

## Auswirkung des Gen-Diagnostikgesetzes auf die Berufsausübung in der Pathologie

Berlin, den 26.11.2011

### Teil I: Nicht unter das GenDG fallende Untersuchungen

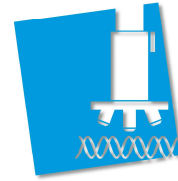
Die weit überwiegende Tätigkeit von Pathologen im molekularen Bereich fällt nicht unter das GenDG:

1. Das Gendiagnostik-Gesetz umfasst nicht
  - 1.1. die somatischen genetischen Veränderungen, die nur in einem Teil der Körperzellen vorkommen und in der Regel nicht in Keimzellen, keine Vorhersagekraft über das getestete Individuum hinaus haben und ggfs. nicht einen Leben lang gültig sind
  - 1.2. die phänotypischen Gewebeuntersuchungen, soweit sie zur üblichen pathologisch-histologischen Diagnostik gehören
  - 1.3. Forschungsaktivitäten
  - 1.4. Geninformationen nichtmenschlichen Ursprungs
  - 1.5. Geninformationen Verstorbener
2. Das Gendiagnostik-Gesetz findet nur Anwendung, wenn es sich um eine zielgerichtete Untersuchung zur Feststellung erblicher genetischer Eigenschaften handelt oder um eine vorgeburtliche Risikoabklärung. Sämtliche Untersuchungen, die nur nebenbefundlich Auskunft über besondere genetische Eigenschaften liefern, fallen nicht unter den Geltungsbereich des GenDG. Es ist keine prophylaktische Aufklärung und Einwilligung nötig bei Untersuchungen, die potenziell den Verdacht auf Keimbahnmutationen nach sich ziehen könnten.

Beispiele: Amyloidose, Alzheimer, Gliompathologie, MSI. Zur Erläuterung: Der immunhistochemisch nachweisbare Expressionsausfall eines Mismatch-Reparatur-Gens wird zwar durch eine vererbte Keimbahnmutation begünstigt, erfolgt aber erst durch eine somatische Mutation im Tumorgewebe. Der Ausfall des Mismatch-Reparaturmechanismus bedingt dann als weitere somatische Mutationen im Tumorgewebe Basenfehlpaarungen und die Entwicklung von Mikrosatelliteninstabilität. Alle Veränderungen, die im Rahmen der molekularpathologischen MSI-Diagnostik erfasst werden, basieren somit auf somatischen Mutationen und fallen nicht unter das GenDG.

### Teil II: Unter das GenDG fallende Untersuchungen:

3. Wird vom Einsender direkt z.B. eine BRCA-Mutationsanalyse bei einer selbst vom Krebs betroffenen Patientin beim Pathologen in Auftrag gegeben, ist die vorherige Aufklärung der Patientin durch den Einsender und die Einwilligung der Patientin im Sinne der §§ 8 und 9 GenDG erforderlich.



4. Entsteht aus der primär morphologischen Diagnostik des Pathologen in der Stufendiagnostik die Notwendigkeit des Nachweises einer BRCA-Mutationsanalyse, sollte der Pathologen den Einsender um Aufklärung der Patientin bitten. Es sei denn, es ist Gefahr in Verzug und die Bestimmung sollte unmittelbar erfolgen. Diese Umstände sollten dokumentiert werden.

#### Teil III: Aufklärung und Beratung:

5. Von der Aufklärung (§ 9 GenDG) ist die Beratung (§10 GenDG) zu unterscheiden.
  - 5.1. Die Aufklärung dient der Vermittlung objektiver, personenunabhängiger Sachverhalte. Sie entspricht den üblichen Aufklärungsgesprächen, etwa vor Vornahme einer Operation.
  - 5.2. Die Beratung ist Teil der Behandlung und daher Gegenstand der individuellen Interaktion zwischen Arzt und Patient. Sie erfolgt bei diagnostischen genetischen Untersuchungen nach Vorliegen eines Untersuchungsergebnisses.

#### Teil IV: Was muss der Pathologe beachten:

6. Der Pathologe ist verpflichtet, sich zu vergewissern, dass die Zustimmung des Patienten im Fall einer Untersuchung, die unter das GenDG fällt (siehe Nr. 3 und 4), vorliegt. Dies kann wie folgt geschehen:
  - 6.1. Der Einsender wird gebeten, auf dem Untersuchungsauftrag zu dokumentieren: „Einwilligung des Patienten liegt vor“
  - 6.2. Bei konstanter Kooperation zwischen Pathologe und Einsender ist es auch möglich, dass der Einsender dem Pathologen einmal dokumentiert versichert, dass er in allen Fällen, in denen er solche Untersuchungen in Auftrag gibt, die Aufklärung der PatientInnen erfolgt ist und deren Zustimmung vorliegt. Es empfiehlt sich, in Zeitabständen die Auffrischung dieser Versicherung herbeizuführen.

Die Mitteilung der Ergebnisse erblich-genetischer Untersuchungen des Pathologen darf nur an die Person erfolgen, die die Analyse in Auftrag genommen hat: (siehe § 11)

#### Teil V: Was ist noch offen?

7. Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse erblich-genetischer Untersuchungen: (siehe § 12). Präzisierung folgt.
8. Verwendung und Vernichtung erblich-genetischer Proben: (siehe § 13). Präzisierung folgt.
9. Speicherung und Löschung...

---

verfasst auf der Basis der Schreiben von Frau RA Dr. Cramer vom 08. und 21.06.2011 am BDP und DGP. Ausstehend noch Präzisierungen zur Aufbewahrung und Vernichtung erblich-gendiagnostischer Ergebnisse und Proben