

Rechtliche Rahmenbedingungen beim Gentest

Unterschieden werden diagnostische und prädiktive Testung. Diese unterscheiden sich in den im Gendiagnostikgesetz (GenDG) vorgeschriebenen Voraussetzungen und dem Ablauf.

Ist eine Beratung vorgeschrieben, so darf diese nur durchgeführt werden durch eine/n

- Facharzt/Fachärztin für Humangenetik oder
- Kardiologen/in mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung

Diagnostische Testung

Anlass (Indikation) zur diagnostischen Testung

- Patient mit abklärungsbedürftigen Symptomen
- Patient mit Verdacht auf ARVC / ACM

Voraussetzungen für eine diagnostische Testung

- Veranlassung des Gentests durch den Kardiologen, Kinder- oder Hausarzt bei ARVC-Verdacht
- schriftliche Einwilligungserklärung des Patienten nach Aufklärung über Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung
- Angebot einer genetischen Beratung bei der Befundmitteilung ist vorgesehen
z.B. durch einen Facharzt für Humangenetik oder einen Arzt mit Zusatzqualifikation genetische Beratung, s.o.)
diese Beratung ist nicht zwingend vorgeschrieben, aber sinnvoll

Prädiktive Testung

Anlass (Indikation) zur prädiktiven Testung

- Testung von gesunden Personen ohne Symptome auf die Anlage für eine Erkrankung
d.h. Testung auf eine Erkrankung, die potentiell später ausbrechen kann
- meist im Rahmen des Familienscreenings (z.B. bei Familienangehörigen eines ARVC-Patienten, der auf ein Gen der Klasse 4 oder 5 positiv getestet wurde)

Voraussetzungen für eine prädiktive Testung

- Vor der Untersuchung und bei Mitteilung des Ergebnisses ist eine humangenetische Beratung **zwingend vorgeschrieben**
- Empfohlen wird ein 3-stufiger Beratungsprozess:
 - interdisziplinäre Erstberatung durch Kardiologen/in, Humangenetiker/in, Psychologen/in
nach der Erstberatung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen
 - humangenetische Zweitberatung mit möglicher Blutentnahme
 - Befundmitteilung im Rahmen eines erneuten Gespräches (idealerweise wieder interdisziplinär)
- schriftliche Einwilligungserklärung des Patienten nach Aufklärung über Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung
- Beratungsnachweis
- Ausnahmeregelung (keine mündliche Beratung) bei schriftlichem Verzicht des Patienten auf Aufklärung nach Erhalt schriftlicher Informationen über den Inhalt der Beratung