



## **GENTECHNIKBUCH: 1. KAPITEL**

### **KRITERIENKATALOG. ANFORDERUNGEN AN VERANLASSUNG UND DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN ANALYSE IM SINNE DES § 65 ABS 1 Z 2,3 UND 4 GTG (Typ 2,3, und 4) UND AN EINE EINRICHTUNG GEMÄß § 68 GTG**

**(beschlossen von der Gentechnikkommission am 23. Jänner 1998;  
revidierte Fassung vom 19. Juni 2008)**

#### **1. Gesetzliche Anforderungen an eine prädiktive genetische Analyse**

Prädiktive genetische Analysen\* (d.h. solche, die der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende Erbkrankheit, oder der Feststellung eines Überträgerstatus dienen) dürfen nur auf Veranlassung eines Facharztes für Medizinische Genetik oder eines für das betreffende Indikationsgebiet zuständigen Facharztes erfolgen (§ 68 Abs 1 Z 1 GTG). Dieser hat schon vor Durchführung der genetischen Analyse die zu untersuchende Person bzw. die Schwangere ausführlich zu beraten (§ 69 GTG). Dabei hat eine - schriftlich zu bestätigende - Aufklärung über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der genetischen Analyse - im Falle einer Schwangeren auch über Risiken des vorgesehenen Eingriffes - durch den veranlassenden Arzt oder einen anderen Arzt, der ebenfalls über die entsprechenden Qualifikationen verfügt, zu erfolgen (§ 65 Abs 1 Z 1 GTG). Die Analyse darf nur - nach erfolgter Aufklärung und mit Zustimmung der betroffenen Person - in einer dafür zugelassenen Einrichtung (§ 68 GTG), deren personelle und sachliche Ausstattung dem Stand der Technik zu genügen hat und in der der Schutz der anfallenden genanalytischen Daten sichergestellt ist, durchgeführt werden. Das Untersuchungsergebnis wird

---

\* Definition in § 4 Z 23 GTG: "Genetische Analyse": Laboranalyse, die zu Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz von Chromosomen, Genen oder DNA – Abschnitten oder von Produkten der DNA und deren konkrete chemische Modifikationen führt, und die damit nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Aussagen über einen Überträgerstatus, ein Krankheitsrisiko, eine vorliegende Krankheit oder einen Krankheits- oder Therapieverlauf an einem Menschen ermöglicht.

an den veranlassenden Arzt übermittelt. Dieser hat das Ergebnis mit der betroffenen Person sachbezogen und umfassend zu erörtern. Die Erörterung umfasst nicht nur alle medizinischen Tatsachen (z.B. Allelfrequenzen, Stammbaumanalysen, Befunde), sondern auch deren psychische und soziale Konsequenzen. Beratungen vor und nach genetischen Analysen des Typs 2, 3 oder 4 werden mit einem individuellen Beratungsbrief an die Ratsuchenden abgeschlossen, in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs (unter Angabe des Datums des Beratungsgesprächs) in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.

Bei einer entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen ist auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen Beratung sowie auf die zusätzlichen Beratungsmöglichkeiten durch einen Psychologen, Psychotherapeuten oder einen Sozialarbeiter schriftlich hinzuweisen. Zusätzlich kann auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen hingewiesen werden. Aus dieser Darstellung ergeben sich demnach - zusammengefasst - folgende rechtlich relevante Schritte einer prädiktiven genetischen Analyse:

- Beratung, Aufklärung und Einverständniserklärung (§ 69 GTG)
- Veranlassung (§ 65 GTG)
- Durchführung (§ 68 GTG)
- Interpretation
- Erörterung und Beratung (§ 69 GTG).

Dabei ist zu beachten, dass die Interpretation des Untersuchungsergebnisses, d.h. die medizinische Beurteilung, nach § 2 Abs. 2 Z 2 ÄrzteG ausschließlich dem Arzt vorbehalten ist.

