

# Pränataldiagnostik und das Gendiagnostikgesetz: Was? – Wer? – Wie?

Robin Schwerdtfeger

*Die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) werden die Frauenärzte, insbesondere die Pränataldiagnostiker, in den nächsten Monaten erheblich beschäftigen. Durch die Unschärfen in der Anlage des Gesetzes entstehen Unsicherheiten, die die praktische Umsetzung zunächst schwierig machen können. Trotzdem müssen bis zum Februar 2010 Wege gefunden werden, um insbesondere die pränatalen Untersuchungen gesetzeskonform durchführen zu können.*

Dazu ist es notwendig, einige Sachverhalte nochmals zusammenfassend darzustellen:

## Was?

- Ersttrimestertest
- Triple-Test
- Amniozentese
- Chorionbiopsie
- Nabelschnurpunktion
- weiterführender Ultraschall

Das Gesetz tritt zum überwiegenden Teil am 1. Februar 2010 in Kraft. Die pränatalen Risikoabklärungen in Form des Ersttrimestertests oder des Triple-Tests sowie die Amniozentese, Chorionbiopsie und Nabelschnurpunktion als genetische Untersuchungen unterliegen in jedem Fall den gesetzlichen Regelungen.

Bei der Ultraschalluntersuchung entstehen schon die ersten Unsicherheiten. Inwieweit der pränatale Ultraschall als genetische Risikoabklärung im Sinne des GenDG anzusehen ist, ist nicht geklärt. Hierzu heißt es in der Begründung zur Gesetzesvorlage wie folgt: „Zum Schutz des Ungeborenen werden die der vorgeburtlichen Risikoabklärung dienenden

Untersuchungen mittels bildgebender Verfahren ebenfalls einbezogen, also auch die vorgeburtlichen Phänotyp-Untersuchungen“.

Vorsichtig interpretiert darf man zunächst davon ausgehen, dass die Basisultraschalluntersuchungen nach entsprechender Aufklärung durch Frauenärztinnen und Frauenärzte nicht unter das Gesetz fallen, aber doch mit hoher Wahrscheinlichkeit die weiterführende Ultraschall-diagnostik.

## Wer?

- Aufklärung und Untersuchungen: Frauenärzte
- genetische Beratung: Frauenärzte mit besonderer Qualifikation (ab 1.2.2012) oder Fachärzte für Humangenetik

Die Aufklärung vor genetischen pränatalen Untersuchungen und die Durchführung bleibt selbstverständlich im Fachgebiet der Frauenärzte, nur die zusätzliche, obligatorische genetische Beratung wird darüber hinaus ab 1.2.2012 eine besondere Qualifikation erfordern. Die Richtlinien zum Erwerb dieser Qualifikation

gibt es noch nicht. Hierzu wurde von der Gendiagnostikkommission eine Arbeitsgruppe „Genetische Beratung“ eingerichtet. Mit Ergebnissen und Ausführungsbestimmungen ist hoffentlich bald zu rechnen, damit Frauenärzte die Möglichkeit haben, die Zusatzqualifikation bis Februar 2012 zu erwerben.

## Wie?

- Aufklärung und schriftliche Einwilligung (Einwilligung: in die Untersuchung selbst sowie zur Weitergabe der Ergebnisse an Dritte, das Recht auf Nichtwissen und Widerruf, die Aufbewahrungsfrist, zur Durchführung der Analyse durch das Labor XY etc.)

- genetische Beratung vor und nach der Untersuchung (Pflicht zum Hinweis auf die Möglichkeit der psychosozialen Beratung), Dokumentation des Inhalts der Beratung

Wie schon erwähnt, dürfen die Untersuchungen nur nach ausführlicher Aufklärung und schriftlicher Einwilligung durchgeführt werden. Außerdem ist die Schwangere vor und nach der Untersuchung genetisch zu beraten. Nur in Einzelfällen kann sie auf diese Beratung schriftlich verzichten, wenn ihr der Inhalt einer genetischen Beratung zuvor erklärt wurde.

Die Inhalte der genetischen Beratung sind im Gesetz nur ansatzweise erklärt (§ 10 Abs. 3), es handelt sich aber in ganz wesentlichen Teilen um eine Beratung hinsichtlich der medizinischen, psychischen und sozialen Auswirkungen für die Patientin in Bezug auf die möglichen Ergebnisse der Untersuchung. Damit ist keine umfassende humangenetische Beratung gemeint, wie sie die Humangenetiker durchführen, sondern eine eher auf die Indikation der Untersuchung bezogene genetische

Basisberatung. Verbunden damit ist auch die Pflicht zum Hinweis auf die psychosoziale Beratung entsprechend dem Schwangerschaftskonfliktgesetz.

