

Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen

1. Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen ist dann angezeigt, wenn sie zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist.

2. Eine prädiktive genetische Diagnostik im Kindesalter ist dann sinnvoll, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist, und wenn sinnvolle medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Die Indikation zu einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte im Rahmen einer genetischen Beratung gestellt werden (siehe hierzu Richtlinie zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer sowie Leitlinie Genetische Beratung).

3. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung sollte dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt werden. Eine Ausnahme von dieser Regel kann nur dann gesehen werden, wenn für den Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können. Anderenfalls hat grundsätzlich der Respekt vor der individuellen Entscheidungsautonomie des Kindes hinsichtlich der Inanspruchnahme von genetischen Untersuchungen Vorrang vor den eventuellen Wünschen Dritter und damit auch der Eltern nach der Durchführung einer prädiktiven Diagnostik. Diese sollte immer und solange zurückgestellt werden, bis das Kind nicht nur den genetischen Sachverhalt, sondern auch die emotionalen und sozialen Konsequenzen der verschiedenen möglichen Untersuchungsergebnisse verstehen kann. Unabhängig von der Zurückstellung einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte mit dem Kind auf eine dem jeweiligen Alter angemessene Weise über die in Frage stehende Erkrankung, deren Erbllichkeit und die Möglichkeiten der Diagnostik gesprochen werden.

4. Es mag Situationen geben, in denen Eltern die Untersuchung ihres Kindes im Hinblick auf eine sich in der Regel erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankung aus persönlichen Gründen dringend wünschen. In einer solchen Situation sollte die Familie umfassend über alle denkbaren Aspekte dieses Untersuchungswunsches beraten werden. Wenn die Untersuchung aus medizinischer Sicht nicht sinnvoll ist und keine sonstigen dringenden Gründe für die Durchführung der Untersuchung sprechen, kann die Durchführung verweigert werden. Die Gründe für die Durchführung einer Untersuchung müssen umso dringender sein, je schwerwiegender die in Frage stehende Diagnose bzw. Erkrankung ist.

5. Eine gezielte Untersuchung auf einen Überträgerstatus ohne klinische Symptomatik für eine rezessiv erbliche Erkrankung oder eine balancierte, familiär aufgetretene strukturelle Chromosomenstörung sollte nicht durchgeführt werden, wenn das Ergebnis ausschließlich für spätere reproduktive Entscheidungen des Kindes selbst von Bedeutung ist. Die Untersuchung sollte zurückgestellt werden, bis das Kind alle damit zusammenhängenden Sachverhalte und psychosozialen Implikationen versteht. Während der Beratung sollte den Eltern ausführlich die jeweilige Bedeutung einer Inanspruchnahme bzw. Nichtinanspruchnahme der Untersuchung erklärt werden, so dass sie ihre Verantwortung hinsichtlich einer späteren Information des Kindes wahrnehmen können.

6. Es gibt Situationen, in denen die Untersuchung des Überträgerstatus eines Kindes zur genetischen Beratung anderer Familienmitglieder beitragen kann. In diesen Fällen sollten Kinder nicht routinemäßig in die Untersuchungen eingeschlossen werden. Ein Grund für die Untersuchung eines Kindes kann dann gesehen werden, wenn das Ergebnis erforderlich ist, um eine von anderen Angehörigen gewünschte, genauere Aussage über deren genetischen Status zu machen. Jeder Einzelfall sollte jedoch im Hinblick auf die Notwendigkeit der Untersuchung und die Aussagekraft

möglicher Ergebnisse bewertet werden. Weiterhin sollte den Eltern/Erziehungsberechtigten empfohlen werden, das Kind später über die Möglichkeit einer genetischen Beratung zu informieren

7. Bei einer Untersuchung, die vorgeburtlich oder zur differentialdiagnostischen Abklärung einer Symptomatik durchgeführt wird, kann unvermeidbar die Information über den Heterozygotenstatus eines Kindes anfallen. Hierüber sollten die Eltern im Voraus beraten und darauf hingewiesen werden, dass die Information über den eventuellen Heterozygotenstatus bei einem klinisch gesunden Kind in der Regel nicht mitgeteilt wird, dem Kind aber später auf jeden Fall zur Verfügung steht. In einer solchen Situation kann die Wahrung des informationellen Selbstbestimmungsrechtes des Kindes mit dem Informationsbedürfnis der Eltern in Konflikt geraten. Da dieser Konflikt nicht grundsätzlich mit einer für alle Fallkonstellationen verbindlichen Regelung lösbar ist, muss die Entscheidung über den Umgang mit der Information über den kindlichen Heterozygotenstatus in jedem Einzelfall von den Beteiligten neu erarbeitet werden.

8. Im Zusammenhang mit einer Adoption kann das Ergebnis einer genetischen Untersuchung eines Kindes Einfluss auf Entscheidungen haben, die für das Kind getroffen werden. Eine Untersuchung sollte jedoch nicht zur Voraussetzung für die Freigabe zur Adoption oder für eine adäquate Vermittlung gemacht werden. Die unter 1. bis 7. gemachten Empfehlungen behalten auch in dieser Situation ihre Gültigkeit. Jeder Einzelfall sollte unter Hinzuziehung einer gemäß den Leitlinien zur genetischen Beratung hierfür befähigten Person und unter Berücksichtigung aller übrigen entscheidungsrelevanten Faktoren diskutiert und entschieden werden.

9. Für die genetische Diagnostik bei Jugendlichen vor dem 18. Lebensjahr gelten die gleichen vorstehend genannten Prinzipien wie für die Untersuchung von Kindern. Jugendliche sollten jedoch in angemessener Weise und entsprechend dem indivi-

duellen Reifegrad und Entwicklungsstand in den Beratungs- und Entscheidungsfindungsprozess einbezogen werden.

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Vorsitzender

Prof. Dr. Peter Propping, Institut für Humangenetik, Universität Bonn

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

Präsident

Dr. Bernt Schulze, Hannover

Leitlinien-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Prof. Dr. Manfred Stuhmann-Spangenberg, Hannover (Sprecher)

PD Dr. Thomas Liehr, Jena

PD Dr. Barbara Fritz, Marburg

(Delegierter des BVDH)

Dr. Dieter Gläser, Neu-Ulm

(Delegierter des BVDH)

Erstellungsdatum

August 1995

Veröffentlicht: medgen 7 (1995), 358-359

1. Überarbeitung

Die Ausarbeitung erfolgte 2006 durch die seinerzeitige Leitlinien-Kommission des BVDH; Prof. Dr. Gerhard Wolff, Freiburg (Sprecher), Prof. Dr. Karsten Held, Hamburg, Prof. Dr. Manfred Stuhmann-Spangenberg, Hannover, Prof. Klaus Zeres, Aachen auf der Basis der Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1995) medgen 7:358-359

2. Überarbeitung

1.4-1.6.2007 durch die Mitglieder des BVDH und der GfH im Online-Verfahren

3. Überarbeitung

26.6.2007 durch die GfH-Leitlinien-Kommission

Verabschiedung

27.9.2007 durch den Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Überprüfung geplant

März 2010

Zitierhinweis:

medgen 19 (2007) im Druck