



# Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG

revidierte Fassung vom 24.06.2022, veröffentlicht und in Kraft getreten am 01.07.2022, ersetzt die Fassung vom 28.04.2017

## I. Vorwort

Am 1. Februar 2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen (§ 23 GenDG) für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der beim Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, 2 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie 3 Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

Der Gesetzgeber hat in § 23 Abs. 2 Nr. 3 des GenDG festgelegt, dass die GEKO in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung und der geni-

schten Beratung erstellt. Die Anforderungen an die Qualifikation und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG sind in einer gesonderten Richtlinie der GEKO geregelt [1]. Zu den Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung hat die GEKO ebenfalls eine eigenständige Richtlinie verfasst [2].

## II. Zweck der Richtlinie

Die vorliegende Richtlinie regelt die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung vor einer genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken. Die Aufklärung ist von der genetischen Beratung zu unterscheiden. Sie soll eine wirksame Einwilligung der betroffenen Person in die genetische Untersuchung ermöglichen und ist daher von zentraler Bedeutung. Die Aufklärung ist auch Voraussetzung für die Ausübung des informationellen Selbstbestimmungsrechts nach Artikel 2 Abs. 1 in Verbindung mit Artikel 1 Abs. 1 GG.

## III. Anforderungen

### III.1. Allgemeine Anforderungen an die Aufklärung und Einholung der Einwilligung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken

Die Aufklärung der betroffenen Person muss nach § 630e Abs. 2 Nr. 1 BGB mündlich erfolgen und obliegt der verantwortlichen ärztlichen Person (§ 3 Nr. 5 in Verbindung mit § 7 Abs. 1 GenDG). Der Aufklärung bedarf es nicht, wenn die Maßnahme unaufschiebbar ist oder die betroffene Person ausdrücklich verzichtet (§ 630e Abs. 3 BGB). Zu den Aufgaben der verantwortlichen ärztlichen Person gehören nach GenDG weiterhin die Einholung der Einwilligung und die Mitteilung der Ergebnisse der genetischen Untersuchung. Für die verantwortliche ärztliche Person ergeben sich somit besondere Rechte und Pflichten im Rahmen der Aufklärung und Ergebnismitteilung. Wird die Probenentnahme unter der Verantwortung einer anderen ärztli-

**Tab. 1** Qualifikationsanforderungen an die aufklärende verantwortliche ärztliche Person zur Vornahme einer genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken

Qualifikationsanforderung	Genetische Fragestellung	Bezug im GenDG	Relevante Regelungen
Ärztliche Approbation	Diagnostisch	§ 3 Nr. 5; § 3 Nr. 7; § 7 Abs. 1, 1. Alt.; § 8, § 9	ÄAppO Diese Richtlinie
Fachärztin/Facharzt für Humangenetik	Prädiktiv, fachgebietsübergreifend auf der Basis der WBO	§ 3 Nr. 5; § 3 Nr. 8; § 7 Abs. 1, 2. Alt.; § 8, § 9	WBO Diese Richtlinie
Ärztin/Arzt mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“	Prädiktiv, nur im eigenen Fachgebiet auf der Basis der WBO	§ 3 Nr. 5; § 3 Nr. 8; § 7 Abs. 1, 2. Alt.; § 8, § 9	WBO Diese Richtlinie
Ärztinnen/Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebiets qualifiziert haben	Prädiktiv, nur im eigenen Fachgebiet auf der Basis der WBO	§ 3 Nr. 5; § 3 Nr. 8; § 7 Abs. 1, 2. Alt.; § 8, § 9	WBO Diese Richtlinie

ÄAppO Ärztliche Approbationsordnung, Diese Richtlinie Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, WBO Weiterbildungsordnungen der Landesärztekammern

chen Person vorgenommen, so hat sich diese davon zu überzeugen, dass der verantwortlichen ärztlichen Person die Einwilligung zur genetischen Untersuchung vorliegt. Eine nach § 7 Abs. 2 GenDG beauftragte Person oder Einrichtung darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr eine schriftliche oder elektronische Bestätigung der Einwilligung vorliegt.

Im Rahmen genetischer Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen sind der oder die Vertreter (z. B. Sorgeberechtigte bzw. Betreuer(in) oder Bevollmächtigte) unter Einbeziehung der betroffenen Person nach den Anforderungen der Richtlinie der GEKO zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG aufzuklären [3].

