erheblichen Einfluss auf die gesundheitliche Entwicklung, sondern sind auch relevant für Fragen, die die eigene Lebensplanung betreffen. So wird durch das mittlerweile flächendeckende Angebot des Ersttrimesterscreenings fast jede Schwangere mit den Möglichkeiten eines Screenings auf die häufigsten Aneuploidien und Herzfehler schon bei ihrer Gynäkologin/ihrer Gynäkologen konfrontiert und muss hier eine weitreichende Entscheidung treffen. Jede genetische Untersuchung bedarf aber einer ausführlichen genetischen Beratung, die über Aussagekraft und Konsequenzen der genetischen Diagnostik in nichtdirektiver Form informieren soll.

Das am 1. Februar 2010 in Kraft getretene Gendiagnostikgesetz (GenDG) regelt den Umgang mit genetischen Untersuchungen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten beim Menschen. Die Umsetzung des GenDG in den verschiedenen Teilbereichen erfolgt im Rahmen von Richtlinien (§ 23 GenDG), die von der am Robert Koch-Institut eingerichteten Gendiagnostik-Kommission erarbeitet werden.

Im Folgenden sollen die wesentlichen Konsequenzen für die genetische Beratung, die sich aus dem GenDG ergeben,

im Hinblick auf Ihre Bedeutung in der täglichen Praxis erörtert werden.

### Allgemeine Aspekte des GenDG

Ein wesentliches Ziel des am 1. Februar 2010 in Kraft getretenen GenDG [1] 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 informationelle Selbstbestimmung zu wahren (§ 1 GenDG)“. Dies bedeutet, dass für Menschen mit einer genetischen Erkrankung oder deren Angehörigen die Möglichkeit, eine genetische Beratung mit hoher Qualität in Anspruch zu nehmen, gesichert wird. Zusätzlich werden im GenDG Regelungen für den Umgang mit genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken einschließlich pränataler genetischer Untersuchungen, Untersuchungen zur Abstammung sowie für den Bereich privater Versicherungen getroffen. Auch der Umgang und die Lagerung von genetischen Proben werden geregelt.

Für die Veranlassung und Durchführung genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gilt ein *Arztvorbehalt*. Ausgenommen hiervon sind lediglich Abstammungsuntersuchungen. Aufgrund des GenDG wurde die Indikation für genetische Beratungen erheblich erweitert und bezieht sich auf alle genetischen Fragestellungen und schließt auch vorgeburtliche Risikoabschätzungen wie den Triple-Test und das Ersttrimestersree-

ning mit ein [4]. Da die Beratungskapazität für diese Menge von genetischen Beratungen durch die Humangenetik nicht gewährleistet werden kann, wird vonseiten des Gesetzgebers eine besondere Qualifikation für alle Ärzte gefordert, die eine genetische Beratung anbieten [2]. Diese Qualifikation muss jeder Arzt, der beraten will, (unter Ärzten sind im Folgenden immer auch Ärztinnen zu verstehen) ab dem 1. Februar 2012 nachweisen können. Im Richtlinienentwurf der Gendiagnostik-Kommission [3] wurden Kriterien für den Erwerb dieser Qualifikation entwickelt.

Das GenDG schreibt vor, dass personenbezogene Daten und Ergebnisse medizinischer Untersuchungen nach 10 Jahren vollständig und unverzüglich vernichtet werden müssen. Da diese Informationen jedoch auch später noch für die ratsuchende Person oder deren Angehörige von Bedeutung sein können, dürfen diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahrt werden, wenn eine schriftliche Einwilligung vorliegt. Die ratsuchende Person hat jederzeit das Recht, die ursprüngliche Einwilligung zu widerrufen oder auf die Mitteilung eines vorliegenden Untersuchungsergebnisses zu verzichten. Mit einer schriftlichen Einwilligung der ratsuchenden Person kann das Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z. B. die *Qualitätssicherung im Labor*, die *studentische Lehre* oder die *Erforschung von Krankheitsursachen* benutzt werden. Auch in diesem Fall hat die ratsuchende Person jederzeit das Recht auf Widerruf.