Das Ergebnis der Untersuchung darf nur der die Untersuchung durchführende Arzt („verantwortliche ärztliche Person“) der Schwangeren mitteilen. Ohne schriftliche Einwilligung darf der Arzt das Ergebnis nicht Dritten zur Kenntnis geben. Das die Analyse durchführende Labor (z.B. Blutserologie beim Ersttrimestertest) darf das Ergebnis nur dem verantwortlichen Arzt mitteilen, aber nicht der Schwangeren.

Die dem GenDG unterliegende pränatale Untersuchung mit der höchsten Untersuchungsfrequenz dürfte wohl der Ersttrimestertest (ETS) sein. Am Beispiel des ETS würde sich für die Durchführung ab Februar 2010 folgender Ablauf ergeben: Die Schwangere erhält im Rahmen der Mutterschaftsvorsorgeuntersuchung eine allgemeine Information über die Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik (schriftlich und mündlich). Wenn sie einen ETS wünscht, erfolgt in zeitlichem Zusammenhang mit dieser Untersuchung eine ebenfalls schriftliche und mündliche Aufklärung über Wesen, Bedeutung und Tragweite der Untersuchung sowie das Recht auf Nichtwissen und die Möglichkeit, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Danach erfolgt die genetische Basisberatung mit oben genannten Inhalten. Diese Beratung kann der behandelnde Frauenarzt selbst durchführen (ab 2012 nur wenn er die Zusatzqualifikation hat), oder er überweist dazu an den Humangenetiker. Alle diese Aufklärungen und Beratungen sind zu dokumentieren. Im Anschluss daran muss die Schwangere ihr schriftliches Einverständnis zur Durchführung geben. Danach erfolgt die eigentliche Ultraschalluntersuchung und Blutentnahme. Die Schwangere gibt zusätzlich ihr schriftliches Einverständnis zur Durchführung der Blut-

untersuchung auf dem Laboranforderungsschein. Nach Abschluss der Untersuchung erhält sie das Ergebnis nur vom durchführenden Arzt (schriftlich/mündlich) mitgeteilt, verbunden mit dem erneuten Angebot der genetischen Beratung (s. auch Kasten).

Der so beschriebene Ablauf wäre gesetzeskonform, ist aber in der praktischen Umsetzung nicht einfach. Deshalb müssen diejenigen Ärzte, die auch nach dem 1. Februar 2010 pränatale Untersuchungen durchführen wollen, entsprechende Vorbereitungen treffen:

- Die Aufklärung und Einwilligung kann mit der Vorbereitung von Informations- und Aufklärungsmaterialien deutlich erleichtert werden. Dabei sollte die Einwilligung zur Weitergabe des Ergebnisses an Dritte (Partner, Frauenarzt, Krankenhausarzt usw.) unbedingt Beachtung finden. Die Erstellung dieser Materialien ist dringend angezeigt. Entsprechende Publikationen dazu sind in Kürze zu erwarten.

### Vorgehen beim Ersttrimestertest

- **Aufklärung** (Art, Umfang, Tragweite der Untersuchung, Recht auf Nichtwissen)
- **genetische Basisberatung** (Erörterung der medizinischen, psychischen, sozialen Auswirkungen, Hinweis auf psychosoziale Beratung)
- **schriftliche Einwilligung** (in die Untersuchung, in die Weiterleitung an Dritte – benennen –, in die Blutuntersuchung durch Labor XY)
- **Untersuchung** (Ultraschall und Blutabnahme)
- **Ergebnismitteilung** (nur durch den „verantwortlichen“ Arzt, genetische Basisberatung)

- Die notwendige genetische Beratung kann der Frauenarzt selbst durchführen, wobei es noch keine verbindlichen Informationen zum Inhalt dieser genetischen Basisberatung gibt. Informationen zu den möglichen Inhalten der Beratung lassen sich über die Homepage des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker ([www.bvdh.de](http://www.bvdh.de)) beziehen.

