

1.8.2013

## **Stellungnahme zur Genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen**

Der Respekt vor der Entscheidungsautonomie von Kindern und Jugendlichen erfordert hinsichtlich der genetischen Diagnostik umfassende Überlegungen, die Gegenstand dieser Stellungnahme<sup>1</sup> sind.

1. Eine genetische Untersuchung bei Kindern und Jugendlichen ist dann angezeigt, wenn sie zur Feststellung einer Erkrankungsursache bzw. Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik erforderlich ist.

2. Eine prädiktive genetische Diagnostik vor Erreichen der Einwilligungsfähigkeit<sup>2</sup> ist dann sinnvoll, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung im Kindes- bzw. Jugendalter zu rechnen ist und wenn wirksame medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Vor und nach einer prädiktiven genetischen Diagnostik ist nach § 10 Abs. 2 des Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) eine genetische Beratung durch einen für die genetische Beratung qualifizierten Arzt<sup>3</sup> erforderlich.

3. Bei Erkrankungen, die im Kindes- bzw. Jugendalter manifest werden und für die zum Zeitpunkt der angestrebten genetischen Diagnostik keine therapeutischen oder vorbeugenden Maßnahmen zur Verfügung stehen, müssen Nutzen und Risiken der prädiktiven Diagnostik im Rahmen einer genetischen Beratung sorgfältig abgewogen werden. Die Gründe für die Durchführung einer Untersuchung müssen um so dringender sein, je schwerwiegender die in Frage stehende Diagnose bzw. Erkrankung ist. Eine Untersuchung kann dann in Erwägung gezogen werden, wenn dies zur Abwendung von psychologischen oder sozialen Beeinträchtigungen des Kindes als sinnvoll erachtet wird.

4. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung darf dagegen bei gesunden Kindern und Jugendlichen in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt werden.

Eine Ausnahme von dieser Regel ist dann gegeben, wenn für den Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses schon im Kindes- bzw. Jugendalter therapeutische oder vorbeugende Maßnahmen angeboten werden können. Anderenfalls hat

german society of human genetics  
www.gfhev.de

### **Vorsitzender**

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

### **Stellvertretende Vorsitzende**

Prof. Dr. med. Peter Wieacker, Münster  
Prof. Dr. biol. hum. Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm

### **Schatzmeister**

Dr. rer. nat. Wolfram Kress, Würzburg

### **Schriftführerin**

Dr. rer. nat. Simone Heidemann, Kiel

### **Wissenschaftlicher Beirat**

Prof. Dr. rer. nat. Kerstin Kutsche, Hamburg  
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase, Freiburg  
Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz  
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden (Tagungspräsidentin 2013)  
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke, Essen, (Tagungspräsident 2014)

### **Adresse des Vorsitzenden**

Institut für Humangenetik  
Universitätsklinik der RWTH Aachen  
Pauwelsstraße 30  
52057 Aachen  
Tel. 0049 (0)241-80 80 178  
Fax 0049 (0)241-80 82 580  
kzerres@ukaachen.de

### **Geschäftsstelle**

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz  
Inselkammerstraße 5  
82008 München-Unterhaching  
Tel. 0049 (0)89-61 45 69 59  
Fax 0049 (0)89-55 02 78 56  
organisation@gfhev.de

### **gfh Bankverbindung**

Deutsche Apotheker- und Ärztebank  
Konto Nr. 0 006 456 030  
BLZ 300 606 01  
IBAN DE68 3006 0601 0006 4560 30  
BIC DAAEDED3

### **Vereinsregister München**

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften  
Steuernummer 143/212/60471

UID: DE 245 88 70 21

1.8.2013

grundsätzlich der Respekt vor der individuellen Entscheidungsautonomie des Kindes hinsichtlich der Inanspruchnahme von genetischen Untersuchungen Vorrang vor den eventuellen Wünschen Dritter. Eine prädiktive Diagnostik muss solange zurückgestellt werden, bis das Kind nicht nur den genetischen Sachverhalt, sondern auch die emotionalen und sozialen Konsequenzen der verschiedenen möglichen Untersuchungsergebnisse verstehen kann. Dieses Verständnis setzt zumindest Einwilligungsfähigkeit und damit im Allgemeinen Volljährigkeit voraus. Bei Personen unter 18 Jahren entscheidet nach der *Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen* der beratende Arzt, ob die zu untersuchende Person einwilligungsfähig ist. Unabhängig von der Zurückstellung einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte mit Kindern und Jugendlichen auf eine dem jeweiligen Alter angemessene Weise über die in Frage stehende Erkrankung, deren Erbllichkeit und die Möglichkeiten der Diagnostik gesprochen werden.