### III.2. Qualifikationsanforderungen an Ärztinnen und Ärzte gemäß § 7 GenDG

Das Gendiagnostikgesetz unterscheidet in Bezug auf die Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur Vornahme genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken zwischen

diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen. Diagnostische genetische Untersuchungen können von jeder Ärztin und jedem Arzt nach Aufklärung und schriftlicher Einwilligung vorgenommen werden (§ 7 Abs. 1, 1. Alt. GenDG). Entsprechend § 7 Abs. 1, 2. Alt. GenDG darf eine prädiktive genetische Untersuchung nur von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik oder anderen Ärztinnen und Ärzten vorgenommen werden, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben. Genetische Untersuchungen auf prädiktive genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung dürfen demnach nicht fachgebietsüberschreitend vorgenommen werden. Soll im Kontext einer diagnostischen genetischen Untersuchung zusätzlich eine gezielte Analyse prädiktiver genetischer Eigenschaften veranlasst werden, so darf diese genetische Untersuchung nur von entsprechend qualifizierten Ärztinnen und Ärzten gemäß § 7 Abs. 1 und 2 GenDG vorgenommen werden. Ein solcher erweiterter Untersuchungsauftrag beinhaltet eine eigenstän-

dige prädiktive genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken.

### III.3. Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung

Mit den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes wurden erstmalig für die Bundesrepublik Deutschland rechtlich verbindliche Regelungen bei genetischen Untersuchungen speziell für eine Einwilligung betroffener Personen<sup>1</sup> nach vorheriger Aufklärung getroffen (§ 8 und § 9 GenDG). Danach darf eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken einschließlich einer eventuell notwendigen Probengewinnung für eine genetische Analyse nur dann vorgenommen werden, wenn die betroffene Person hierzu ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat.

Vor Einholung dieser Einwilligung ist die betroffene Person von der verantwortlichen ärztlichen Person über Wesen, Be-

<sup>1</sup> Der Begriff „betroffene Person“ umfasst in dieser Richtlinie im Falle abzugebender Erklärungen immer auch deren Vertreter oder Vertreterin (z. B. Sorgeberechtigte bzw. Betreuer(in) oder Bevollmächtigte).

deutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Die Aufklärung muss für die betroffene Person hinreichend klar und verständlich sein (§ 630e Abs. 2 Satz 1 Nr. 3 BGB). Daraus folgen für Menschen mit seelischen, geistigen oder Sinnesbeeinträchtigungen Anforderungen an die Barrierefreiheit. Damit soll der betroffenen Person ermöglicht werden, die Notwendigkeit oder den Nutzen der genetischen Untersuchung gegen ein mögliches gesundheitliches oder sonstiges Risiko abzuwägen, das beispielsweise mit der Gewinnung der genetischen Probe verbunden sein oder aber aus dem Ergebnis der genetischen Untersuchung erwachsen könnte.

Ein Hinweis auf § 18 GenDG, dass die Kenntnis genetischer Untersuchungsergebnisse z. B. Nachteile bei Abschlüssen von Versicherungsverträgen haben kann, ist unter dem Aspekt des Verbraucherschutzes und der Patientenfürsorge anzuraten, jedoch nicht Teil der ärztlichen Aufklärung.

Die betroffene Person ist über ihr Recht auf Nichtwissen aufzuklären, insbesondere darüber, dass sie eine genetische Untersuchung nicht durchführen lassen muss. Sie ist weiterhin darüber aufzuklären, dass sie die einmal erteilte Einwilligung in die genetische Untersuchung schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen kann (siehe Abschnitt III.8.).

Im Rahmen der Aufklärung vor einer genetischen Untersuchung ist auf den Anspruch auf eine genetische Beratung hinzuweisen (§ 10 GenDG). In § 10 Abs. 1 und 2 GenDG sind unterschiedliche Beratungspflichten für die diagnostische und die prädiktive genetische Untersuchung definiert. Näheres zur genetischen Beratung im Rahmen genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken regelt die entsprechende Richtlinie der GEKO [1].

### III.4. Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken

Die betroffene Person ist über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der genetischen Untersuchung aufzuklären.