Genetische Untersuchungen, die ausschließlich zu Forschungszwecken dienen, unterliegen *nicht* dem GenDG. Auch die Präimplantationsdiagnostik (PID) wird vom Gesetz ausgespart.

## Genetische Beratung

Die genetische Beratung ist ein Kommunikationsprozess zwischen genetischem Berater und Ratsuchendem [5]. Die genetische Beratung soll dazu dienen, dass der Ratsuchende die Grundlagen seiner Erkrankung versteht, insbesondere soll die Bedeutung genetischer Faktoren bei der Krankheitsentstehung und deren Auswirkung auf die Prognose der Erkrankungswahrscheinlichkeit ausführlich erörtert werden. Wesentlicher Bestandteil sind zusätzlich Aussagen zur Prävention und Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik. Außerdem soll in der genetischen Beratung auf Wirkmechanismen und Auswirkungen exogener, terato- und mutagener

Faktoren eingegangen werden. Diese Informationen sollen die Basis für individuelle Handlungsoptionen darstellen und das Recht auf Nichtwissen gewährleisten. Eine genetische Beratung muss nichtdirektiv, allgemeinverständlich und ergebnisoffen erfolgen. Den Ratsuchenden werden die Inhalte der genetischen Beratung im Anschluss schriftlich zur Verfügung gestellt. Neben dem GenDG sind bei der Durchführung der genetischen Beratung auch die Leitlinie „Genetische Beratung“ und die S2-Leitlinie „Humangenetische Diagnostik“ zu berücksichtigen [6].

## Aufklärung und genetische Beratung gemäß GenDG

Im GenDG wird zwischen *Aufklärung* und *genetischer Beratung* unterschieden. Vor einer genetischen Untersuchung muss eine *Aufklärung* durch den verantwortlichen Arzt über das Wesen der Untersuchung, mögliche Ergebnisse und Konse-

quenzen der genetischen Untersuchung erfolgen. Außerdem muss in diesem Rahmen ein *schriftliches Einverständnis* für die geplante genetische Untersuchung eingeholt werden. Bei nicht einwilligungsfähigen Personen muss eine Einwilligung des Vertreters vorliegen. Der Arzt muss diesen Vorgang schriftlich dokumentieren. Wichtig ist hier, dass der Ratsuchende seine Einwilligung zu jedem Zeitpunkt widerrufen kann (Recht auf Nichtwissen). Bei nicht behandelbaren Krankheiten ist die genetische Beratung zur Ergebnismitteilung immer anzubieten, wobei sie natürlich auch bei behandelbaren Krankheiten sinnvoll ist.

Die *genetische Beratung* soll dem Ratsuchenden oder der Familie helfen, medizinische und genetische Sachverhalte zu verstehen, die dann die Basis für eine selbstständige Entscheidung darstellen. Sie soll aber auch das Recht auf Nichtwissen gewährleisten. Die genetische Beratung soll allgemein verständlich und er-

# Hier steht eine Anzeige.

gebnisoffen erfolgen. Im GenDG wird besonderer Wert darauf gelegt, dass der ratsuchenden Person nicht nur Informationen über mögliche medizinische, sondern auch über psychosoziale und psychische Konsequenzen der Untersuchung mitgeteilt werden. Zusätzlich soll auf bestehende Selbsthilfegruppen hingewiesen werden und wenn möglich, Kontakte zu anderen Betroffenen vermittelt werden. Der Inhalt der genetischen Beratung muss schriftlich dokumentiert werden und auf Wunsch dem Ratsuchenden in schriftlich verständlicher Form zur Verfügung gestellt werden.