- Die Mitteilung des Ergebnisses darf nur noch durch den „verantwortlichen“ Arzt geschehen, eine Delegation der Ergebnismitteilung (z.B. an Labor oder Arzhelferin) ist nicht zulässig. Darauf sollte man sich organisatorisch einstellen. Auch darf der Befund des ETS nicht ohne schriftliches Einverständnis der Patientin anderen Ärzten (z.B. im Krankenhaus) zugänglich gemacht werden.

- Die Umsetzung der genetischen Beratung in Zusammenhang mit der Ergebnismitteilung ist sicherlich organisatorisch schwierig und in vielen Fällen in vollem Umfang auch nicht nötig. Eine genetische Beratung nach der Untersuchung wird in erster Linie bei auffälligem Befund erforderlich sein. So könnte ein schriftlicher Vorabverzicht auf die genetische Beratung bei unauffälligem Befund die Lösung sein.

Es bleiben also erhebliche Unsicherheiten in Bezug auf den Umfang der dem Gesetz unterliegenden Untersuchungen (pränataler Ultraschall?) und die Inhalte der Beratungen sowie die organisatorischen Abläufe (z.B. im stationären Bereich). Die Frequenz genetischer Beratungen wird deutlich ansteigen, dabei ist die Frage der fehlenden personellen Ressourcen noch nicht geklärt. Ein Teil dieser Probleme wird erst mit der praktischen Anwendung des Gesetzes und den Richtlinien und Empfehlungen der Gendiagnostikkommission zu lösen sein.

Eine „Augen zu und durch“-Einstellung oder Unterschätzung der Vorgaben des GenDG ist aber nicht ratsam

– das Gesetz ist mit empfindlichen Strafregelungen versehen. In Zukunft reicht eine schnelle Unterschrift auf einem kleinen Flyer, der nur rudimentär die Aspekte der geplanten Untersuchung erwähnt, nicht mehr aus, um dem vom Gesetzgeber gewollten Anspruch auf umfassende Aufklärung und Selbstbestimmung gerecht zu werden. Das langfristige Ziel sollte die Implementierung einer vernünftigen Beratung der Schwangeren in Zusammenhang mit pränataler Diagnostik sein, damit sie zu ihrer eigenen Entscheidung finden kann.

## Literatur

1. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). Bundesgesetzblatt 50 (2009) 2529–2538.
2. Gesetzentwurf der Bundesregierung: Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 13.10.2008. Bundestags-Drucksache Nr. 16/10532.
3. Beschlussempfehlung und Bericht des Ausschusses für Gesundheit (14. Ausschuss) zu dem Gesetzentwurf der Bundesregierung Drucksache 16/10532 vom 22.4.2009. Bundestags-Drucksache Nr. 16/12713.

## Autor



**Dr. med.  
Robin Schwerdtfeger**  
Facharzt für Frauenheilkunde  
und Geburtshilfe  
Zentrum für Pränatalmedizin  
und Humangenetik Hannover  
Podbielskistr. 122  
30177 Hannover  
schwerdtfeger@  
praenatal-hannover.de

## 2. Deutscher Urogynäkologie Kongress 2010 Berlin

Unter der Schirmherrschaft der  
Arbeitsgemeinschaft Urogynäkologie und  
Beckenbodenrekonstruktion e.V. AGUB

**23. bis 24. April 2010 in Berlin**  
**25. April 2010: Praktischer Nahtkurs**

### Schwerpunkte

- Pharmakokinetik
- Operationstechniken
- Anti-Aging

### Praktischer Nahtkurs

Versorgung Dammriss III.°


**Schirmherrschaft** AGUB e.V.

**Wiss. Leitung** Prof. Dr. med. Ralf Tunn  
Prof. Dr. med. Heinz Kölbl  
Prof. Dr. med. Eckhard Petri

### Fragen zur Kongressorganisation

Dr. med. Rainer Lange  
Organisation coma UG – Ingrid Paulus  
Leininger Ring 97 · 67278 Bockenheim  
Tel. 0163/915 58 35 · Fax 063 59/40 92 43  
coma-paulus@t-online.de

### Fragen zum wissenschaftlichen Programm

 Prof. Dr. med. Ralf Tunn  
Deutsches  
Beckenbodenzentrum

St. Hedwig Kliniken Berlin  
s.westphal@alexius.de

### Veranstaltungsort

andel's Hotel Berlin  
Landsberger Allee 106 · 10369 Berlin  
Tel. 030/45 30 53 0 · Fax 030/45 30 53 20 99  
info@andelsberlin.com

**Anmeldung unter [www.comaUG.de](http://www.comaUG.de)**