

GENTECHNIKBUCH: 4. KAPITEL

ERLÄUTERUNGEN ZUR CHECKLISTE FÜR KONTROLLEN VON EINRICHTUNGEN, DIE GENETISCHE ANALYSEN ZU MEDIZINISCHEN ZWECKEN GEMÄSS § 68 GTG DURCHFÜHREN – TEIL 2: ZYTOGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

(beschlossen von der Gentechnikkommission am 4. Dezember 2009)

Vorbemerkung:

In den letzten Jahren wurden von verschiedenen Ländern (Australien, Belgien, Canada, Deutschland, England, Frankreich, Italien, Niederlande, Schweden, USA) nationale Richtlinien zu zytogenetischen Untersuchungen erstellt. Die European Cytogenetics Association (ECA), hat ebenfalls einen Katalog an Richtlinien zur Festlegung von Qualitätsstandards zusammengestellt. Weiters sind EU-weit die ISO-Normen 17025 und 15189 von Relevanz, die Anforderungen für diagnostisch tätige Labore regeln. Darüberhinaus werden Standards auch in der ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature) 2009 geregelt. Die Checkliste II. Zytogenetische Untersuchungen, sowie die hier aufgeführten Erläuterungen basieren auf diesen Quellen, sowie dem österreichischen Gentechnikgesetz.

II. Zytogenetische Untersuchungen:

A.1. Personal:

Der Laborleiter muss ein Mediziner mit Schwerpunkt Genetik und Zytogenetik sein oder über einen Universitätsabschluß in einer Studienrichtung mit Schwerpunkt Genetik und Zytogenetik verfügen.

Beim technischen Personal, das an den zytogenetischen Untersuchungen beteiligt ist, wird eine für die durchgeführten Tätigkeiten qualifizierende Berufsausbildung vorausgesetzt. Neue Mitarbeiter sollten durch erfahrene Mitarbeiter eingeschult werden. Erst nach dieser gründlichen Schulung, sollten die neuen Mitarbeiter

selbstständig Analysen durchführen. Diese Schulungen sollten schriftlich dokumentiert werden.

Der Laborleiter hat für regelmäßige Schulungen und entsprechende Weiterbildung des Personals zu sorgen. Dabei sollten mit den Mitarbeitern die in der Einrichtung geltenden SOPs, die Hygiene- und Reinigungspläne, die Zugangsregelungen, die Art der Dokumentation sowie alle weiteren relevanten Arbeitsvorschriften durchgegangen und diskutiert werden.

Es ist durch eine genügende Anzahl von Mitarbeitern sicherzustellen, dass alle in der betreffenden Einrichtung anfallenden Analysen sachgerecht und einwandfrei durchgeführt werden können. Die ECA Richtlinien geben die maximale Anzahl der Analysen pro Mitarbeiter und Jahr wie folgt an:

- 250 – 350 Analysen aus Lymphozyten, oder
- 250 – 350 Analysen aus pränatalen Proben, oder
- 250 – 350 Analysen aus festen Geweben, oder
- 150 – 250 Analysen aus hämatologischen Proben, oder
- 100 – 200 Analysen aus Tumorgeweben, oder
- 400 – 500 Metaphase/Interphase FISH Analysen, oder
- 150 – 220 Spezielle FISH Analysen, z. B. multiple Sub-Telomere

Andererseits sollten, um die Expertise bei bestimmten Untersuchungen aufrechtzuerhalten, mindestens 100 Analysen pro Jahr durchgeführt werden. Werden bei bestimmten Analysen diese Zahlen nicht erreicht, sollte die Analyse an ein erfahreneres Labor weitergeben werden.

Gemäß § 73 GTG (Meldepflichten) hat der Leiter einer Einrichtung gemäß § 68 unter anderem der Behörde alle im Hinblick auf die Durchführung von genetischen Analysen des Typs 3 oder 4 wesentlichen Änderungen der personellen Ausstattung der Einrichtung unverzüglich zu melden. Von besonderer Bedeutung ist dabei die gemäß § 68a Abs. 5 verpflichtende unverzügliche Meldung des Ausscheidens bzw. Wechsels des Laborleiters durch den Leiter der Einrichtung. Diese Meldung hat unter Anschluss der für die bestellte Ersatzperson erforderlichen Nachweise schriftlich zu erfolgen.