5. Falls Eltern die prädiktive genetische Untersuchung ihres Kindes im Hinblick auf eine sich erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankung aus persönlichen Gründen dringend wünschen, sollte die Familie umfassend über alle denkbaren Aspekte dieses Untersuchungswunsches beraten werden. Gegebenenfalls ist eine psychologische Begleitung hilfreich, um die persönlichen Motive der Eltern genauer zu hinterfragen. Wenn die Untersuchung aus medizinischer Sicht nicht sinnvoll ist und keine sonstigen dringenden Gründe für die Durchführung der Untersuchung sprechen, muss diese nach Einschätzung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und nach GenDG mit Rücksicht auf die Entscheidungsautonomie des Kindes verweigert werden.

6. Eine gezielte Untersuchung auf eine Anlageträgerschaft ohne klinische Symptomatik für eine X-chromosomale oder autosomal rezessiv erbliche Erkrankung oder eine balancierte, familiär aufgetretene strukturelle Chromosomenstörung darf nicht durchgeführt werden, wenn das Ergebnis ausschließlich für spätere reproduktive Entscheidungen des Kindes von Bedeutung ist. Die Untersuchung ist zurückzustellen, bis das Kind alle mit dem Ergebnis zusammenhängenden Sachverhalte und psychosozialen Implikationen versteht bzw. für den Minderjährigen<sup>4</sup> selbst reproduktive Entscheidungen anstehen. Für die Feststellung der Einwilligungsfähigkeit durch den verantwortlichen Arzt ist es dann auch nicht erforderlich, dass die Eltern der Untersuchung zustimmen müssen.

7. Es gibt Situationen, in denen die genetische Untersuchung eines gesunden Minderjährigen zur genetischen Beratung anderer Familienmitglieder angestrebt wird, ohne dass mit der Untersuchung ein diagnostischer Zweck für den Minderjährigen selbst verbunden ist. Ein Grund kann darin gesehen werden, wenn das Ergebnis erforderlich ist, um eine von anderen Angehörigen gewünschte, genauere Aussage

1.8.2013

über deren genetisches Risiko zu machen. Genetische Untersuchungen an Minderjährigen sind nach GenDG zulässig, wenn sich bei einer genetisch verwandten Person im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik auf andere Weise nicht klären lässt, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann. Sie sind zulässig, wenn die Person voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt wird und die Person durch das Untersuchungsergebnis voraussichtlich weder physisch noch psychisch belastet wird.

Auch außerhalb einer geplanten Schwangerschaft von Angehörigen können genetische Analysen bei gesunden Minderjährigen im Einzelfall sinnvoll sein, wenn dies zur Klärung einer Krankheit bei einem nahen Angehörigen (z.B. Geschwister) notwendig ist (z.B. bei Kopplungsanalysen in einer Familie). Jeder Einzelfall muss daher im Hinblick auf die Notwendigkeit der Untersuchung und die Aussagekraft möglicher Ergebnisse bewertet werden. Im Rahmen der Beratung sollte den Eltern ausführlich die jeweilige Bedeutung des Untersuchungsbefundes der Untersuchung erklärt werden, so dass sie ihre Verantwortung hinsichtlich einer späteren Information des Minderjährigen zum Zeitpunkt der Einwilligungsfähigkeit wahrnehmen können.

8. Bei einer genetischen Diagnostik können je nach eingesetzter Methode unvermeidbar Zusatzbefunde anfallen. Sofern diese Zusatzbefunde für Angehörige prädiktive Aussagen oder Aussagen zu einem Anlageträgerstatus beinhalten, kann die Wahrung des informationellen Selbstbestimmungsrechts des Kindes mit dem Informationsbedürfnis der Eltern in Konflikt geraten. Da dieser Konflikt nicht grundsätzlich mit einer für alle Fallkonstellationen verbindlichen Regelung lösbar ist, muss der verantwortliche Arzt in einem familienzentrierten Ansatz in jedem Einzelfall und unter Wahrung der oben genannten Punkte mit den Eltern eine gemeinsame Entscheidung treffen. Es gilt die *Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu genetischen Zusatzbefunden in Diagnostik und Forschung*<sup>5</sup>.

