Bundesgesundheitsbl
https://doi.org/10.1007/s00103-025-04071-z
© Springer-Verlag GmbH Deutschland, ein Teil von Springer Nature 2025

Bekanntmachung des Robert Koch-Instituts

Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 und Nr. 2b GenDG

revidierte Fassung vom 11.04.2025, veröffentlicht und in Kraft getreten am 28.04.2025, ersetzt die Fassung vom 17.07.2012

I. Vorwort

Am 1. Februar 2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der beim Robert Koch-Institut eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen (§ 23 GenDG). Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, 2 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie 3 Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

In § 23 Abs. 2 Nr. 2b GenDG wird festgelegt, dass die GEKO in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien für die Anforderungen an die Qualifikation der auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung erfahrenen ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen nach § 17 Abs. 4 GenDG erstellt.

In § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG wird festgelegt, dass die GEKO in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen genetischer Proben, insbesondere an die Eignung und Zuverlässigkeit der Analysemethoden, die Verlässlichkeit der Analyseergebnisse und den Befundbericht sowie an die erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung einschließlich Art, Umfang und Häufigkeit externer Qualitätssicherungsmaßnahmen erstellt.

In § 5 Abs. 1 GenDG sind die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen geregelt: Eine Akkreditierungspflicht gilt ausschließlich für solche Labore, die genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung (= Abstammungsuntersuchungen) durchführen (§ 5 Abs. 1 Satz 1 GenDG). Nach § 27 Abs. 3 GenDG ist diese Regelung mit Wirkung vom 01.02.2011 in Kraft getreten. Die Richtlinie der GEKO ergänzt und präzisiert die Anforderungen des § 5 Abs. 1 Satz 2 Nr. 1–4 GenDG unter Berücksichtigung des allgemein anerkannten Standes der Wissenschaft und Technik.

II. Einleitung

Das GenDG grenzt die Abstammungsuntersuchungen eindeutig von den genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken ab. Für erstere gilt eine Akkreditierungspflicht seit dem 1. Februar 2011. Die Akkreditierung erfolgt gemäß der Verordnung (EG) Nr. 765/2008 des Europäischen Parlaments und des Rates über die Anforderungen an Akkreditierung und Marktüberwachung bei der Vermarktung von Produkten vom 9. Juli 2008 durch die Deutsche Akkreditierungsstel-

Published online: 28 May 2025

Inhaltsverzeichnis

I. Vorwort
II. Einleitung
III. Anforderungen
III.1. Auftraggeber und Untersuchungsauftrag
III.2. Die „verantwortliche Person" bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung
III.3. Aufklärung und Einwilligung
III.4. Feststellung und Dokumentation der Identität der zu untersuchenden Personen
III.5. Probenentnahme
III.6. Anzahl und Art der Analysesysteme und analysierten Loci
III.7. Anforderungen an die Analytik
III.8. Dokumentation durch die verantwortliche Person
III.9. Beurteilung und Interpretation der Analyseergebnisse (Gutachten)
III.10. Maßnahmen zum Qualitätsmanagement
III.11. Maßnahmen zur internen und externen Qualitätssicherung
III.12. Qualifikation zur Tätigkeit als ärztliche oder nichtärztliche sachverständige Person für die Abstammungsbegutachtung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2b GenDG
IV. Begründung
Inkrafttreten
Literatur
Anhang 1: Anforderungskatalog an die Qualifikationsinhalte

le (DAkkS)[1]. Die Akkreditierung erfolgt auf der Grundlage der DIN EN ISO/IEC 17025 in ihrer jeweils gültigen Fassung[2].

Diese Richtlinie der GEKO umfasst den gesamten Prozess einer Abstammungsuntersuchung von der Probenentnahme und der Sicherstellung des Identitätsnachweises über die analytische Phase bis zur Erstellung und Mitteilung des schriftlichen Gutachtens sowie der Qualitätssicherung in der Analytik in den Abschnitten III.1. bis III.11. sowie die besonderen Anforderungen an die persönliche Qualifikation der ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen für Abstammungsgutachten in Abschnitt III.12.

[1] http://www.dakks.de/ (zugegriffen am 28.04.2025).
[2] Publiziert von der International Organization for Standardisation (https://www.iso.org, zugegriffen am 28.04.2025).

III. Anforderungen

III.1. Auftraggeber und Untersuchungsauftrag

1. Auftraggeber für ein Abstammungsgutachten sind Gerichte, Behörden oder Privatpersonen, die einen konkreten Untersuchungsauftrag erteilen.
2. Im Untersuchungsauftrag müssen die zu untersuchenden Personen mit Familien- und Vornamen und, wenn verfügbar und mit dem Persönlichkeitsschutz vereinbar, mit Geburtsdatum und ihrer Anschrift bezeichnet sein.
3. Im Untersuchungsauftrag muss die Fragestellung der Untersuchung eindeutig formuliert sein.