Zunächst soll dabei auf den Zweck (das Ziel) der genetischen Untersuchung eingegangen und die zugrundeliegende Fragestellung deutlich gemacht werden. Zu unterscheiden sind:

- diagnostische genetische Untersuchungen<sup>2</sup>, d. h. Untersuchungen bei einer bestehenden Symptomatik, pharmakogenetische Untersuchungen und die dem Arbeitsschutz zuzuordnenden genetischen Untersuchungen (§ 3 Nr. 7 GenDG)
- prädiktive genetische Untersuchungen<sup>2</sup>, d. h. Untersuchungen mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen (§ 3 Nr. 8 GenDG)
- vorgeburtliche genetische Untersuchungen (§ 15 GenDG)
- genetische Reihenuntersuchungen (§ 3 Nr. 9 GenDG).

#### III.4.1. Aufklärung über die Eignung und Zuverlässigkeit der Methode

Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten Untersuchung sind u. a. abhängig von der Wahl der Untersuchungsmethode (z. B. ob das gesamte Genom, spezifische Abschnitte oder Genprodukte analysiert werden). Es ist darüber aufzuklären, welche Aussagen sich unter Verwendung des vorgesehenen Untersuchungsmittels im Rahmen des Zwecks der genetischen Untersuchung für die betroffene Person ergeben können. Es soll über die Vielfalt der klinischen Ausprägung (Spektrum der Phänotypen) informiert werden. Insbesondere ist auf den klinischen Nutzen einzugehen, sowie ggf. auch auf weitere diagnostische, prophylaktische oder therapeutische Möglichkeiten, die sich aus den genetischen Untersuchungsergebnissen ergeben können. Die Beurteilung genetischer Eigenschaften wird in weiteren Richtlinien der GEKO dargestellt [3–6].

Soweit das Untersuchungsmittel weitere als die mit der genetischen Unter-

<sup>2</sup> Das können auch laboratoriumsmedizinische Untersuchungen sein. Sie sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst werden.

suchung abzuklärenden genetischen Eigenschaften zur Verfügung stellt, ist die betroffene Person darüber aufzuklären. Ihr ist die Möglichkeit zu eröffnen, informiert zu entscheiden, ob diese genetischen Eigenschaften in die genetische Untersuchung einbezogen werden sollen und dadurch den Untersuchungszweck und damit die Indikation zu erweitern (§ 8 Abs. 1 Satz 2 GenDG). Spezielle Regelungen gelten für nicht-einwilligungsfähige Personen [3]. Eine Erweiterung eines diagnostischen Untersuchungszwecks auf prädiktive genetische Eigenschaften und damit auf einen anderen Untersuchungszweck setzt die entsprechende Qualifikation der verantwortlichen ärztlichen Person im Rahmen ihrer Fachbereichsgrenzen zu einer solchen prädiktiven genetischen Untersuchung voraus und erfordert ggf. die Hinzuziehung weiterer Ärztinnen und Ärzte anderer Fachgebiete.

#### III.4.2. Aufklärung über die Verlässlichkeit der Analyseergebnisse

Die Aussagekraft einer genetischen Untersuchung hängt von der Validität der gewählten Methode und des sich ergebenden Ergebnisses der Analyse ab. Aufzuklären ist deshalb insbesondere über die Möglichkeit falsch-positiver (Fälle unnötiger Beunruhigung) und falsch-negativer (Fälle falscher Entwarnung) Ergebnisse und, soweit bekannt, über deren Häufigkeiten (angegeben in natürlichen Häufigkeiten, d. h. x von 100 Personen mit positivem Analyseergebnis sind tatsächlich betroffen oder werden betroffen sein). Es ist darüber aufzuklären, dass bei genetischen Analysen auch mit Ergebnissen zu rechnen ist, die nach dem aktuell anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nicht informativ oder nicht interpretierbar sind (Varianten unklarer Signifikanz; VUS) [5].

#### III.4.3. Aufklärung bzgl. genetischer Befunde außerhalb des Untersuchungszwecks

In Abhängigkeit vom jeweils eingesetzten Untersuchungsmittel ist es möglich, dass unbeabsichtigt genetische Eigenschaften festgestellt werden, die außerhalb des Untersuchungszwecks liegen („Zufallsbefunde“). Mit der betroffenen Person ist im

Rahmen der Aufklärung zu besprechen, welche Arten von medizinisch relevanten Zufallsbefunden prinzipiell in Abhängigkeit vom Untersuchungsmittel auftreten können und dass die Mitteilung dieser Befunde nur bei vorliegender Einwilligung (§ 8 Abs. 1 Satz 2 GenDG) und ggf. unter Hinzuziehung weiterer Ärztinnen und Ärzte anderer Fachgebiete erfolgen kann.