9. Im Zusammenhang mit einer Adoption oder Pflegschaft kann das Ergebnis einer genetischen Untersuchung eines Kindes oder Jugendlichen Einfluss auf Entscheidungen haben, die für den Minderjährigen getroffen werden. Die unter 1. bis 8. gemachten Empfehlungen behalten auch in dieser Situation ihre Gültigkeit. Jeder Einzelfall sollte unter Hinzuziehung einer gemäß den Leitlinien zur genetischen Beratung hierfür befähigten Arzt und unter Berücksichtigung aller übrigen entscheidungsrelevanten Faktoren diskutiert und entschieden werden.

1.8.2013

## Anmerkungen

<sup>1</sup> Die GfH hatte bereits 1995, als es noch keine gesetzlichen Bestimmungen zum Umgang mit genetischen Untersuchungen bei Kindern und Jugendlichen gab, eine entsprechende Stellungnahme veröffentlicht<sup>a</sup>. Diese wurde 2000 aktualisiert und 2007 als Leitlinie der GfH und des Berufsverbandes deutscher Humangenetiker (BVDH) in überarbeiteter Fassung veröffentlicht<sup>b</sup>. 2009 gab auch die Europäische Gesellschaft für Humangenetik (ESHG) erstmalig Empfehlungen zu genetischen Untersuchungen bei Minderjährigen heraus<sup>c</sup>. Mit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes schuf 2010 der Gesetzgeber auch für Deutschland entsprechende Rahmenbedingungen, die u.a. regeln, welche genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen zulässig sind und welche nicht (siehe hierzu GenDG 2010<sup>d</sup> und GEKO-Richtlinie 2011<sup>e</sup>).

- a) Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik: Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen, medgen 7 (1995) 358-359; aktualisiert in: medgen 12 (2000) 376-377.
- b) Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH): Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen, medgen 19 (2007) 454-455.
- c) Genetic testing in asymptomatic minors: recommendations of the European Society of Human Genetics. Eur J Hum Genet 17 (2009) 720-721; sowie Hintergrundinformationen auf den Seiten 711-719.
- d) Gendiagnostikgesetz vom 31.7.2009, in Kraft getreten am 1.2.2010.
- e) Richtlinie der Gendiagnostikkommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG.

<sup>2</sup> Unter Einwilligungsfähigkeit im medizinrechtlichen Sinne versteht man die Fähigkeit einer Person, ihre Einwilligung in eine ärztliche Untersuchung oder Behandlung erteilen zu können. Bei geistig gesunden Personen über 18 Jahren ist dies regelmäßig der Fall. Sie ist bei Minderjährigen (Personen vor dem vollendeten 18. Lebensjahr) dann gegeben, wenn sie nach ihrer geistigen und sittlichen Reife die Bedeutung und Tragweite der Untersuchung oder Behandlung zu ermessen vermögen. Der Beginn der Einwilligungsfähigkeit ist an kein Mindestalter gebunden, lediglich als Orientierung kann man sagen, dass Kinder unter 14 Jahren in der Regel nicht einwilligungsfähig sind, während Jugendliche über 16 Jahren zumeist die nötige Einsichtsfähigkeit besitzen. Die Entscheidung, ob eine Person einwilligungsfähig ist, trifft bei genetischen Untersuchungen der verantwortliche Arzt.

<sup>3</sup> Zur Vereinfachung der Lesbarkeit wird nur die männliche Form gewählt und die Ärztin hiermit eingeschlossen.

<sup>4</sup> Zur Vereinfachung der Lesbarkeit wird in der Einzahl von dem Minderjährigen gesprochen und die Minderjährige hiermit eingeschlossen.

<sup>5</sup> Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH): Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu genetischen Zusatzbefunden in Diagnostik und Forschung. medgen 2013,25:284-286.

Überarbeitet durch die Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen

Für die Kommission  
Prof. Dr. med. Sabine Rudnik-Schöneborn, Aachen (Sprecherin)

Verabschiedet durch den Vorstand der GfH

Für den Vorstand  
Prof. Dr. med. Klaus Zerres (Vorsitzender)