



Veranlassung genetischer Untersuchungen (GenDG)



Wer darf eine genetische Untersuchung durchführen bzw. veranlassen?

Diagnostische Gen-Untersuchungen dürfen grundsätzlich von allen Ärzten durchgeführt bzw. veranlasst werden. Prädiktive und vorgeburtliche (pränatale) dürfen dagegen nur von Ärzten, die sich im Rahmen ihres Fachgebietes für genetische Untersuchungen qualifiziert haben, veranlasst werden.

Diagnostische Untersuchungen:

Differentialdiagnostik bei einer bereits bestehenden Erkrankung.

- In diesem Fall:
Angebot der genetischen Beratung.

Prädiktive genetische Untersuchung:

Genetische Untersuchungen bei beschwerdefreien Patienten oder Nachkommen, mit dem Ziel eine Anlageträgerschaft für zukünftige Erkrankungen abzuklären.

- Hier ist vor der Untersuchung und bei der Befundmitteilung eine genetische Beratung obligat.

Vorgeburtliche (pränatale) genetische Untersuchung:

Die Bestimmung von genetischen Eigenschaften des lebenden Embryos oder Fötus.

- Hier ist vor der Untersuchung und bei der Befundmitteilung eine genetische Beratung obligat.

BEISPIELE FÜR DIE ZUORDNUNG HUMANGENETISCHER DIAGNOSTIK GEMÄSS GenDG

Fachgebiet	Klinische (Verdachts-) Diagnose / Fragestellung / Indikation	Kategorie
Allgemeinmediziner/ Internist	Gerinnungsstörungen (z. B. Faktor-V-Leiden)	diagnostisch
	Krebserkrankungen (z. B. erblicher Brust- und Eierstockkrebs,	diagnostisch
	Hereditäres Nicht-Polypöses Kolorektales Karzinom (HNPCC))	diagnostisch
	HNPCC bei gesunden Familienangehörigen	prädiktiv
	Lactose-Intoleranz	diagnostisch
	Fructose-Intoleranz	diagnostisch
	Familiäre Hypercholesterinämie	diagnostisch

Fachgebiet	Klinische (Verdachts-) Diagnose / Fragestellung / Indikation	Kategorie
Augenarzt	Netzhauterkrankungen (z. B. Retinitis pigmentosa, Stargardt)	diagnostisch
Dermatologe	Hauterkrankungen (z. B. Epidermolysis bullosa)	diagnostisch
	Fehlbildungen z. B. der Haut oder Nägel (Ektodermale Dysplasie)	diagnostisch
HNO	Isolierte Hörstörungen oder syndromale Hörstörungen, z. B. Alport-Syndrom, Usher-Syndrom	diagnostisch
Pädiater	Fehlbildung / Syndrom-Verdacht ± Entwicklungsverzögerung	diagnostisch
	FMF (familiäres Mittelmeerfieber)	diagnostisch
	Skelett-Dysplasie	diagnostisch
	Stoffwechselstörung	diagnostisch
	MODY-Diabetes	diagnostisch
	Mukoviszidose	diagnostisch
	gesundes Kind, wenn ältere Geschwister erkrankt sind	prädiktiv
	Pränatale Mukoviszidose-Untersuchung bei entsprechender Familienanamnese und nach genetischer Untersuchung der Eltern	vorgeburtlich
Gynäkologe	pränatale Chromosomenanalyse / Harmony-Test	vorgeburtlich
	Fertilitätsstörungen	diagnostisch
	habituelle Aborte	diagnostisch
	Brustkrebs (V.a. erblichen)	diagnostisch
	gesund, Brust- Eierstockkrebs in Familie	prädiktiv
	Hyperandrogenämie	diagnostisch
	Thrombophilie oder Thrombose in Familie	prädiktiv
	CYP2D6 Genotyp bei Tamoxifentherapie	diagnostisch
Neurologe	Chorea Huntington	diagnostisch
	gesund, Chorea Huntington in Familie	prädiktiv
	Neuromuskuläre Erkrankungen z. B. Muskeldystrophien	diagnostisch
	Epilepsien	diagnostisch
Hämato-/ Onkologe	hämato-onkologische Erkrankungen (z. B. Leukämien, Lymphome) unterliegen nicht dem GenDG	erworben
	Hämoglobinopathie, anomales Hb, Sphärozytose, hämolytische Anämie	diagnostisch
	Fanconi-Anämie	diagnostisch
Kardiologe	Kardiomyopathien und kardiale Rhythmusstörungen, z. B. Long-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom	diagnostisch
	gesunder Familienangehöriger eines Mutationsträgers	prädiktiv
Nephrologe	Zystennierenerkrankungen (z.B. ADPKD oder ARPKD), Alport-Syndrom oder Von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)	diagnostisch
Urologe	Männliche Infertilität (z.B. Klinefelter-Syndrom)	diagnostisch
	VHL-Syndrom eines Gesunden bei positiver Familienanamnese	prädiktiv