Zufallsbefunde können eine prädiktive Aussagekraft haben, zu psychischen Belastungen, einer medizinischen Überversorgung, arbeits- oder versicherungsrechtlichen Konsequenzen führen. Andererseits können Zufallsbefunde außerhalb des Untersuchungszwecks auch eine praktische klinische Relevanz haben. In einem Teil der Fälle sind therapeutische oder präventive Maßnahmen möglich, in anderen Fällen gibt es jedoch keine Interventionsmöglichkeiten. Unter Umständen können auch Informationen über Verwandtschaftsverhältnisse erkennbar werden.

Um einerseits die genetische Analyse möglichst auf den Untersuchungszweck zu begrenzen und andererseits die Fachbereichsgrenzen der verantwortlichen ärztlichen Person zu berücksichtigen, sollte eine indikationsbezogene, phänotypzentrierte Auswertestrategie genutzt werden.

### III.5. Aufklärung über gesundheitliche Risiken und psychosoziale Auswirkungen

Es ist über die gesundheitlichen Risiken aufzuklären, die bei der Gewinnung des für die genetische Untersuchung erforderlichen Probenmaterials auftreten können. Bei Probenentnahmen für vorgeburtliche genetische Untersuchungen ist auf die Risiken für die Gesundheit der Schwangeren sowie des Embryos oder Föten gesondert einzugehen (§ 15 Abs. 1, 3, 4 GenDG) und ggf. sind entsprechende Alternativen zu erläutern. Weiterhin ist auf mögliche psychische Belastungen und soziale Auswirkungen hinzuweisen, die sich aus einem positiven, negativen oder unklaren Ergebnis der genetischen Untersuchung ergeben können. Ggf. soll auf Angebote psychosozialer Unterstützung hingewiesen werden. Im Falle einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung ist auf die psy-

chosoziale Beratung nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz [7] hinzuweisen.

### III.6. Aufklärung über die Verwendung und Vernichtung der Untersuchungsergebnisse und der genetischen Probe

Die vorgesehene Verwendung sowohl der Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen als auch der genetischen Probe ist ebenfalls Gegenstand der Aufklärung.

Wenn eine Analyse der Probe außerhalb des Geltungsbereichs der Datenschutzgrundverordnung geplant oder zum Zeitpunkt der Einwilligung von der verantwortlichen ärztlichen Person nicht ausgeschlossen werden kann, so ist die ratsuchende Person hierüber aufzuklären.

Nach § 12 Abs. 1 Satz 1 GenDG hat die verantwortliche ärztliche Person dafür Sorge zu tragen, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen 10 Jahre aufbewahrt werden. Nach Ablauf dieser Frist sind die Daten in den Untersuchungsunterlagen unverzüglich zu vernichten, soweit die betroffene Person nicht eine längere Aufbewahrung schriftlich verlangt hat (§ 12 Abs. 1 GenDG). Falls Grund zu der Annahme besteht, dass durch eine Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden, hat die verantwortliche ärztliche Person gemäß § 12 Abs. 1 Satz 3 GenDG die Ergebnisse in der Verarbeitung einzuschränken und dies der nach § 7 Abs. 2 GenDG beauftragten Person oder Einrichtung mitzuteilen. Die Verarbeitungs- und Nutzungseinschränkung erfolgt, indem gespeicherte personenbezogene Daten entsprechend gekennzeichnet werden. Näheres regeln zudem die Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Länder.

Nach § 13 GenDG ist die genetische Probe zu vernichten, sobald sie für den Untersuchungszweck nicht mehr benötigt wird oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 GenDG widerrufen hat. Abweichend hiervon darf die genetische Probe auch weiteren Verwendungszwecken (z. B. Forschung oder Qualitätssicherung) zugeführt werden, soweit dies aufgrund gesetzlicher Vorschriften zulässig ist oder die betroffene

Person zuvor über die weiteren Verwendungszwecke aufgeklärt wurde und in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat.

