

## Pränataldiagnostik und das Gendiagnostikgesetz

Ab dem 01. Februar 2010 unterliegen folgende pränatalen Untersuchungen dem Gendiagnostikgesetz:

Ersttrimesterdiagnostik (ETS)

Amniocentese (AC)

Chorionbiopsie (CVS)

Fetalblutentnahme (FBS)

Weiterführender Ultraschall je nach Fragestellung/ Indikation/Zielrichtung

Vor Durchführung dieser Untersuchungen ist eine Aufklärung und eine fachbezogene genetische Beratung vorgeschrieben. Außerdem muss die Schwangere schriftlich in die Untersuchung einwilligen.

Die Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben ist noch mit einigen Unsicherheiten verbunden, da die neu berufene Gendiagnostikkommission noch Richtlinien zu Inhalten und Durchführung von Beratungen erlassen muss. Bis dahin schlagen wir folgendes Vorgehen vor:

**Aufklärung:** die medizinische Aufklärung soll, wie bisher ja schon, eine Information über Art, Umfang, Risiken und Tragweite der Untersuchung beinhalten. Darin enthalten sein muss auch der Hinweis auf das Recht auf Nichtwissen und Widerruf der Untersuchung. Diese Aufklärungen können zur Vorbereitung des Aufklärungsgespräches und zur Dokumentation in Form Ihrer bisherigen und schon bestehenden Aufklärungsbögen erfolgen.

**Genetische Beratung:** die indikations- und fachbezogene genetische Beratung dürfen Frauenärzte durchführen, ab 01.02.2012 bedarf es einer zusätzlichen Qualifikation. Diese Beratung ist vor und nach der Untersuchung vorgeschrieben. Wobei sie in erster Linie nach der Untersuchung wohl bei auffälligem Befund nötig ist. Sie kann in Zusammenhang mit der Aufklärung erfolgen. Die Inhalte dieser Beratung sind von der Gendiagnostikkommission noch nicht festgelegt. Bis diese Inhalte und Vorschriften vorliegen, sollten bezogen auf den Inhalt des Gesetzes folgende Punkte mit der Schwangeren besprochen und dokumentiert werden:

*Untersuchungsmethode, Anlass*

*Vorliegende Befunde*

*Angaben zu früheren Schwangerschaften (Kinder, Geschlecht, Fehlgeburten)*

*Indikationsbezogene Familienanamnese (z.B. Erkrankungen, Fehlbildungen)*

*Ethnische Herkunft, Konsanguinität*

*Ist eine humangenetische fachärztliche Beratung erforderlich?*

*Hinweis auf die Möglichkeit der psychosozialen Beratung*

Ein Vorschlag zu einem entsprechenden Befundungsformular wird in Kürze über die Homepage des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker [www.bvdh](http://www.bvdh.de) zu beziehen sein. Er dient allein zur Dokumentation Ihrer fachbezogenen genetischen Beratung.

**Einwilligung:** ohne schriftliche Einwilligung der Schwangeren dürfen Sie keine der oben genannten Untersuchungen durchführen. Einen Vorschlag für eine Einwilligung finden Sie hier:---PDF---Einwilligung vor pränatalen Untersuchungen gemäß GenDG----

Es gibt noch weitere für den Untersucher relevante gesetzliche Regelungen. Für mehr Informationen verweisen wir auf die untenstehende Literatur. Die obigen Hinweise dienen erst einmal dazu, Ihnen den praktischen Ablauf zu erleichtern. Die wichtigsten Punkte in Zusammenhang mit dem gesetzeskonformen Vorgehen sind eine ausführliche Beratung vor und nach der Untersuchung, wie bisher ja auch schon, sowie die schriftliche Einwilligung und die Dokumentation der oben genannten Punkte.

Für das Board der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe der DEGUM

Prof. Dr. U. Gembruch (Sektionsleiter der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe der DEGUM)

### **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) zum Gesetzentwurf der Bundesregierung Drucksache 16/10532 vom 22.04.2009. Bundestags-Drucksache Nr. 16/12713
4. Pränataldiagnostik – und das Gendiagnostikgesetz: Wer ? Was? Wie?, R.Schwerdtfeger, FRAUENARZT, 1/2010
5. Das neue Gendiagnostikgesetz und seine Konsequenzen für den frauenärztlichen Alltag, W.Henn, FRAUENARZT, 1/2010

**Hinweis:** Trotz sorgfältiger Prüfung kann keine Gewähr für die Richtigkeit übernommen werden. Das Formular zur Einwilligung, sowie die Empfehlungen zur genetischen Beratung entsprechen dem Wissensstand vom 29.01.2010. Bei Änderungen durch Richtlinien der Gendiagnostikkommission verlieren das Formular zur Einwilligung, sowie die Empfehlungen ihre Gültigkeit.