Das GenDG unterscheidet zwischen genetischer Beratung bei *diagnostischen*, *prädiktiven* und *vorgeburtlichen* genetischen Untersuchungen. Die genetische Beratung soll der Arzt bei jeder diagnostischen Untersuchung anbieten, wohingegen bei jeder prädiktiven genetischen Untersuchung beraten werden muss. Für den Ratsuchenden bleibt die Wahrnehmung des Angebots als Ausdruck seines Selbstbestimmungsrechts freiwillig. Während diagnostische genetische Untersuchungen von jedem Arzt nach Aufklärung und schriftlicher Einwilligung vorgenommen werden können (§ 7 Abs. 1,1) darf entsprechend § 7 Abs. 1,2 eine prädiktive genetische Untersuchung nur von Fachärzten für Humangenetik oder von Ärzten, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebiets qualifiziert haben, durchgeführt werden.

Eine *prädiktive Diagnostik*, das bedeutet eine Diagnostik, die vor Ausbruch einer zukünftig auftretenden erblichen Erkrankung durchgeführt wird, hat für die ratsuchende Person eine große Bedeutung. Zu den Krankheiten, die prädiktiv diagnostiziert werden können, gehören z. B. erbliche Formen von Darmkrebs, Brustkrebs, Eierstockkrebs oder Schilddrüsenkrebs, Chorea Huntington oder auch autosomalrezessive Krankheitsbilder wie die Hämochromatose oder bestimmte Formen einer spinalen Muskelatrophie. Die prädiktive Diagnosestellung kann der Manifestation der Krankheit unter Umständen um Jahrzehnte vorausgehen. Durch eine solche Untersuchung kann zum einen ein Krankheitsausschluss und damit eine

psychische Entlastung der Ratsuchenden Person erfolgen. Zum anderen kann der molekulargenetische Nachweis einer Genveränderung aber auch präventive oder therapeutische Konsequenzen haben. Für spätmanifestierende neurodegenerative Erkrankungen wie z. B. Chorea Huntington, für die es bisher keine ursächliche Therapie gibt, kann der Ausschluss oder Nachweis einer krankheitsverursachenden Mutation große Bedeutung für die Lebens- und Familienplanung haben. Es ist aber auch zu berücksichtigen, dass die *prädiktive Diagnostik* für die ratsuchende Person psychische, soziale oder auch finanzielle Probleme mit sich bringen kann. Nach genetischer Beratung sollte dem Ratsuchenden eine angemessene Bedenkzeit im Hinblick auf die Durchführung der genetischen Untersuchung zur Verfügung gestellt werden.

Bei einer *prädiktiven genetischen Untersuchung* muss *vor* der genetischen Untersuchung und *nach* Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung durch eine ärztliche Person angeboten werden, die ab dem 01. Februar 2012 die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG erfüllen muss. Vor und nach prädiktiven genetischen Untersuchungen können bei Bedarf Unterstützungsangebote z. B. durch Psychologen oder Psychotherapeuten angeboten bzw. vermittelt werden. Prädiktive genetische Untersuchungen bei Minderjährigen dürfen nur mit Zustimmung des gesetzlichen Personensorgeberechtigten vorgenommen werden, wenn präventive oder therapeutische Maßnahmen möglich sind. Prädiktive genetische Untersuchungen im Zusammenhang mit einem Arbeitsverhältnis sollten nur dann durchgeführt werden, wenn der Test dem Schutz des Arbeitnehmers dient und es um den voraussehbaren Ausbruch einer genetischen Krankheit geht, die mit dem Arbeitsverhältnis in unmittelbarem Zusammenhang steht.

Auch die *Ergebnismitteilung* ist im GenDG (§ 11) genau geregelt. So dürfen die Ergebnisse genetischer Untersuchungen dem Ratsuchenden nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden. Für die Übermittlung von Laborbefunden gilt, dass diese nur

der ärztlichen Person mitgeteilt werden dürfen, die die Analyse in die Wege geleitet haben. Es ist zu beachten, dass der Ratsuchende auch hier jederzeit die Möglichkeit hat, die Einwilligung zu widerrufen.