A.2. Räumlichkeiten:

Der Zugang zu den Räumlichkeiten sollte geregelt und eingeschränkt erfolgen: Zugangsberechtigt ist nur vom Laborleiter autorisiertes Personal. In den zitierten Richtlinien gibt es keine Definition für „geeignete Räumlichkeiten“. Wesentlich ist jedoch, dass die Anzahl der Brutschränke, Mikroskope etc. für die durchgeführten Analysen ausreichend sein sollte und die Möglichkeit einer Raumtemperaturüberwachung gegeben ist.

Alle verwendeten Geräte sollten regelmäßig gereinigt und dekontaminiert werden. Dazu empfiehlt sich die Erstellung eines Reinigungsplans sowie das Führen von Log-Büchern für die einzelnen Geräte, in denen die durchgeführten Reinigungen dokumentiert sind.

Die Reinigung der Geräte sollte vom Laborpersonal durchgeführt werden, da diese Personen mit den Geräten vertraut sind. Sollte die Reinigung von externem Reinigungspersonal durchgeführt werden, so sind diese Personen mit den Zugangsbeschränkungen, den Maßnahmen zur Kontaminationsvermeidung sowie mit der Funktionsweise der Geräte vertraut zu machen.

Auch dem externen Reinigungspersonal (Raumpfleger) sollte ein Reinigungsplan vorgelegt werden, in dem die Aufgaben genauest beschrieben sind. Die Kenntnisnahme des Reinigungsplans durch das Raumpflegepersonal sollte ebenfalls schriftlich dokumentiert werden.

A.3. Geräte und Einrichtungen:

Alle wichtigen Laborgeräte sollten in doppelter Ausführung vorhanden sein. Soweit dies nicht möglich ist, sollte ein schriftlicher Plan vorliegen, wie im Falle eines Geräteausfalls zu verfahren ist, um eine Weiterverarbeitung der Proben zu gewährleisten. Für alle wesentlichen diagnostischen Geräte sollten Bedienungsanleitungen vorliegen.

Die regelmäßige Überprüfung der Funktionalität der für die Analytik verwendeten Geräte ist für die Qualitätssicherung der Analysen unerlässlich. Diese Überprüfung samt den Ergebnissen ist schriftlich zu dokumentieren. Auch hierzu eignet sich am besten die Erstellung eines Serviceplans samt Führen eines Logbuches. Zu den zu überprüfenden Geräten zählen unter anderem Brutschränke, Kühl- und Tiefkühlschränke, Heizplatten, Hybridisierungsgeräte, Präparationsautomaten, Werkbänke etc..

A.4. Reagenzien:

Zur Kontaminationsvermeidung sollten die Reagenzien, wenn möglich, immer in geeigneten Einmalgefäßen aliquotiert vorliegen.

Die regelmäßige Kontrolle der Ablaufdaten der verwendeten Reagenzien ist unerlässlich. Reagenzien sollten nach Überschreitung des Ablaufdatums nicht mehr für zytogenetische Analysen zu medizinischen Zwecken am Menschen verwendet werden. Nur so kann sichergestellt werden, dass falsche Ergebnisse nicht aufgrund von nicht funktionellen Reagenzien erhalten werden.

Des weiteren sollten die Reagenzien unter den vom Hersteller vorgeschriebenen Lagertemperaturen und Lagerbedingungen aufbewahrt werden. Nur bei Einhaltung dieser Vorschriften ist eine einwandfreie Funktionalität der verwendeten Reagenzien bis zum Ablaufdatum gewährleistet.

Um bei auftretenden Problemen oder unerwarteten Analyseergebnissen eine transparente Nachvollziehbarkeit zu gewährleisten, sollten die Chargennummern der einzelnen Reagenzien eindeutig und zuordenbar in den Untersuchungsprotokollen dokumentiert werden.

A.5. Untersuchungsverfahren:

Bei den G-, Q-, und R-Banden handelt es sich um Verfahren zur strukturellen Beurteilung der p- und q-Arme von Chromosomen. Die anderen Verfahren ermöglichen im Gegensatz nur die selektive Anfärbung bestimmter chromosomaler Regionen: die C-Banden und DA/DAPI Färbung werden zur Darstellung von Heterochromatinblöcken eingesetzt, die häufig Polymorphismen aufweisen, die AgNOR Darstellung erlaubt die Beurteilung der kurzen Arme von akrozentrischen Chromosomen. Ein zytogenetisches Labor sollte deshalb mindestens ein Bänderungsverfahren (G-, Q-, oder R-Banden, wesentliche qualitative Unterschiede zwischen diesen Verfahren gibt es nicht), ein Verfahren zur Anfärbung von Heterochromatin (C-Banden oder DA/DAPI Färbung) und die AgNOR-Färbung etabliert haben.