### III.7. Aufklärung über die Ergebnismitteilung genetischer Untersuchungen und Analysen

Grundsätzlich dürfen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung ausschließlich der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihrem Vertreter (z. B. Sorgeberechtigte bzw. Betreuer(in) oder Bevollmächtigte) mitgeteilt werden. Um eine kompetente Ergebnismitteilung zu gewährleisten, darf das Ergebnis nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden (§ 11 Abs. 1 GenDG). Im Hinblick auf Zufallsbefunde kann die Hinzuziehung von weiteren Ärztinnen und Ärzten anderer Fachgebiete notwendig werden. Es ist im Rahmen der Aufklärung mit der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihrem Vertreter abzuklären, ob und wenn ja, an welche weiteren Personen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung von der verantwortlichen ärztlichen Person übermittelt werden sollen. Dies ist im Rahmen der schriftlichen Einwilligung festzuhalten.

Um die informationelle Selbstbestimmung und den Datenschutz zu gewährleisten, darf die beauftragte Person oder Einrichtung, die die genetische Analyse gemäß § 7 Abs. 2 GenDG durchgeführt hat, die Ergebnisse der genetischen Analyse nur der beauftragenden ärztlichen Person mitteilen (§ 11 Abs. 2 GenDG). Die verantwortliche ärztliche Person darf das Ergebnis anderen gemäß § 11 Abs. 3 GenDG nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person oder ihres Vertreters bzw. ihrer Vertreterin mitteilen. Eine Weitergabe genetischer Untersuchungsergebnisse durch andere ärztliche Personen erfordert die Einwilligung der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihres Vertreters, die sich nicht mehr aus § 11 GenDG, sondern aus allgemeinen Vorschriften ergibt.

Die GEKO geht davon aus, dass den Vorgaben in § 11 in Verbindung mit § 7 GenDG im Regelfall durch organisatori-

sche Vorkehrungen so entsprochen werden kann, dass Vertretungsfälle auf das notwendige Maß begrenzt werden können.

Im klinischen Alltag ergeben sich indes Situationen, in denen die zur Ergebnismitteilung berufene Person zeitweise abwesend ist (etwa durch Freizeitausgleich nach Schichtdienst, Urlaub, Krankheit, dienstlich bedingte Abwesenheit), in denen aber auch in der Person der oder des Betroffenen Gründe vorliegen (etwa entfernter Wohnort), weshalb es nicht zur alsbaldigen Mitteilung der Ergebnisse durch diejenige Person kommen kann, die die genetische Untersuchung vorgenommen hat. Auf der anderen Seite kann die betroffene Person ein berechtigtes Interesse haben, dass ihr die Ergebnisse ohne Verzögerung übermittelt werden. So kann es z. B. aus medizinischen Gründen sinnvoll sein, unverzüglich mit therapeutischen Maßnahmen zu beginnen. In solchen Fällen wäre es nicht vertretbar, die Ergebnismitteilung hinauszuzögern.

Daher kann die betroffene Person oder ihre Vertreterin bzw. ihr Vertreter der verantwortlichen ärztlichen Person die Einwilligung erteilen, dass ihr das Untersuchungsergebnis im Ausnahmefall auch durch weitere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen (siehe § 7 Abs. 1 GenDG) mitgeteilt werden kann, wenn anderenfalls eine Verzögerung bei der Ergebnismitteilung eintreten würde,

- die für die betroffene Person unzumutbar wäre oder
- die für die betroffene Person mit medizinischen Nachteilen verbunden wäre.

Aus denselben Gründen kann auch die Ergebnismitteilung durch das Labor ausschließlich an die beauftragende ärztliche Person zu einer für die betroffene Person nicht zumutbaren und unter Umständen auch medizinisch nachteiligen Verzögerung führen, wenn die beauftragende ärztliche Person nicht zeitnah erreichbar ist (vgl. die bereits vorn genannten Vertretungsfälle).

Daher kann die betroffene Person oder ihre Vertreterin bzw. ihr Vertreter für solche Situationen die Einwilligung erteilen, dass das Labor das Untersuchungsergebnis auch den vertretenden ärztlichen Per-

sonen mitteilen kann, wenn anderenfalls eine Verzögerung bei der Ergebnismitteilung eintreten würde,

- die für die betroffene Person unzumutbar wäre oder
- die für die betroffene Person mit medizinischen Nachteilen verbunden wäre.

Liegt eine Äußerung der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihres Vertreters zur Ergebnismitteilung nicht vor, bleibt es bei dem gesetzlichen Regelfall. Eine Ergebnismitteilung ist nur

- durch die verantwortliche ärztliche Person oder
- durch die ärztliche Person, welche die betroffene Person genetisch beraten hat, zulässig.