### Konsequenzen des GenDG für die vorgeburtliche Diagnostik

Für den Bereich der vorgeburtlichen Diagnostik ist ein Angebot zur genetischen Beratung verpflichtend. Dies gilt für alle Untersuchungen, deren Ziel die Abklärung genetischer Eigenschaften beim Fetus ist. Zur vorgeburtlichen Diagnostik entsprechend GenDG gehören alle invasiven Untersuchungen, aber auch die Untersuchungen, die der vorgeburtlichen Risikoabklärung dienen sowie gezielte Ultraschalluntersuchungen (Ultraschalluntersuchungen zur Fehlbildungsdiagnostik). Das bedeutet, dass auch das Ersttrimesterscreening aus mütterlichem Blut sowie die Beurteilung der Nackentransparenz unter das Gesetz fallen. Bei spätmanifestierenden Krankheiten, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik erst nach dem 18. Lebensjahr ausbrechen, darf keine vorgeburtliche Diagnostik durchgeführt werden. Für jede Untersuchung muss ein schriftliches Einverständnis erfolgen.

Wie bei der prädiktiven genetischen Untersuchung muss eine genetische Beratung (§ 10 Abs. 2 GenDG) *vor* und *nach* vorgeburtlicher genetischer Untersuchung erfolgen. Zusätzlich gilt es, die Regelung der Beratung nach § 2a Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG; [7]) dabei zu beachten. In diesem Zusammenhang ist die Schwangere auf ihren Anspruch auf psychosoziale Beratung nach § 2 des SchKG (1) hinzuweisen. Gegebenenfalls ist der Kontakt zu einer Beratungsstelle nach § 3 des SchKG zu vermitteln. Der Verzicht auf die genetische Beratung darf nur in Ausnahmefällen erfolgen und nur dann, wenn eine schriftliche Erklärung gemäß § 10 Abs. 2 nach schriftlicher Information über die Beratungsinhalte vorliegt.

Die genetische Beratung *vor* vorgeburtlicher Diagnostik soll über folgende Punkte informieren:

- aktuelle Untersuchungsmöglichkeiten,

## Zusammenfassung · Abstract

- Risiko der der Untersuchung (Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie, Nabelschnurpunktion),
- Aussagekraft und mögliche Einschränkung (falsch-positive oder falsch-negative) eines auffälligen Befundes insbesondere bei Fragen der Risikoabklärung,
- Konsequenzen der vorgeburtlichen Diagnostik,
- Alternativen bei der Entscheidung gegen die Untersuchung.

Die genetische Beratung *nach* vorgeburtlicher Diagnostik bei auffälligem Untersuchungsergebnis soll über folgende Punkte informieren:

- Darstellung des zu erwartenden Krankheitsbildes, Prognose, Therapie und Präventionsmaßnahmen,
- Komplikationen für den weiteren Verlauf der Schwangerschaft und die Geburtseinleitung,
- medizinische und psychosoziale Aspekte, die sich aus der Diagnose ergeben,
- ggf. Hinzuziehung von Fachkollegen, die besondere Erfahrung mit dem Krankheitsbild aufweisen,
- Information über weitere vertiefende psychosoziale Beratung, Beratungsstellen nach Schwangerschaftskonfliktgesetz und Selbsthilfegruppen.

Die Indikation zu einer pränatalen Diagnostik darf nur zu medizinischen Zwecken erfolgen. Eine Untersuchung zur Bestimmung des fetalen Geschlechts darf nur erfolgen, wenn sich hieraus therapeutische Konsequenzen ergeben (Kortikoidgabe bei adrenogenitalem Syndrom).