## **2. Schutzziele des GTG**

Eine nähere Regelung des in Rede stehenden Sachverhaltes, insbesondere auch die Zulassung einer Einrichtung nach § 68 GTG, hat die im Gentechnikgesetz angelegten Schutzziele zu verwirklichen. Diese liegen primär in der sachlich einwandfreien Durchführung der genetischen Analysen, der Sicherstellung der richtigen Interpretation der Analyseergebnisse und in der Einbettung in eine angemessene Beratung und Aufklärung der Patienten und ihrer Familien. Besonders im prädiktiven Bereich hat das Analysenergebnis eine nachhaltige Auswirkung. Die Durchführung prädiktiver Untersuchungen hat daher immer gemäß dem Stand von Wissenschaft und Technik zu erfolgen. Sichergestellt muss auch werden, dass eine Einrichtung nach § 68 GTG den Anforderungen des Datenschutzes genügt. Weiters soll gemäß § 69 GTG gewährleistet werden, dass zutreffende Schlussfolgerungen aus dem erzielten Befund gezogen werden und diese mit der betroffenen Person (d.i. die untersuchte Person selbst oder die Schwangere) in sachverständiger und auf die psychischen und sozialen Konsequenzen bedachter Weise erörtert werden. Außerdem sollen die betroffenen Personen schon vor Durchführung der Analyse über deren Aussagekraft und Tragweite so hinreichend informiert werden, dass ihre Einverständniserklärung das Ergebnis einer bewusst getroffenen Entscheidung ist. Davon unberührt bleibt die Möglichkeit des Widerrufs der Einwilligung gem. § 69 Abs. 5 GTG.

### **3. Verwirklichung der gesetzlichen Schutzziele**

Die Umsetzung der gesetzlichen Schutzziele kann sich nicht allein in der Festlegung von Kriterien für die Bewilligung einer Einrichtung nach § 68 GTG erschöpfen. Dass humangenetischer Sachverstand auf den anderen Ebenen der rechtlich relevanten Schritte im Rahmen einer genetischen Analyse in ausreichendem Ausmaß vorhanden ist, kann am einfachsten dadurch erreicht werden, dass das Kommunikations- und Auftragsverhältnis zwischen dem veranlassenden und beratenden Arzt und der Untersuchungseinrichtung von einer allfälligen Regelung miterfasst wird.

#### **3.1. Anforderungen an Aufklärung, Veranlassung und Beratung**

Ein Untersuchungsauftrag darf nur dann angenommen werden, wenn er hinreichend präzise formuliert ist. Er hat immer eine klinische Verdachtsdiagnose sowie die Frage nach einer Chromosomenanalyse (zytogenetisch oder molekularzytogenetisch) und/oder der Analyse bestimmter Genmutationen, Genloci oder Genprodukte zu enthalten. Das Labor darf vom Untersuchungsauftrag nicht einseitig abweichen, da die Aussagekraft des Ergebnisses Bestandteil der Aufklärung und Einwilligung der betroffenen Person ist.

Die Einverständniserklärung ist vom veranlassenden Arzt sowie in der die genetische Analyse durchführenden Einrichtung gleich lang wie die Krankengeschichte, d.h. in Fällen stationärer Aufnahme des Patienten mindestens 30 Jahre, in allen anderen Fällen mindestens 10 Jahre, zu verwahren.

Ist ein zur Veranlassung einer prädiktiven genetischen Analyse berechtigter Arzt nicht in der Lage, den spezifischen inhaltlichen Anforderungen an einen Untersuchungsauftrag nachzukommen, so hat er einen dazu befähigten Fachmann beizuziehen. Dies kann selbstverständlich auch ein Leiter oder Mitarbeiter der Untersuchungseinrichtung sein.

Das Ergebnis der in der Einrichtung nach § 68 GTG durchgeführten genetischen Analyse wird im Allgemeinen die Feststellung nachgewiesener oder nicht gefundener Genmutationen, Genloci oder Genprodukte, sowie die dabei verwendeten Methoden enthalten. Medizinisch-diagnostische Zusätze sind im Lichte des § 2 ÄrzteG nur dann erlaubt, wenn sie von einem Arzt stammen. Sie müssen, wenn aus medizinischer Sicht sinnvoll, in den Befundmitteilungen bei Untersuchungen gem. § 65 GTG Typ 2, 3, und 4 enthalten sein. Bei einer beratungspflichtigen genetischen Analyse ist im Befund auf die Notwendigkeit einer genetischen Beratung hinzuweisen.

#### **3.2. Anforderungen an eine Einrichtung nach § 68 GTG**

Eine Einrichtung zur Untersuchung prädiktiver genetischer Analysen muss die Qualität ihrer Untersuchungsergebnisse garantieren können. Daraus ergeben sich zum einen Anforderungen an die personelle Ausstattung und zum anderen Anforderungen an die Sicherstellung der Qualität der Analysen.

