

Gendiagnostik – Das deutsche Gendiagnostikgesetz

Wilfred Nix, Theodor Junginger

Am 1. Februar 2012 trat das Gendiagnostikgesetz in Kraft. Es regelt den Umgang mit genetischer Beratung und Gendiagnostik. Dabei gilt der Arztvorbehalt, der Diagnostik nur nach ärztlicher Anordnung erlaubt. Von jenen Ärzten, die genetische Beratung durchführen, verlangt der Gesetzgeber eine Qualifikationsmaßnahme. Er unterstreicht damit ihre besondere Verantwortung.

Der Gesetzgeber sieht als Anlass für eine molekulargenetische Diagnostik folgende Indikationen: die Sicherung einer klinischen Verdachtsdiagnose, die prädiktive (präsymptomatische) Diagnostik, die Heterozygotendiagnostik und die Pränataldiagnostik. Wer nicht Humangenetiker ist oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führt und pränatal berät, braucht die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“. Diese neue Qualifikation zur pränatalen Beratung können derzeit Angehörige aller Fachdisziplinen, die damit zu tun haben, durch eine Prüfung nachweisen. Zur Vorbereitung dazu bietet die Akademie für Ärztliche Fortbildung Kurse an (siehe Seite 24).

Mit dem neuen Gesetz muss auch die Befähigung zu prädiktiven Diagnostik fachgebunden erworben werden. Die prädiktive Diagnostik dient der Einschätzung von Erkrankungsrisiken an Hand genetischer Daten. Sie hilft aber auch, Vorsorge- oder Früherkennungsmaßnahmen individuell abzustimmen und Folgeschäden zu vermeiden.

Die Gendiagnostik ist jedoch keineswegs unproblematisch. Ein Hauptproblem liegt in der Variabilität des menschlichen Genoms. Dies belegten die Humangenetiker Prof. Nöthen, Bonn und Prof. Cremer, München jetzt in ihren Referaten in einer Veranstaltung der Akademie für Ärztliche Fortbildung zusammen mit der Medizinischen Gesellschaft Mainz. Zwar hätten die letzten Jahre erhebliche Fortschritte in der Gendiagnostik gebracht, doch zeigten sich bezüglich Manifestation und Frühdiagnostik von Erkrankungen auch erhebliche Probleme. Genetische Untersuchungen könnten ihr Potenzial nicht ohne fachgerechte Indikationsstellung und Beratung sinnvoll entfalten.

Prof. Nöthen erklärte, dass die diagnostischen Möglichkeiten bei monogenen Krankheiten mittlerweile sehr umfassend seien. Auch werde die molekulargenetische Diagnostik zunehmend als Suchmethode bei klinisch nicht eindeutigen Krankheitsbildern eingesetzt. Bislang erfüllen aber nur wenige Krankheiten die Anforderungen für eine sinnvolle molekulargenetische prädiktive Diagnostik. Bei multifaktoriellen Krankheiten wie etwa M. Crohn ist bislang nur ein kleiner Teil der beteiligten erblichen Faktoren bekannt, zudem spielen Umweltfaktoren

eine ursächliche Rolle. Doch wird eine sinnvolle prädiktive Testung in Zukunft wahrscheinlich auch bei multifaktoriellen Krankheiten möglich sein: mit genetischer Information als Teilinformation prädiktiver Scores.

Auch Prof. Cremer hält die Risikovorhersage bei multifaktoriellen Erkrankungen für derzeit problematisch. Noch ist unbekannt, wie stark das individuelle Erkrankungsrisiko für bestimmte multifaktorielle Erkrankungen durch epigenetische Besonderheiten eines Menschen und Umwelteinflüsse bestimmt wird. Im Gegensatz zur Konstanz des Genoms können sich Umwelteinflüsse und Epigenetik während des Lebens stark verändern.

Immer ist auch zu bedenken, dass die Risiken einer umfassenden Genomanalyse erheblich sein können, etwa auf Heterozygotie für Mendelsche Erbkrankheiten bei prospektiven Eltern. Auch wenn man die Option eines Schwangerschaftsabbruchs nach pränataler Diagnose einer schweren Mendelschen Erbkrankheit grundsätzlich vertritt, bleibt das Problem der Abgrenzung unbehandelbarer Mendelscher Erbkrankheiten von behandelbaren sowie die Unterscheidung von Erkrankungen mit einer weniger schweren Symptomatik bzw. von Erkrankungen, bei denen das Krankheitsbild durch weitere Gene beeinflusst wird. Weitere Gene (modifier genes) können eine wesentliche Rolle spielen. Daher wird die Sequenzierung der Hauptgene für eine solide Prognose nicht genügen.

Durch die Vielfalt der Anwendungsmöglichkeiten hat sich die Genanalyse mittlerweile zu einem dynamischen Wirtschaftszweig entwickelt, dabei sind Auswüchse nicht ausgeschlossen. Die Vaterschaftsdiagnose am Kiosk, die Gendiagnostik vor Abschluss einer Lebensversicherung, bei der Einstellungsuntersuchung zum Beruf oder bei der Schwangerschaftsplanung weisen auf Missbrauchspotenziale hin. Prof. Cremer zeigte die Möglichkeiten und Risiken der „Direct-to-Consumer“-Tests auf, die bereits über Ländergrenzen hinweg angeboten werden. Da diese Tests größtenteils auf unsicherer wissenschaftlicher Grundlage basieren, werden sie in Deutschland zu Recht abgelehnt.

Wissenswertes rund um das Gendiagnostikgesetz sowie die Termine für Kurse und Wissenskontrollen finden Sie stets aktuell auf der Internetseite Ihrer Landesärztekammer: www.laek-rlp.de

Anzeige