Entsprechend den deutschen sowie den ECA Richtlinien sollen pro Fall mindestens 5 Mitosen strukturell analysiert und mindestens 2 in Form eines Bilddokumentes karyotypisiert werden

Um die Lokalisation einer Metaphase auf dem Präparat wiederzufinden, wird empfohlen, die XY-Koordinaten des Mikroskopisches für jedes Präparat zu dokumentieren.

Die Zahl der ausgewerteten Metaphasen sollte dem Untersuchungsziel angemessen sein, die Mindestzahl liegt nach den deutschen und den ECA-Richtlinien bei 10 Metaphasen. Bei Verdacht auf ein chromosomales Mosaik sollte die Anzahl jedoch in Abhängigkeit von der Fragestellung erhöht werden, die ECA Richtlinien empfehlen hier die Analyse von mindestens 30 Metaphasen. Eine häufige Fragestellung ist beispielsweise „Verdacht auf ein Turner-Mosaik“, hier wäre die Analyse von nur 10 Metaphasen unzureichend.

Unter einer „Hochauflösungsdarstellung“ von Chromosomen wird in der Regel eine Auflösung von mindestens 550 Banden/haploiden Chromosomensatz verstanden. Es ist wesentlich, festzulegen, wie die Bandenzahl bestimmt wird. Verschiedene Bandenstadien werden in der ISCN beschrieben. Eine relativ genaue Abschätzung der Bandenzahl kann daraus erhoben werden, welche Banden sichtbar sind. Eine Bandenzahl unter 400 ist jedenfalls als unzureichend anzusehen. In solchen Fällen sollte kein Befund erstellt werden, sondern um Neueinsendung einer Blutprobe gebeten werden. Bei bestimmten Fragestellungen, wie z.B. mentale Retardierung, Dysmorphien oder wiederholten Aborten sind mindestens 550 Banden/haploiden Chromosomensatz erforderlich.

Auch in der Pränataldiagnostik sollten mindestens 400 Banden/haploiden Chromosomensatz erreicht werden. Eine geringere Bandenzahl ist nur bei der Chorionzotten-Direktpräparation akzeptabel. Dies sollte dann im Befundbericht reflektiert werden, beispielsweise durch eine Beschreibung wie: „Numerisch und grobstrukturell unauffälliger Chromosomensatz“.

Das Anlegen von zwei Kulturen wird in den deutschen und den ECA-Richtlinien beschrieben und ist wie folgt durchzuführen: Bei einem auffälligen Befund im Zuge der Analyse der ersten Kultur muss eine Untersuchung der zweiten Kultur erfolgen.

Wird ein Mosaikbefund erhoben, sollte eine Klassifikation nach den derzeit gültigen internationalen Kriterien erfolgen. Diese sind bei Gardner und Sutherland (2004) aufgeführt.

Die geeigneten Maßnahmen zum Ausschluss einer Befundverfälschung durch Kontamination mit maternalen Zellen sollten nach der deutschen Leitlinie Molekulargenetische Labordiagnostik durchgeführt werden.

FISH ist gemäß den ECA Richtlinien nicht zwingend als Routineuntersuchung durchzuführen. Der Einsatz dieser Analysen hängt von der Fragestellung ab. Bei der Interpretation von Interphase-FISH Signalen ist immer besondere Sorgfalt gefordert. Interphase-FISH gibt nur Auskunft über die Anzahl der chromosomalen Regionen, die mit dem eingesetzten SONDENSATZ untersucht wird, darüber hinaus dürfen keine Interpretationen gemacht werden.

Bei Hybridisierungsverfahren sollte immer die Spezifität der verwendeten Sonden durch z.B. Mitführen von Positiv- und Negativkontrollen überprüft werden.

A.6. Qualitätsmanagement:

Die angegebenen Erfolgsraten und Befundungszeiten ergeben sich aus den ECA Richtlinien.

A.7. Untersuchungsgut/Proben:

Idealerweise sollten Verfahrensvorschriften für den Auftraggeber sicherstellen, dass die Probenahme und der Transport so erfolgen, dass die Stabilität des Probenmaterials sichergestellt ist. Ebenso sind schriftliche Kriterien für die Zurückweisung von ungeeignetem Untersuchungsgut anzuwenden. Wird die Probe allerdings in jedem Fall untersucht, und stellt sie sich dabei als für die Analyse ungeeignet heraus, so sollte der Einsender umgehend davon in Kenntnis gesetzt werden.

