



Genetische Testung und Beratung - *Gentechnikgesetz*
Univ.-Prof. Dr. Helmut Ofner LL.M.

Genetische Beratung

Überblick

- Beratung vor Durchführung der Genanalyse
- Beratung nach Durchführung der Genanalyse
- Recht auf „Nichtwissen“

- **Typ 1** dient der **Feststellung einer bestehenden Erkrankung, der Vorbereitung einer Therapie oder Kontrolle eines Therapieverlaufs** und basiert auf Aussagen über konkrete somatische Veränderung von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikationen von Chromosomen, Genen oder DNA-Abschnitten.
- **Typ 2** dient der **Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation** beruht.

- **Typ 3** dient der **Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit**, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik **Prophylaxe oder Therapie möglich** sind
- **Typ 4** dient der **Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit**, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik **keine Prophylaxe oder Therapie möglich** sind.

Genetische Beratung

Überblick

- Beratung vor Durchführung der Genanalyse

- ***ausführliche Beratung*** der zu untersuchenden Person
 - » unmündige Person ein **Erziehungsberechtigter**
 - » mündige minderjährige Person, **diese selbst** (§ 146c ABGB = § 173 ABGB)
 - *Chorea Huntington*
 - » *eine Person, der ein Erwachsenenvertreter bestellt ist, dessen Wirkungsbereich die Zustimmung zur genetischen Analyse umfasst, der **Erwachsenenvertreter***

Genetische Beratung

vor Durchführung – aufklärende Person

- durch den diese genetische Analyse veranlassenden
 - » in **Humangenetik/medizinischer Genetik** ausgebildeten **Facharzt** bzw.
 - Speziell geschulte Fachärzte an einem humangenetischen Institut, Fachambulanz oder Universitätsinstitut
 - » **des für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt**
 - Allgemeinmediziner darf nicht beraten - überweisen

Genetische Beratung

vor Durchführung – Zweck und Inhalt

» Zweck der Beratung: Abklärung und Bekanntgabe

» *Inhalt:*

- *Beratungsziel*
- *Familiäre und persönliche gesundheitliche Vorgeschichte*
- *Bewertung von Vorbefunden*
- *In Frage stehende Erkrankung*
 - *Prophylaktische oder therapeutische Möglichkeiten*
 - *Vorsorgemaßnahmen*
- *Fehlerquellen*
- *Mögliche Folgen für Lebens- und Familienplanung*

- „über das **Wesen**, die **Tragweite** und die **Aussagekraft** der Analyse“
 - » „Mitzudenken sind“:
 - *Persönliche Wertorientierungen*
 - *Religiöse, ethnische oder kulturelle Zugehörigkeit*
 - *Individuelle Lebenssituation*
 - *Persönliche Erfahrungen/Befürchtungen/Erwartungen*

- **Schriftliche Bestätigung** der zu untersuchenden Person:
 - » Aufklärung
 - » Zustimmung

- Hinweis auf Recht des **jederzeitigen Widerrufs** der Einwilligung
- Hinweis auf **Widerspruch gegen Dokumentation in Brief oder Krankengeschichte**

Genetische Beratung

Überblick

- Beratung nach Durchführung der Genanalyse

Genetische Beratung

nach Durchführung – Hinweis und Inhalt



- Hinweis auf „**Recht auf Nichtwissen**“
- **Sachbezogene umfassende Erörterung** der **Untersuchungsergebnisse** und medizinischer Tatsachen
- **Mögliche medizinische, soziale und psychische Konsequenzen**

- Bei **erblichen Erkrankungen mit gravierenden** psychischen, physischen oder sozialen **Auswirkungen**
 - » Nach Wunsch des Patienten oder Vorschlag des Beraters: **Psychologen** oder **Psychotherapeut**, oder **Sozialarbeiter** (Selbsthilfegruppen, Beratungseinrichtungen)
 - » **Schriftlicher Hinweis auf „Zweckmäßigkeit“!**
 - Chorea Huntington (präsymptomatisch, frühe Manifestationsphase)
 - Neurodegenerative Erkrankungen – spino-cerebellaren Ataxien
 - Retinopathia pigmentosa (drohender Verlust der Sehkraft)
 - Familiäre Krebserkrankungen

Genetische Beratung

nach Durchführung – unerwartete Ergebnisse

- **Unerwartete Ergebnisse**
 - » ***Gilt für Typ 1-4***
 - » **Mitteilung**, wenn von
 - **unmittelbarer klinischer Bedeutung** sind oder
 - nach denen die/der Untersuchte **ausdrücklich gefragt** hat.
 - » Diese Mitteilung ist *insbesondere dann*, wenn die untersuchte Person nicht danach gefragt hat, **so zu gestalten, dass sie auf die untersuchte Person nicht beunruhigend wirkt**;
 - » in Grenzfällen kann diese Mitteilung gänzlich unterbleiben.

- **Recht auf Wissen/Nichtwissen der Ergebnisse aus der Genanalyse**
- **Hinweispflicht** am Beginn der Beratung
 - » Jederzeitige (auch nach Einwilligung, oder Beratung) Erklärung das Ergebnis nicht wissen zu wollen
 - zur Gänze
 - einzelne Ergebnisse
 - Kosten?
- Inhalte und Ergebnisse des Beratungsgespräches:
Zusammenfassung/Brief

- **Einbeziehung von Verwandten**
 - » **erforderlich zur Beurteilung der Ergebnisse**
 - » **Ernste Gefahr der Erkrankung der Verwandten**
 - » **Empfehlung an die untersuchte Person, den Verwandten zu einer humangenetischen Untersuchung und Beratung zu raten.**

- **Ergebnisse zu Typ 1, 2, 3 sind in Krankengeschichten und Arztbriefen zu dokumentieren**
 - » **Ausn: Ausdrücklicher Widerspruch** des Untersuchten bei Typ 2 und 3, sowie Fälle des Typ 4
 - **Hinweis auf Widerspruchsmöglichkeit**
 - Automationsunterstützte Verarbeitung
 - nur in Erhebungseinrichtung und
 - auf Veranlassung des behandelnden Arztes
 - gesondert zu speichern
 - Einsichtsrechte nur mit gesonderter Zugriffsmöglichkeit durch betraute Person

Herzlichen Dank für die Aufmerksamkeit