Den notwendigen Anforderungen an den verantwortlichen Laborleiter (§ 68a Abs. 2 GTG) kann dabei in mehrfacher Weise Rechnung getragen werden:  
Er muss entweder

1. ein Facharzt für Medizinische Genetik oder für medizinisch-chemische Labordiagnostik sein, oder
2. über einen Universitätsabschluss aus einem naturwissenschaftlichen Fach, das eine Ausbildung in Molekulargenetik oder Molekularbiologie einschließt, und über eine mindestens zweijährige Erfahrung mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen verfügen, oder
3. über eine Facharztausbildung, die eine Ausbildung im Additivfach Humangenetik einschließt, und eine mindestens zweijährige Erfahrung mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen, verfügen, oder
4. sofern er sich auf genetische Analysen im Rahmen eines medizinischen Sonderfaches beschränkt, über die für dieses Sonderfach erforderliche Facharztausbildung und eine mindestens zweijährige Erfahrung mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen, verfügen.

Die in § 68 a Abs.2 genannte Ausbildung kann auch eine postgradual erworbene Zusatzausbildung, wie z.B. jene zum Fachhumangenetiker (ÖGH) oder eine mit dem Abschluss zumindest eines international üblichen Master-titels in den Fachbereichen Molekularbiologie, Gentechnologie, Zellbiologie bzw. Tissue Engineering, Zytogenetik oder Humangenetik sein, da diese Ausbildungen eine österreichischen Universitätsabschlüssen gleichzuhaltende Qualifikation darstellen. Ein derartiger postgradual erworbener akademischer Grad kann von Medizinern, Biologen und Biochemikern erworben werden.

Im Hinblick auf die Qualitätssicherung und ordnungsgemäße Durchführung der genetischen Analysen ist es erforderlich, dass sich die zweijährige Erfahrung des Laborleiters mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen auf die praktische Anwendung von solchen Methoden bezieht, die mit den im Rahmen der geplanten Analysen einzusetzenden Methoden vergleichbar sind.

Zur Sicherstellung eines korrekten Ergebnisses ist die Qualitätssicherung und Qualitätskontrolle von zentraler Bedeutung.  
Jedes Labor hat daher interne und externe qualitätssichernde Maßnahmen zu ergreifen, wie z.B. das Mitführen von Kontrollen, die Durchführung von Mehrfachbestimmungen, die Teilnahme an Ringversuchen, oder falls diese für die durchgeführten Analysen nicht angeboten werden, den Vergleich der Ergebnisse mit denen anderer Labors. Um eine dem Stand von Wissenschaft und Technik entsprechende Durchführung der Analysen sicherzustellen, ist die Teilnahme an Ringversuchen dann verpflichtend vorgesehen, wenn derartige Ringversuche ausreichend angeboten werden (§ 68a Abs. 3 GTG). Der Laborleiter hat sich hierzu, wenn zum Zeitpunkt der Zulassung der Einrichtung keine Ringversuche angeboten wurden, regelmäßig in höchstens sechsmonatigen Abständen bei der Behörde zu erkundigen, ob bereits geeignete Ringversuche verfügbar sind. Die Informationsweitergabe und Auswertung solcher Ringversuche wird von den zuständigen Fachgesellschaften koordiniert. Eine aktuelle Liste der international angebotenen Ringversuche liegt bei der Geschäftsstelle der Gentechnikkommission auf.

Darüber hinaus ist der Leiter einer Einrichtung verpflichtet, eine zusammenfassende Darstellung über die in der Einrichtung durchgeführten genetischen Analysen des Typs 3 und 4 mittels Formblatt (Anlage 2), jeweils für das abgelaufene Jahr (Stichtag 1. Februar), zu melden. Gleichzeitig müssen die Nachweise über die Teilnahme an den entsprechenden Ringversuchen an die Behörde übermittelt werden.

Zur Sicherung der Qualität der Analysen ist eine Zertifizierung der Einrichtung anzustreben, wobei diese jedoch keinesfalls eine Zulassung der Einrichtung gem. § 68 GTG ersetzt.

Weiterführende Maßnahmen zur Qualitätssicherung sind im 4. Kapitel des GTB beschrieben.