III.2. Die „verantwortliche Person" bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

Während genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken nur Ärztinnen und Ärzten vorbehalten sind (sog. verantwortliche ärztliche Person; vgl. § 7 und § 3 Nr. 5 GenDG), gestattet das GenDG die Vornahme genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung nicht nur ärztlichen, sondern auch nichtärztlichen Sachverständigen (vgl. § 17 Abs. 4 und § 23 Abs. 2 Nr. 2b GenDG) und bezeichnet beide als „für die Vornahme der Untersuchung verantwortliche Person" (§ 17 Abs. 1 Satz 2, 1. Halbsatz GenDG). Die Rolle der verantwortlichen Person bei der genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung entspricht daher der Rolle, die die verantwortliche ärztliche Person bei der genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken einnimmt (vgl. § 17 Abs. 4 GenDG). Nach § 17 Abs. 4 GenDG (mit Verweis auf § 7 Abs. 2 GenDG) sind dies ebenfalls Personen, die einen Untersuchungsauftrag erhalten, jedoch selbst keine genetischen Analysen vornehmen, sondern die entnommenen genetischen Proben durch von ihnen beauftragte andere Personen oder Einrichtungen analysieren lassen und anschließend die Untersuchungsergebnisse an die Auftraggeber mitteilen.

III.3. Aufklärung und Einwilligung

1. Die Aufklärung der zu untersuchenden Personen und die Einwilligung in die geplante genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung erfolgt gemäß der „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung" [1].
2. Die verantwortliche Person, die die genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung vornimmt, ist für die Durchführung der Aufklärung nach § 17 Abs. 1 GenDG und ihre inhaltliche Dokumentation sowie die Einholung der Einwilligung verantwortlich. Dies gilt auch bei der Delegation der Aufklärung.

III.4. Feststellung und Dokumentation der Identität der zu untersuchenden Personen

Die zu untersuchenden Personen müssen sich durch gültige, amtliche Ausweise mit Lichtbild (bei Kindern gegebenenfalls Geburtsurkunde) legitimieren. Die Identitätssicherung ist möglichst durch Anfügung eines Lichtbildes und mindestens eines Fingerabdruckes an die Dokumentation zu ergänzen. Die Identitätsprüfung ist schriftlich zu dokumentieren und durch Unterschriften der zu untersuchenden Personen sowie durch Stempel und Unterschrift der für die Probenentnahme verantwortlichen Person zu bestätigen. Abweichungen von diesen Bestimmungen und Zweifel an der Identität eines Beteiligten sind zu dokumentieren.

III.5. Probenentnahme

1. Die genetischen Proben (in der Regel Mundschleimhautabstriche bzw. Blutproben) müssen durch die verantwortliche Person selbst oder durch eine von dieser beauftragten ärztlichen Person oder durch eine andere sachverständige Person gemäß Abschnitt III.2. entnommen werden. Im Fall der unmittelbaren Beauftragung sollte die verantwortliche Person die

Entnahmesets und die Unterlagen zur Identitätssicherung direkt an die mit der Probenentnahme beauftragte Person übersenden. Im Fall der mittelbaren Beauftragung kann die Entnahme durch eine ärztliche Person oder eine andere sachverständige Person vorgenommen werden, die der Proband selbst auswählt und aufsucht. In jedem Fall muss die mit der Probenentnahme beauftragte Person die Proben und die Identitätssicherung direkt an die verantwortliche Person zurücksenden. Die mit der Entnahme und Einsendung einer genetischen Probe beauftragte Person wird nicht zur verantwortlichen Person. Dies bleibt die Person, die mit der genetischen Untersuchung beauftragt ist. Es ist nicht zulässig, dass die Probenentnahme und Identitätsfeststellung durch die zu untersuchende Person selbst oder eine ihr nahestehende oder nicht sachkundige Person durchgeführt wird.

2. Bei Entnahme von genetischen Proben ist sicherzustellen, dass von jeder Person mindestens 2 Proben zu gewinnen sind, um eine unabhängige Kontrolle der Ergebnisse zu gewährleisten.
3. Die Probengefäße bzw. die Stieltupfer sind in Gegenwart der zu untersuchenden Person eindeutig und unverwechselbar zu beschriften.
4. Die Person, die die genetische Probe entnimmt, muss sachkundig sein. Die Sachkunde umfasst:
   - die Technik der Probenentnahme,
   - Maßnahmen der Identitätsprüfung und -sicherung,
   - die Dokumentation etwaiger Auffälligkeiten bei der Identitätsprüfung und im Zusammenhang mit relevanten medizinischen Sachverhalten (z. B. eine Stammzelltransplantation). Über die Eignung des Untersuchungsguts, insbesondere nach Stammzelltransplantation, entscheidet im Einzelfall die verantwortliche Person.
5. Werden die genetischen Proben gemäß Abschnitt III.5.1. extern entnommen, so müssen diese von der Person, die die Proben entnimmt zusammen mit den Identitätsnachweisen direkt zur verantwortlichen Person versandt werden.
6. Wird eine andere Person oder Einrichtung von der verantwortlichen Person (gemäß Abschnitt III.2.) mit der Durchführung der genetischen Analysen beauftragt, so muss dieser für jede Probe ein Nachweis vorliegen, dass diese unter Einhaltung der Bestimmungen der vorliegenden Richtlinie zu Aufklärung und Einwilligung (gemäß Abschnitt III.3.) sowie zu den Anforderungen an die Identitätssicherung (gemäß Abschnitt III.4.) gewonnen wurde.
7. Die entnommenen genetischen Proben dürfen nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden sind; sie sind nach § 13 Abs. 1 GenDG unverzüglich zu vernichten, wenn sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt werden. Die Vernichtung ist zu dokumentieren. Eine Verwendung zu anderen Zwecken ist nur möglich, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist. Näheres dazu ist in der Richtlinie der GEKO für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung geregelt [1].

