

Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik

Berufsverband Medizinische Genetik e.V.

1. Jede molekulargenetische Labordiagnostik im Rahmen medizinisch genetischer Fragestellungen muß mit dem Angebot einer genetischen Beratung verbunden sein. Die Inanspruchnahme der Untersuchung ist freiwillig, ebenso die der genetischen Beratung. Die Untersuchung darf nur mit der Einwilligung der betreffenden Person bzw. des gesetzlichen Vertreters und unter Einhaltung der für ärztliche Maßnahme geforderten Rahmenbedingungen (Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz etc.) durchgeführt werden. Die Einwilligung sollte nach Möglichkeit schriftlich erteilt werden. Der Patient/Ratsuchende kann jederzeit die Einstellung der Untersuchung verlangen.

2. Bei molekulargenetischer Labordiagnostik zur Absicherung klinischer Verdachtsdiagnosen muß spätestens nach Erhebung eines auffälligen Befundes dem Patienten bzw. dessen Eltern eine genetische Beratung angeboten werden. Die anfordernde oder untersuchende Stelle muß die Möglichkeit zur genetischen Beratung sicherstellen. Dem Patienten bleibt anheimgestellt, seine Familienangehörigen auf die Möglichkeit oder Notwendigkeit einer molekulargenetischen Diagnostik hinzuweisen. Eine aktive Beratung (Informierung von Angehörigen durch den Arzt) darf nicht erfolgen.

3. Eine genetische Beratung muß bereits vor der Untersuchung dann angeboten werden, wenn abzusehen ist, daß der Befund für die Familienplanung der untersuchten Person oder deren Angehörige von Bedeutung sein könnte. International und national geltende Richtlinien zur Durchführung prädiktiver genetischer Tests (wie z. B. die Richtlinien zur Durchführung molekulargenetischer Untersuchungen bei der Huntington-Krankheit) sind einzuhalten. Molekulargenetische Untersuchungen, die den Charakter eines Bevölkerungs-Screenings haben, d.h. ohne einen spezifischen Anlaß zur Abklärung der individuellen Prognose der untersuchten Probanden oder deren Nachkommen durchgeführt werden, setzen eine umfassende Aufklärung und ebenfalls ein individuelles Beratungsangebot voraus.

4. Die Untersuchung klinisch gesunder Minderjähriger setzt in der Regel deren Einwilligungsfähigkeit voraus. Eine Ausnahme kann dann gesehen werden, wenn sich aus dem Befund unmittelbare Konsequenzen hinsichtlich präventiver oder therapeutischer Maßnahmen für die untersuchte Person ergeben. In seltenen Fällen kann die Untersuchung eines Kindes unabdingbar sein, um eine Aussage über den Überträgerstatus oder die Erkrankungswahrscheinlichkeit eines Familienangehörigen treffen zu können. In derartigen Fällen muß zwischen dem Recht des Kindes auf Nichtwissen und dem Wunsch des Familienangehörigen, Wissen über den genetischen Status zu erlangen, abgewogen werden. In der Regel ist dem Recht des Kindes auf Nichtwissen Vorrang zu gewähren. In den Einzelfällen, in denen das informationelle Selbstbestimmungsrecht des Kindes zugunsten des Informationsbedürfnisses des Familienangehörigen außer Kraft gesetzt wird, ist auf die spätere Möglichkeit einer genetischen Beratung hinzuweisen.

5. Der Umfang einer molekulargenetischen Laboruntersuchung soll der jeweiligen Fragestellung angemessen sein. Bei vorgeburtlichen Untersuchungen ist gegebenenfalls eine Untersuchung zum Ausschluß einer Befund verfälschung aufgrund maternaler Kontamination durchzuführen.

6. Das dem anfordernden Arzt mitgeteilte schriftliche molekulargenetische Gutachten sollte die relevanten Labordaten, eine Interpretation des Befundes und ggf. eine Stellungnahme über den klinischen Bezug enthalten. Die für die Befunderhebung relevanten Untersuchungsmaterialien sind so zu archivieren, daß eine spätere Überprüfung des Befundes stattfinden kann. Sofern es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages nicht erforderlich ist, soll der Schwangeren das kindliche Geschlecht nicht vor der 14. Schwangerschaftswoche p.m. mitgeteilt werden.

7. Sofern im Rahmen der qualitätssichernden Maßnahmen (Ringversuche) des Berufsverbandes Standards für die Qualität und den Umfang der Diagnostik definiert werden, ist diesen

Standards in ihrer gültigen Fassung zu folgen.

8. Zu den Voraussetzungen für die selbständige und verantwortliche Erstellung molekulargenetischer Befunde und Gutachten zählen der Nachweis einer mindestens zweijährigen Tätigkeit auf diesem Gebiet und die entsprechende Qualifikation (Facharzt für Humangenetik, Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik nach der bis 1993 geltenden (Muster-)WBO, oder Fachhumangenetiker GfH/GAH). Hinsichtlich der Befugnis zur Ausübung der Tätigkeit im Einzelfall wird auf die Bestimmungen der Weiterbildungs- und Berufsordnungen der Ärztekammern verwiesen. Für das Labor besteht die Verpflichtung zur Teilnahme an qualitätssichernden Maßnahmen, sofern sie vom Berufsverband veranlaßt werden.

Zitierhinweis

Berufsverband Medizinische Genetik e.V., Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (1996) Leitlinien zur Erbringung humangenetischer Leistungen: 4. Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik. medgen 8: Heft 3, Sonderbeilage S. 4.