

## Prädiktive genetische Testung

### Informationen für unsere Zuweiser

Laut aktuellem Gentechnikgesetz (GTG § 69) ist für alle konstitutionellen genetischen Analysen (GTG Analysen Typ 2, 3 oder 4) neben der Aufklärung über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der geplanten Untersuchung auch eine ausführliche **genetische Beratung** durch eine/n Fachärztin/arzt für Medizinische Genetik oder für das relevante Indikationsgebiet notwendig. Die genetische Beratung soll vor und nach der Analyse erfolgen und muss mit einem individuellen Beratungsbrief abgeschlossen werden, in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.

Eine besondere Herausforderung sind dabei **prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchungen** von asymptomatischen Personen (GTG Analysen Typ 3 und 4) auf in der Familie bekannte sich spät manifestierende Krankheiten, für die es ggf. keine Vorbeugung oder Therapie gibt. Sowohl der Nachweis als auch der Ausschluss einer Krankheitsdisposition kann je nach emotionaler Erwartungshaltung der betroffenen Person zu einer fundamentalen Verunsicherung führen, deren Form und Ausmaß manchmal weder Arzt noch Ratsuchender vorhersagen können. Um absehbare Schwierigkeiten frühzeitig zu erkennen, eine wirklich freie Entscheidung des Betroffenen sicherzustellen und Probleme effektiv aufzufangen, haben Selbsthilfegruppen und Ärzte Richtlinien für die Durchführung einer prädiktiven Diagnostik formuliert, die z. T. über die gesetzlichen Regelungen hinausgehen, aber dennoch immer berücksichtigt werden sollten.

Klassisches Beispiel ist die Huntington-Krankheit, eine autosomal-dominant erbliche neurodegenerative Krankheit ohne therapeutische Optionen. Wie Studien in verschiedenen Ländern gezeigt haben, lässt nur ein Teil der Personen, für die eine prädiktive Testung möglich wäre, diese tatsächlich durchführen, und ein erheblicher Teil (30–50%) der Personen, die ursprünglich eine Testung wollten, verzichtet nach einem (non-direktiven) genetischen Beratungsgespräch auf die Testung. Die genetische Diagnostik auf die Huntington-Krankheit erfolgt daher in unserem Institut immer in einem interdisziplinären 3-stufigen Beratungsprozess, der in ähnlicher Form auch für andere prädiktive genetische Untersuchungen empfohlen wird:

1. interdisziplinäre Eingangsberatung mit medizinisch-genetischer und psychologisch/psychotherapeutischer Beratung sowie neurologischer Eingangsuntersuchung und Beratung;
2. humangenetische Zweitberatung mit möglicher Blutentnahme;
3. Befundmitteilung im Rahmen eines dritten Gesprächs.

Aufgrund der besonderen Herausforderungen dieser Situation haben die Sozialversicherungsträger in unserem Vertrag festgelegt, dass eine prädiktive genetische Testung nur dann durch sie vergütet wird, wenn die genetische Beratung durch eine/n Fachärztin/arzt für Medizinische Genetik erfolgt.

**Die Durchführung einer prädiktiven genetischen Testung auf Überweisungsscheins ist daher nur dann möglich, wenn die genetische Beratung durch eine/n Fachärztin/arzt für Medizinische Genetik durchgeführt wurde.** Die Ratsuchenden können dazu gerne in unseren Ambulanzen in Innsbruck, Feldkirch oder Lienz einen Termin vereinbaren oder sich an andere Einrichtungen in Österreich wenden, z.B. an ein Zentrum für Medizinische Genetik in Wien (MUW, Hanusch-Krankenhaus), Graz, Linz oder Salzburg. Falls die Analyse mit anderer Finanzierung gewünscht wird, bitten wir um Rücksprache vor Probenversand.