



Nr.: Allg-DI-504-01-00-03

Titel: Informationsblatt zur Durchführung einer genetischen Analyse (Typ 2, Typ 3)

Version: 1

Hauptverantwortlich: Kashofer, Karl

Erstellt von: Stadelmeyer, Elke

Formal geprüft von: Siaulyte, Gintare

am: 2020-11-27

Fachlich geprüft und freigegeben von: Regitnig, Peter

am: 2020-11-30

Änderungsgrund:

Informationsblatt für die im Indikationsgebiet zuständigen Fachärzte/innen zur Anforderung von genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 gemäß § 65 des GTG beim Diagnostik- und Forschungsinstitut für Pathologie der Medizinischen Universität Graz

Prinzipiell muss bei der Durchführung von **genetischen Analysen der Keimbahn** (Typ 2, Typ 3 und Typ 4) eine **erweiterte Aufklärung** der Patientin / des Patienten durch einen in Humangenetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt stattfinden (§ **69 des Gentechnikgesetzes**).

Zur Anforderung einer Keimbahnanalyse beim Diagnostik- und Forschungsinstitut für Pathologie der Medizinischen Universität Graz, muss zusätzlich zum Untersuchungsanforderungsformular das Formular „**Allg-AZ-404-01-00-03-Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (Typ 2, Typ 3)**“ von der/m Patientin/en und zuständigen Facharzt/-ärztin ausgefüllt und der Untersuchungsanforderung beigelegt werden.

Die **Entscheidung über den Typ der genetischen Analyse** (Typ 2 oder Typ 3) ist von der anfordernden Ärztin / vom anfordernden Arzt zu treffen.

Definition des Typs 2 und Typs 3 von genetischen Analysen gemäß § 65 des Gentechnikgesetzes:

***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.*

Zusätzlich beachten Sie bitte unter anderem folgende Punkte des § **69 des Gentechnikgesetzes**:

- schriftliche Bestätigung durch die zu untersuchenden Person bzw. deren gesetzlichen Vertreter über die Aufklärung
- ausführliche Beratung der zu untersuchenden Person vor der Durchführung der genetischen Analyse
- Beratung nach der Durchführung der genetischen Analyse
- Erstellen eines individuellen Beratungsbriefs.

Wir möchten zudem darauf hinweisen, dass bei Widerspruch des Patienten zur Speicherung der Ergebnisse in Arztbriefen und Krankengeschichte (siehe Einverständniserklärung) der Befundbericht **ausschließlich** zu Händen des Arztes, der die genetischen Analysen veranlasst hat, oder an den behandelnden Arzt übermittelt wird.

IV. ABSCHNITT

Genetische Analysen und Gentherapie am Menschen

....

Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken

§ 65. (1) Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken dürfen nur nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden. Sie werden in vier Typen unterschieden:

1. 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
2. Typ 2 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht
3. 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
4. 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.

(2) Verwandtenuntersuchungen (§ 70) können Untersuchungen des Typs 2, 3 oder 4 sein.

....

Einwilligung und Beratung

§ 69. (1) Eine genetische Analyse des Typs 2, 3 oder 4 einschließlich einer genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung, darf nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person durchgeführt werden, dass sie zuvor durch einen in Humangenetik/medizinische Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt über deren Wesen, Tragweite und Aussagekraft aufgeklärt worden ist und aufgrund eines auf diesem Wissen Bundesrecht konsolidiert www.ris.bka.gv.at Seite 34 von 62 beruhenden freien Einverständnisses der genetischen Analyse zugestimmt hat. Werden diese Untersuchungen pränatal durchgeführt, so müssen Aufklärung und Zustimmung der Schwangeren auch die Risiken des vorgesehenen Eingriffes umfassen.

(2) Die Bestätigung gem. Abs. 1 erteilt

1. für eine minderjährige Person diese selbst nach Maßgabe des § 173 ABGB,
2. für eine nicht entscheidungsfähige minderjährige Person ein Erziehungsberechtigter und
3. für eine nicht entscheidungsfähige volljährige Person ihr gesetzlicher Vertreter (§ 1034 ABGB), in dessen Wirkungsbereich die Zustimmung zur medizinischen Behandlung fällt.