A.8. Befunde:

Befunde sollten so abgefasst sein, dass die Patientendaten vollständig und übersichtlich vermittelt werden. Es sollten die verwendeten Methoden aufgelistet sein und es sollte auf mögliche Grenzen der Methoden und Analysen eingegangen werden und gegebenenfalls auf die Möglichkeit weiterführender Untersuchungen hingewiesen werden. Zusätzliche Literaturangaben ermöglichen dem zuweisenden Facharzt eine bessere Orientierung.

Im Befund darf ausschließlich auf die vom zuweisenden Facharzt angeforderten Untersuchungsergebnisse eingegangen werden. Sollten aufgrund der verwendeten Methodik auch andere genetische Daten erhoben werden, so muss die daraus erhaltene Information dann an den Patienten weitergegeben werden, wenn sie von unmittelbarer klinischer Relevanz ist oder der Patient ausdrücklich danach gefragt hat. Die Mitteilung ist insbesondere dann, wenn die untersuchte Person nicht danach

gefragt hat, so zu gestalten, dass sie auf diese Person nicht beunruhigend wirkt; in Grenzfällen kann die Mitteilung auch gänzlich unterbleiben. Die Weitergabe an Dritte ist unzulässig.

Sollte die gesetzlich verpflichtende genetische Beratung nach der Durchführung der genetischen Analyse nicht in der Einrichtung erfolgen, die den Befund erstellt, so ist im Befund auf die Notwendigkeit der genetischen Beratung gem. § 69 Abs. 4 GTG hinzuweisen.

Es sollte immer die aktuellste ISCN-Version (zurzeit ISCN 2009) verwendet werden. Bei FISH-Befunden ist die exakte Angabe der eingesetzten Proben (z.B. bei kommerziellen Proben: Hersteller, Bestellnummer, Probenbezeichnung, Lokalisation) essentiell.

A.9. Dokumentation der Untersuchungsergebnisse:

Gemäß § 71a GTG dürfen Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 1 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 gemäß § 69 Abs. 3 hinzuweisen.

Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 4, ebenso wie Ergebnisse des Typs 2 oder 3, wenn die Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichte 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 automationsunterstützt verarbeitet werden; sie sind von anderen Datenarten gesondert aufzubewahren oder zu speichern und dürfen nur von jenen Personen, die in der Einrichtung mit der Ermittlung, Verarbeitung oder Auswertung der Daten unmittelbar befasst sind, und nur mit einer gesonderten Zugriffsmöglichkeit abrufbar sein.

B.) Datenschutz:

B.1. Computerunterstützte Daten:

Werden die Daten der genetischen Analysen computerunterstützt verarbeitet, so sind diese Daten durch Zugriffsregelungen so zu sichern, dass unbefugte Personen keinen Zugriff auf diese Daten haben. Hat der PC, auf dem die Daten gespeichert werden, einen Internetzugang, so ist dieser PC mit einer Personal Firewall zu sichern. Zusätzlich sollten sowohl der PC als auch die Files, welche die genanalytischen Daten enthalten, durch jeweils eigene Passwörter gesichert sein. Beim Umgang mit Passwörtern sollten folgende Punkte beachtet werden:

- a.) Zu einfache Passwörter sollten vermieden werden. Es sollten niemals Namen, Kfz-Kennzeichen oder Geburtsdaten, sowie Wörter, die sich in Wörterbüchern wieder finden, verwendet werden.

- b.)** Ein sicheres Passwort sollte zumindest acht Zeichen umfassen und eine Kombination aus Groß- und Kleinbuchstaben, Ziffern und Sonderzeichen, beinhalten.
- c.)** Das Passwort sollte leicht zu merken sein. Dies geht am besten, wenn man sich einen einfachen Satz merkt und dann die Anfangsbuchstaben in das Passwort integriert. Dazu folgendes Beispiel:
Aus dem leicht zu merkenden Satz:
„Dieser PC enthält die Ergebnisse von genetischen Analysen“
kann man das Passwort „DPCedEvgA“ ableiten. Ersetzt man nun noch das „g“ durch die Ziffer „9“ und das „A“ durch das Zeichen „@“ erhält man das „starke“ Passwort „DPCedEv9@“.
- d.)** Die Passwörter sollten regelmäßig, jedoch nicht zu oft (z.B.: alle 60 bis 90 Tage) geändert werden. Sollte das Passwort unberechtigten Personen bekannt werden, so ist es jedoch sofort zu ändern.
- e.)** Bereits verwendete Passwörter sollten frühestens nach dem fünften Passwortwechsel wieder verwendet werden, im Idealfall aber überhaupt nie mehr.
- f.)** Das Passwort sollte immer unbeobachtet eingegeben werden.
- g.)** Das Passwort des EDV-Administrators sollte nur diesem bekannt sein. Es sollte jedoch für einen Vertretungsfall versiegelt und sicher aufbewahrt werden.