### Qualifikation für die genetische Beratung

Aufgrund der Forderungen des GenDG wird der Beratungsbedarf insbesondere hinsichtlich des Bereichs der Pränataldiagnostik deutlich gesteigert. Schon durch die Einbeziehung der Ultraschalluntersuchungen zur Fehlbildungsdiagnostik und des Ersttrimesterscreenings unter das Gendiagnostikgesetz kommt es zu mehreren Hunderttausenden fachgebundenen genetischen Beratungen. Dieses Beratungsvolumen kann von der

medgen 2011 · 23:438–443 DOI 10.1007/s11825-011-0301-0  
© Springer-Verlag 2011

G. Gillessen-Kaesbach · R. Glaubitz · B. Eiben

### Gendiagnostikgesetz. Konsequenzen für die genetische Beratung

#### Zusammenfassung

Die enormen Fortschritte im Bereich der Humangenetik tragen fast täglich zur Identifizierung neuer krankheitsverursachender Gene bei. Die Konsequenzen aus diesen genetischen Informationen haben eine erhebliche Bedeutung im Hinblick auf den persönlichen Umgang mit Krankheiten und auf die individuelle Lebensplanung. In der genetischen Beratung werden dem Ratsuchenden Informationen im Hinblick auf das Wesen der Erkrankung, der Bedeutung genetischer Befunde sowie Möglichkeiten der Prävention, Therapie und Diagnostik vermittelt, die dann Grundlage für eine autonome Entscheidung sind. Das am 1. Februar 2010 in Kraft

getretene Gendiagnostikgesetz (GenDG) regelt den Umgang mit genetischen Untersuchungen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten beim Menschen und stellt die Anforderungen an die genetische Beratung dar. Ab dem 1. Februar 2012 dürfen nur Ärzte eine genetische Beratung durchführen, die eine entsprechende Qualifikation erworben haben.

#### Schlüsselwörter

Genetische Beratung · Aufklärung · Prädiktive Diagnostik · Qualifikation · Gendiagnostikgesetz

### The German Genetic Diagnosis Act. Its impact on genetic counseling

#### Abstract

The enormous advances in human genetics contribute almost daily to the identification of new disease-causing genes. The consequences of this genetic information are of significant importance in the personal management of a disease and individual life planning. Genetic counseling provides information on the nature of the disease, the importance of genetic findings, preventive measures, diagnosis and therapy. This information forms the basis for an autonomous decision. Since 1st February 2010 the Human Genetic Examination Act (Genetic Diagnosis Act,

GenDG) has been regulating the use of genetic tests, the use of genetic samples and data in humans. It also defines genetic counseling requirements. As of the 2nd February 2012 only those physicians who have gained an appropriate qualification may perform genetic counseling.

#### Keywords

Genetic counseling · Information · Predictive genetic testing · Qualification · German Genetic Diagnosis Act

Gruppe der Fachärzte für Humangenetik nicht allein bewältigt werden. Daher hat der Gesetzgeber angeordnet, dass die genetische Beratungen ab dem 1. Februar 2012 nur von Ärzten mit einer besonderen Qualifikation durchgeführt werden darf. Hierzu hat die Gendiagnostik-Kommission eine entsprechende Richtlinie erarbeitet (3). Durch diese Qualifikation soll der Arzt in die Lage versetzt werden, genetische Daten interpretieren und einordnen zu können, um sie dann in verständlicher Form dem Ratsuchenden vermitteln zu können. Hierzu zählen neben der Erörterung medizinischer und genetischer Sachverhalte im Zusammenhang mit genetischen Krankheiten auch psychische, soziale und ethische Aspekte. Der Ratsuchende muss auf diese Weise in die Lage versetzt werden, genetische Daten zu verstehen und eine Grundlage zu erhalten, autonome Entscheidungen im Hinblick auf die Inanspruchnahme genetischer Untersuchungen und der Befundmitteilung zu treffen. Fragestellungen, die über die eigenen Fachgrenzen hinausgehen, sollen auch in Zukunft im Wesentlichen durch Fachärzte für Humangenetik oder Ärzte mit der Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ erfolgen.