(3) Vor Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 hat eine ausführliche Beratung der zu untersuchenden Person sowie des allenfalls gemäß Abs. 2 vertretungsbefugten Erziehungsberechtigten oder sonstigen gesetzlichen Vertreters über das Wesen, die Tragweite und die Aussagekraft der Analyse durch den diese genetische Analyse veranlassenden in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt bzw. den für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt stattzufinden.

(4) Die Beratung nach Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 muss die sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie mögliche medizinische, soziale und psychische Konsequenzen umfassen. Dabei ist bei entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen auch auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen nichtmedizinischen Beratung durch einen Psychologen oder Psychotherapeuten oder durch einen Sozialarbeiter schriftlich hinzuweisen. Zusätzlich kann auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen hingewiesen werden.

(5) Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 dürfen nicht direktiv erfolgen. Der Ratsuchende ist bereits bei Beginn der Beratungsgespräche darauf hinzuweisen, dass er – auch nach erfolgter Einwilligung zur genetischen Analyse oder nach erfolgter Beratung – jederzeit mitteilen kann, dass er das Ergebnis der Analyse und der daraus ableitbaren Konsequenzen nicht erfahren möchte.

(6) Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 sind mit einem individuellen Beratungsbrief an den Ratsuchenden abzuschließen, in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.

....

Untersuchungsergebnisse

§ 71. (1) Wer genetische Analysen durchführt, veranlasst oder die daraus gewonnenen personenbezogenen Daten verarbeitet, hat diese Daten geheim zu halten.

(2) Personenbezogene Daten dürfen unbeschadet der Bestimmungen des § 71a über die Dokumentation der Untersuchungsergebnisse nur übermittelt werden

- a) an Personen, die in der Einrichtung, in der sie erhoben worden sind, mit der Verarbeitung der Daten unmittelbar befasst sind,
- b) an die untersuchte Person,
- c) an die in § 69 Abs. 2 genannten Personen,
- d) an den Arzt, der die genetischen Analysen veranlasst hat, und an den behandelnden Arzt,
- e) an andere Personen nur, soweit die untersuchte Person hierzu ausdrücklich und schriftlich zugestimmt hat, wobei ein schriftlicher Widerruf dieser Zustimmung jederzeit möglich ist.

(3) Soweit in diesem Bundesgesetz nichts anderes bestimmt ist, bleiben das Datenschutzgesetz (DSG), BGBl. I Nr. 165/1999, das Gesundheitstelematikgesetz 2012, BGBl. I Nr. 111/2012, sowie Vorschriften, die besondere Verschwiegenheits- oder Meldepflichten beinhalten, unberührt.

(4) Der untersuchten Person sind unerwartete Ergebnisse mitzuteilen, die von unmittelbarer klinischer Bedeutung sind oder nach denen sie 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.

Dokumentation der Untersuchungsergebnisse

§ 71a. (1) Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 1 dürfen in jedem Fall, Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 2 und 3 nur sofern der Patient dem nicht schriftlich widersprochen hat, in Arztbriefen und Krankengeschichten dokumentiert werden. Auf die Möglichkeit des Widerspruches ist in der Beratung gem. § 69 Abs. 3 hinzuweisen.

(2) Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 4, ebenso wie Ergebnisse des Typs 2 oder 3, wenn die Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten wegen Widerspruches des Patienten nicht zulässig ist, dürfen nur in der Einrichtung, in der sie erhoben worden sind, und nur auf Veranlassung des behandelnden Arztes verarbeitet werden; sie sind von anderen Datenarten gesondert aufzubewahren oder zu speichern und dürfen nur von jenen Personen die in der Einrichtung mit der Verarbeitung der Daten unmittelbar befasst sind, und nur mit einer gesonderten Zugriffsmöglichkeit abrufbar sein.