In Notsituationen, in denen eine Gefahr für das Leben oder die körperliche Unversehrtheit der betroffenen Person besteht und eine rechtzeitige Ergebnismitteilung durch die dazu berufenen Personen nicht erfolgen kann, dürfen die Ergebnisse der betroffenen Person auch von anderen in gleicher Weise kompetenten ärztlichen Personen mitgeteilt werden. In solchen Situationen ist von einer mutmaßlichen Einwilligung der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihres Vertreters auszugehen. Eine Notsituation wird auch bei einem auffälligen Ergebnis der zum Zeitpunkt des Inkrafttretens dieser Richtlinie bestehenden genetischen Reihenuntersuchungen (Erweitertes Neugeborenen-Screening und Screening auf Mukoviszidose) als gegeben angesehen.

Aus demselben Grund dürfen in diesen Fällen auch die oben genannten Einrichtungen das Untersuchungsergebnis weiteren ärztlichen Personen mitteilen, wenn eine rechtzeitige Mitteilung an die beauftragende ärztliche Person nicht gewährleistet werden kann, um eine medizinisch erforderliche Maßnahme zu ermöglichen.

### III.8. Widerrufsrecht und Recht auf Nichtwissen

Die betroffene Person ist darüber aufzuklären, dass sie ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung vor Ergebnismit-

teilung jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft widerrufen kann (§ 8 Abs. 2 GenDG). Das bedeutet, dass eine noch nicht begonnene genetische Untersuchung zu unterbleiben hat und eine bereits begonnene unverzüglich abzubrechen ist. Die betroffene Person ist auch auf ihr Recht auf Nichtwissen hinzuweisen. Hierzu gehört insbesondere, dass sie jederzeit auf die Kenntnisnahme von Ergebnissen der genetischen Untersuchung oder Teilen davon verzichten kann, die ihr zu dem gegebenen Zeitpunkt noch nicht bekannt sind. Die betroffene Person kann weiterhin jederzeit verlangen, dass nicht mitgeteilte Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen in ihren Untersuchungsunterlagen von der verantwortlichen ärztlichen Person vernichtet werden. Die verantwortliche ärztliche Person hat dafür Sorge zu tragen, dass die Information über den Widerruf an die beauftragte Person oder Einrichtung weitergegeben wird. Bereits mitgeteilte Ergebnisse unterliegen jedoch nach § 12 Abs. 1 GenDG der 10-jährigen Aufbewahrungsfrist und können selbst auf Wunsch der untersuchten Person nicht vor deren Ablauf vernichtet werden.

### III.9. Genetische Reihenuntersuchung

Genetische Reihenuntersuchungen erfordern eine vorherige mündliche ärztliche Aufklärung. Soweit es sich um eine diagnostische genetische Reihenuntersuchung handelt, darf diese durch alle Ärztinnen und Ärzte vorgenommen werden (§ 7 Abs. 1, 1. Alt. GenDG; siehe [Tab. 1](#) in Abschnitt III.2.). Die ärztliche Aufklärung kann durch standardisierte Aufklärungsmaterialien unterstützt werden. Diese sollen gut verständlich und barrierefrei gestaltet sein. In mit besonderer zeitlicher Dringlichkeit begründeten Ausnahmefällen (s. Beschluss des G-BA vom 16.12.2010 zur Anpassung des erweiterten Neugeborenen-Screenings an das GenDG [8]) kann die Aufklärung für das erweiterte Neugeborenen-Screening nach § 16 der Kinder-Richtlinie [9] auch durch Hebammen und Entbindungspfleger unter Verwendung standardisierter Aufklärungsmaterialien erfolgen, wenn ergänzend Rückfragemöglichkeiten an eine ärztliche

Person angeboten und gewährleistet werden. Die Aufklärungsmaterialien müssen auch Informationen über die Bewertung der genetischen Reihenuntersuchung durch die Gendiagnostik-Kommission enthalten (§ 9 Abs. 2 Nr. 6 GenDG).

### III.10. Bedenkzeit nach Aufklärung

Nach der Aufklärung ist der betroffenen Person eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung in die genetische Untersuchung einzuräumen (§ 9 Abs. 1 Satz 2 GenDG). Der Zeitraum für eine angemessene Bedenkzeit hängt wesentlich von der Art und Bedeutung des Untersuchungsergebnisses und insbesondere der Dringlichkeit weiterer diagnostischer, therapeutischer oder präventiver Maßnahmen ab, inklusive möglicher Auswirkungen auf die Familie der betroffenen Person.