Die Qualifikation unterscheidet sich von der einer/s Fachärztin/Facharztes für Humangenetik und Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ und wird – unabhängig davon, ob sie diagnostische oder prädiktive Beratungen betrifft – als „fachgebundene Qualifikation zur genetischen Beratung“ bezeichnet [3]. Der Begriff der fachgebundenen Qualifikation soll ausdrücken, dass die Beratung innerhalb der eigenen Fachgrenzen erfolgen soll. Es wird in der Richtlinie ausdrücklich darauf hingewiesen, dass bei Fragestellungen, die das eigene Fachgebiet überschreiten, eine Überweisung zum Facharzt für Humangenetik oder zu Ärzten mit der Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ erfolgen soll.

Die Qualifikation unterscheidet zwischen einer Qualifikationsmaßnahme für die fachgebundene genetische Beratung und einer Qualifikationsmaßnahme für die fachgebundene genetische Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung.

### Qualifikationsinhalte für die fachgebundene genetische Beratung

Die Qualifikationsinhalte der Richtlinie umfassen 3 Teile:

- *Basisteil,*
- *psychosozialer und ethischer Teil,*
- *fachspezifischer Teil.*

Die detaillierte Darstellung ist 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“ in der Fassung vom 01.07.2011 [3] zu entnehmen.

### Ablauf der Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung

Die Qualifikationsmaßnahme, welche 72 Fortbildungs(FB)-Einheiten neben den praktischen Übungen nicht unterschreiten darf, ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ durchzuführen, d. h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ zu vermitteln; die Qualifikationsmaßnahme ist mit einer Erfolgskontrolle abzuschließen, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten Gegenstände umfasst. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Weg erworben werden.

Der Nachweis von 5 Berufsjahren nach Erwerb der Anerkennung zur Fachärztin oder zum Facharzt ermöglicht den direkten Zugang zur Erfolgskontrolle. Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen ersetzen [3].

Zusätzlich sind mindestens 10 *praktische Übungen* anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene genetische Beratungen unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines

Arztes mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ durchzuführen. Diese Übungen sind zusätzlich zu den 72 FB-Einheiten zu erbringen.

### Qualifikationsinhalte für die fachgebundene genetische Beratung im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung

Auch diese spezielle Qualifikation enthält entsprechend der Richtlinie 3 Teile:

- *Basisteil,*
- *psychosozialer und ethischer Teil,*
- *fachspezifischer Teil.*

Die detaillierte Darstellung ist der Richtlinie [3] zu entnehmen.

Diese Qualifikation hat das Ziel, die Schwangere über das Wesen der Untersuchung und die Bedeutung eines möglichen auffälligen Befundes zu informieren. Insbesondere sollen grundlegende Kenntnisse der Risikokalkulation erlernt werden. Da es sich im Gegensatz zu fachgebundenen genetischen Beratung hier um eine fokussierte Fragestellung handelt, sind entsprechend reduzierte FB-Einheiten vorgesehen.

Die Qualifikationsmaßnahme, welche 8 FB-Einheiten neben den praktischen Übungen nicht unterschreiten darf, ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ durchzuführen, d. h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ zu vermitteln; die Qualifikationsmaßnahme ist mit einer Erfolgskontrolle abzuschließen, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten Gegenstände umfasst. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Weg erworben werden [3].

Der Nachweis von 5 Berufsjahren nach Erwerb der Anerkennung zur Fachärztin oder zum Facharzt ermöglicht den direkten Zugang zur Erfolgskontrolle. Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungsinhalte kann

den Nachweis praktischer Übungen ersetzen [3].

Die Umsetzung dieser Richtlinie wird auf Länderebene erfolgen. Hier sind entsprechende Vorbereitungen im Gange. Es ist jedoch aufgrund des sehr engen Zeitfensters bis zum 01.02.2012 unwahrscheinlich, dass bis dahin genügend Ärzte diese Weiterbildung absolviert haben werden [4]. Dieses stellt speziell in der Gynäkologie ein großes Problem dar.