Der richtige Umgang mit Passwörtern ist allerdings nur ein Teilbereich eines IT-Sicherheitskonzepts. Ein wesentlicher Punkt ist auch die Zuverlässigkeit. Daher sollte zur Verhinderung von Datenverlust folgendes beachtet werden :

I.) Datensicherung:

Die Daten sollten regelmäßig gesichert werden. Eine regelmäßige Datensicherung hilft Datenverlusten vorzubeugen und die Risiken einzugrenzen. Für die Datensicherung gibt es verschiedene Möglichkeiten. Auf einem Einzelplatzrechner können die Daten z. B. auf CD oder DVD, externen Festplatten oder auf USB-Sticks gesichert werden. Dabei ist, abhängig von der Datenmenge und der Häufigkeit der Änderungen, auf ein geeignetes Zeitintervall zu achten. Des weiteren ist zu entscheiden wie viele Sicherungsversionen aufbewahrt werden sollen. Diese Sicherungskopien müssen ebenfalls vor unbefugtem Zugriff gesichert aufbewahrt werden. Des weiteren sollte eine für die Datensicherung verantwortliche Person benannt werden. Diese Person sollte auch für die Datensicherungsdokumentation, in der das Datum und die Art der Durchführung der Sicherung sowie die Beschriftung der Datenträger aufgezeichnet werden, verantwortlich sein.

Auf einem mit einem Zentralserver verbundenen PC sollte idealerweise ein automatisches Backup System eingerichtet werden, bei dem die Daten komplett oder inkrementell auf dem Server gesichert werden. Bei einer inkrementellen Datensicherung werden beim Backup nur diejenigen Daten berücksichtigt, die seit der letzten Sicherung hinzugekommen, geändert oder gelöscht worden sind.

II.) Virenschutz:

Sollten Daten aus anderen Quellen (z.B. Diskette, E-Mail, USB Stick, Internet) auf den PC gespielt werden, so ist in diesem Fall auch einem Virenbefall vorzubeugen. Ist der PC, auf dem die Daten von genetischen Analysen gespeichert sind, vernetzt, so sind höhere Sicherheitsmaßnahmen zu ergreifen als bei einem unvernetzten PC. Vor allem Trojaner können dazu führen, dass der Datenschutz der genanalytischen Daten nicht mehr gegeben ist, da Trojaner so programmiert sein können, dass sie die eingegebenen Passwörter oder sogar alle Daten ausspionieren können.

Allerdings ist auch ein unvernetzter PC nicht vor Virenbefall sicher (Diskette, CD, DVD, USB Stick). Daher sollte auf jedem PC eine aktuelle Antiviren-Software im Hintergrund laufen und alle Dateizugriffe überwachen. Weiteres sollte der Administrator überprüfen, dass die Nutzer die Anti-Virus Software nicht selbständig ausschalten können und so der Virenschutz umgangen wird. Ebenso sollte vom Administrator sichergestellt sein, dass die Nutzer keine Software selbständig installieren, und so neue Sicherheitslücken öffnen können. Dies kann über die Benutzer- und Berechtigungsverwaltung an den Einzel PCs erfolgen. Ebenso sollte sichergestellt sein, dass die Konfiguration des Anti-Viren Programms so eingestellt ist, dass keine nicht überprüften Dateien auf den Rechner oder in das Netzwerk kopiert werden können. Auch externe Speichermedien wie z.B. CD-ROM, DVD-ROM, Disketten und USB-Sticks sollten in solche Sicherheitsmaßnahmen miteinbezogen werden.

Ist der PC mit dem Internet verbunden, so sind noch weitere Punkte zu beachten. So sollten keine fremden, oder unverlangt zugesandten Dokumente von MS Word, Excel, Access, PowerPoint ohne vorhergehende Prüfung mit einem Antivirusprogramm für Makro-Viren geöffnet werden. HTML-formatierte Mails sollten ebenfalls nicht geöffnet werden. Diese Option kann im E-Mail-Programm ausgeschaltet werden.