### III.11. Dokumentationspflicht der Aufklärung

Die verantwortliche ärztliche Person ist verpflichtet, die Inhalte der Aufklärung zu dokumentieren (§ 9 Abs. 3 GenDG).

## IV. Begründung

Mit dieser Richtlinie werden die allgemeinen Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung vor einer schriftlichen Einwilligung der betroffenen Person zur genetischen Untersuchung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG formuliert. Die Richtlinie erläutert in der nun vorliegenden aktualisierten Form die im Gesetzestext des GenDG detailliert genannten Inhalte der Aufklärung unter Berücksichtigung des allgemein anerkannten Standes von Wissenschaft und Technik auch bei genomweiten Analysen und unterstreicht die Bedeutung des Rechts auf Nichtwissen, des Widerrufsrechts, der Bedenkzeit nach Aufklärung sowie der Dokumentationspflicht durch die verantwortliche ärztliche Person.

Angesichts der Entwicklungen der Untersuchungsmethoden, die eine Analyse einer großen Anzahl verschiedenster genetischer Eigenschaften ermöglicht, ist es Ziel der aktualisierten Richtlinie darauf hinzuweisen, dass die Vornahme prädik-

tiver genetischer Untersuchungen einer besonderen ärztlichen Qualifikation bedarf. Demnach darf jede Ärztin oder jeder Arzt, die oder der nach der jeweiligen für sie bzw. ihn geltenden Weiterbildungsordnung Kenntnisse über erbliche Krankheiten erlangt haben, eine prädiktive genetische Untersuchung im eigenen Fachgebiet vornehmen. Diese gesetzliche Forderung aus dem GenDG wurde zur besseren Übersicht und eigenen Kompetenzzuordnung mittels einer tabellarischen Darstellung in die vorliegende Richtlinie übernommen (siehe **Tab. 1** in Abschnitt III.2.). Die Fachbereichsgrenzen, innerhalb derer prädiktive genetische Untersuchungen vorgenommen werden können, sind durch die Weiterbildungsordnungen definiert. Die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung ändert die eigene Fachbereichsgrenze nicht.

### Inkrafttreten

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.

### Literatur

1. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-GenetischeBeratung.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-GenetischeBeratung.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022
2. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu den Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-AufklaerungAbstammung.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-AufklaerungAbstammung.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022
3. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-GenetischeUntersuchung.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-GenetischeUntersuchung.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022
4. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL\\_Vorgeburt-Untersuchung.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Vorgeburt-Untersuchung.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022

5. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG – in der Fassung vom 16.04.2021. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL\\_Med\\_Bedeutung\\_genet\\_Eigenschaften.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Med_Bedeutung_genet_Eigenschaften.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022
6. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für die Wirkung eines Arzneimittels bei einer Behandlung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1b GenDG. [https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-WirkungArzneimittel.pdf?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL-WirkungArzneimittel.pdf?__blob=publicationFile). Zugriffen: 22. Juni 2022
7. Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz – SchKG) – zuletzt geändert durch Art. 13a G v. 14.12.2019 1 2789. <http://www.gesetze-im-internet.de/beratungsgf/>. Zugriffen: 22. Juni 2022
8. Gemeinsamer Bundesausschuss (2011) Bekanntmachung eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Änderung der Kinder-Richtlinien: Anpassung des erweiterten Neugeborenen-Screenings an das Gendiagnostikgesetz (GenDG). BAnz 2011(40):1013. [http://www.g-ba.de/downloads/39-261-1251/2010-12-16\\_Kinder-RL\\_Anpassung%20GenDG\\_BAnz.pdf](http://www.g-ba.de/downloads/39-261-1251/2010-12-16_Kinder-RL_Anpassung%20GenDG_BAnz.pdf). Zugriffen: 22. Juni 2022
9. Gemeinsamer Bundesausschuss (2022) Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) – zuletzt geändert am 21. April 2022 (in Kraft getreten am 23. Juni 2022). [https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2848/Kinder-RL\\_2022-04-21\\_ik-2022-06-23.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2848/Kinder-RL_2022-04-21_ik-2022-06-23.pdf). Zugriffen: 22. Juni 2022