### Fazit für die Praxis

- Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken i.S.d. GenDG sowie pränatale Abstammungsuntersuchungen stehen unter Arztvorbehalt.
- Bei der prädiktiven Diagnostik hat eine genetische Beratung vor und nach der genetischen Untersuchung zu erfolgen.
- Auch bei der pränatalen Diagnostik inklusive Serumscreening und Bestimmung der Nackenfalte ist eine genetische Beratung vor und nach der genetischen Untersuchung notwendig.
- Für jede diagnostische Untersuchung ist eine schriftliche Einverständniserklärung des Ratsuchenden notwendig.
- Verzicht auf genetische Beratung darf nur in Ausnahmefällen unter Vorliegen einer schriftlichen Erklärung und gemäß § 10 Abs. 2 nach schriftlicher Information über die Beratungsinhalte erfolgen.
- Ab dem 1. Februar 2012 muss jeder Arzt, der genetische Beratung im Sinne des GenDG anbieten und durchführen will, einen Qualifikationsnachweis für die genetische Beratung vorweisen.

### Korrespondenzadresse

**Prof. Dr. G. Gilllessen-Kaesbach**  
 Institut für Humangenetik,  
 Universität zu Lübeck  
 Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck  
 g.gilllessen@uk-sh.de

**Interessenkonflikt.** Keine Angaben.

### Literatur

1. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz-GenDG) (2009) Bundesgesetzblatt Teil I (50):2529–2538
2. Schmidtko J (2011) Gendiagnostikgesetz und Qualifikation zur Genetischen Beratung. *Med Genet* 23:26–27
3. Gendiagnostik-Kommission (2011) 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 der Fassung vom 01.07.2011 veröffentlicht und in Kraft getreten am 11.07.2011. *Bundesgesundheitsbl* 54(11):1248–1256
4. Harlfinger W, Eiben B (2010) Das „Gendiagnostik-Aufklärungs-Syndrom“ und seine Folgen. *Frauenarzt* 51:514–516
5. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik und Berufsverband Deutscher Humangenetiker (2007) Leitlinie „Genetische Beratung“. *Med Genet* 19:452–454
6. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik und Berufsverband Deutscher Humangenetiker (2011) S2-Leitlinie „Humangenetische Diagnostik“. *Med Genet* 23:282–323
7. Gesetz zur Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes vom 26. August 2009. (2009) *Bundesgesetzblatt Teil I(58):2990–2991*

### BMBF fördert Aktionsprogramm Gentechnologie im Leistungssport

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert das Projekt „Aktionsprogramm Gentechnologie im Leistungssport (AGIL)“ mit insgesamt 220.000 Euro, davon erhält die Abteilung Pädagogik der Deutschen Sporthochschule Köln 170.000 Euro.

Gendoping ist ein Thema, das die Gesellschaft in den nächsten Jahren, vermutlich schon im Olympiajahr 2012, vermehrt beschäftigen wird, allerdings bisher weder international noch national durch eine Einrichtung des Bundes, der Länder oder der Sportorganisationen adäquat dargestellt wird.

Ziel von AGIL ist es, Nachwuchssportlerinnen und -sportlern in Deutschland frühzeitig die fundierte Reflexion bioethischer, sozialer und rechtlicher Fragen des Einsatzes von Gentechnologien im Leistungssport zu ermöglichen und sie somit zu einer differenzierten Urteilsbildung zu qualifizieren.

Das AGIL-Konzept beinhaltet die Implementierung einer einzigartigen Gendoping Wissensplattform im Internet, bundesweite Workshops an Eliteschulen des Sports sowie ein Abschluss-Symposium mit nationalen und internationalen Vertretern aus Medien, Politik, Sport und Wissenschaft sowie Lehrer-Schüler-Tandems der teilnehmenden Schulen. Zu den namhaften Kooperationspartnern des Projekts zählen u.a. der Deutsche Olympische Sportbund, mehrere Landessportbünde, das Bundesinstitut für Sportwissenschaft und der Deutschlandfunk.

*Quelle: Deutsche Sporthochschule Köln, [www.dshs-koeln.de](http://www.dshs-koeln.de)*