Neben der regelmäßigen Aktualisierung der Virensignaturen des Anti-Virus Programms ist auch eine regelmäßige Aktualisierung des Internetbrowsers und des Betriebssystems wichtig um Sicherheitslücken zu schließen.

Der Internet-Browser sollte außerdem auf die höchste Sicherheitsstufe eingestellt werden, um zu verhindern, dass versteckte Programme ausgeführt werden können. Wenn es möglich ist, und dies das tägliche Arbeiten nicht behindert, sollten Java, Javascript und ActiveX deaktiviert, Cookies nur von vertrauenswürdigen Webseiten angenommen, und Passwörter und Formularinhalte nicht im Browser gespeichert werden.

Verwenden eines Laptops:

Sollten Daten von genetischen Analysen auf mobilen Computern gespeichert werden, so sollten diese Daten mittels Login und Passwort, sowie einer Verschlüsselung so gesichert sein, dass diese Daten auch bei Diebstahl oder Verlust nicht in die Hände von unberechtigten Personen fallen können.

III.) PC-Checkheft:

Um die regelmäßige Kontrolle der IT-Sicherheit zu erleichtern, empfiehlt sich die Einführung eines PC-Checkheftes für jeden Arbeitsplatz PC.

Im PC-Checkheft sollten folgende Aspekte dokumentiert sein:

- 1.) Name des PC-Benutzers oder der Benutzer
- 2.) Aufstellungsort des PCs
- 3.) Beschreibung der Konfiguration
- 4.) Arten der Zugangskontrolle
- 5.) Eingesetzte Hard- und Software sowie Zubehör
- 6.) Planmäßige Zeitpunkte für die Datensicherung
- 7.) Durchgeführte Wartungen, Revisionen, Datensicherungen und Viren-Checks
- 8.) Zeitpunkt von Passwort-Änderungen
- 9.) Ansprechpartner für Problemfälle

B.2. Nicht computerunterstützte Daten:

Sollten die Daten aus genetischen Analysen nicht computerunterstützt aufbewahrt werden, so ist darauf zu achten, dass diese Daten sicher und verspermt verwahrt werden. Auch hier ist eine stringente Zugriffskontrolle zu beachten.

B.3.1 Geheimhaltungspflicht:

Alle Mitarbeiter, die mit der Durchführung von genetischen Analysen befasst sind, sind gemäß § 71 GTG zur Geheimhaltung verpflichtet. Diese Verpflichtung sollte aus Nachweisgründen am besten schriftlich dokumentiert sein.

C.) Veranlassung, Beratung und Einverständniserklärung:

C.1. Veranlassung:

Genetische Analysen im Sinne des § 65 Abs. 1 Z 3 und 4 GTG (so genannte prädiktive genetische Analysen) dürfen gemäß § 68 GTG ausschließlich über Veranlassung eines in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharztes oder eines für das Indikationsgebiet zuständigen behandelnden oder diagnosestellenden Facharztes erfolgen. Daher sollte bei Zuweisungen durch nicht bekannte Ärzte vor der Durchführung der genetischen Analysen überprüft werden, ob der zuweisende Arzt die oben genannten Kriterien erfüllt.

C.2. Beratung:

Sollte die genetische Beratung in derselben Einrichtung durchgeführt werden, die auch die genetischen Analysen durchführt, so sind auch die Punkte C.2.1 bis C.2.7. der Checkliste von der Einrichtung zu erfüllen.

C.3. Einverständniserklärung:

Genetische Analysen des Typs 2, 3 oder 4 einschließlich einer genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung, dürfen nur nach 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 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.

Die Bestätigung gemäß § 69 Abs. 1 GTG erteilt für eine mündige minderjährige Person diese selbst nach Maßgabe des § 146c ABGB, für eine unmündige Person ein Erziehungsberechtigter und für eine Person der ein Sachwalter bestellt ist, dessen Wirkungsbereich die Zustimmung zur genetischen Analyse umfasst, der Sachwalter.

Genetische Analysen dürfen daher ohne Vorliegen dieser Einverständniserklärung nicht durchgeführt werden. Die Einverständniserklärungen sollten in der Einrichtung, welche die genetischen Analysen durchführt, der Dokumentation der Analysen beigelegt oder eindeutig zuordenbar gemacht werden.