III.6. Anzahl und Art der Analysesysteme und analysierten Loci

1. Die kombinierte Allgemeine Vaterschafts-Ausschließungs-Chance (AVACH) der für ein Gutachten zur Auswertung herangezogenen Systeme muss sowohl im Terzetten-Fall (Mutter, Kind und Putativvater) als auch im Duo-Fall (Kind und Putativvater) mindestens 99,999 % betragen. Auf die Einbeziehung der Kindesmutter[3] soll nur im begründeten Ausnahmefall verzichtet werden. Der Ausnahmefall ist gegeben, wenn: a) sie verstorben ist; b) sie nicht einwilligungsfähig i. S. § 14 GenDG ist; c) ihr Aufenthaltsort unbekannt ist und nicht ermittelt werden kann; d) das Kind volljährig ist oder e) sie nach Aufklärung keine eigene Probe abgibt. Wird auf die Einbeziehung der Kindesmutter verzichtet, ist die Grundlage des Verzichts von der verantwortlichen Person zu dokumentieren.
2. Die Abnahme beim minderjährigen Kind hat im Beisein einer sorgeberechtigten Person zu erfolgen, die nach Vorlage gültiger Identitätsdokumente der sorgeberechtigten Person (z. B. Ausweis) und des Kindes (z. B. Geburtsurkunde) mit Unterschrift die Identität des Kindes bestätigt.
3. Folgende genetische Markersysteme sind derzeit hinreichend evaluiert und damit bedarfsgerecht für die Begutachtung verwendbar:
   - 3.1 Autosomale Mikrosatelliten-Polymorphismen (mindestens Trimere) (STR).
   - 3.2 Gonosomale Mikrosatelliten-Polymorphismen (mindestens Trimere) (X-, Y-STR) [2, 3].
   - 3.3 Diallele Einzelbasen- oder Insertions-/Deletions-Polymorphismen (SNP/InDel) [4].
   - 3.4 Sequenzpolymorphismen der Hypervariablen Regionen des D-Loops der mitochondrialen DNA (mtDNA HV 1–3) [5].
   - 3.5 Autosomale und X-chromosomale Mikrohaplotyp-Polymorphismen [6].
   - 3.6 Andere Markersysteme, wie z. B. Restriktions-Fragment-Längen-Polymorphismen (RFLP), HLA, Blutgruppen, Enzym- und Serumprotein-Polymorphismen, werden nur noch selten eingesetzt bzw. sind Spezialfällen vorbehalten (z. B. wenn bei einem verstorbenen Putativvater nur noch entsprechende Ergebnisse aus Vorgutachten zur Verfügung stehen). Der Einsatz dieser Verfahren in der Abstammungsbegutachtung ist im Einzelfall weiterhin zulässig, wenn die Typisierungsverfahren durch das anwendende Labor umfassend validiert wurden und im Qualitätsmanagement-System des Labors erfasst sind.
4. Es sollen nur Polymorphismen mit bekannten chromosomalen Positionen untersucht werden, deren paternale und maternale Mutationsra-

[3] Im Sinne dieser Richtlinie ist mit dieser immer die genetische Kindesmutter gemeint.

ten begründet geschätzt sind. Diese geschätzten Mutationsraten können der publizierten Literatur entnommen sein oder auf Grund einer eigenen, hinreichend großen Stichprobe ermittelt werden.

5. Es sollen nur Polymorphismen untersucht werden, die nach aktuellem Stand von Wissenschaft und Technik nicht mit einer Erkrankung assoziiert sind. Sollten Erkenntnisse zur Krankheitsassoziation eines Polymorphismus wissenschaftlich bestätigt werden, ist dieser Polymorphismus von Abstammungsuntersuchungen auszuschließen.
6. Genetische Variationen (z. B. Tri-allelischer STR-Polymorphismus) sind Analyseergebnisse und damit im Gutachten anzugeben.

III.7. Anforderungen an die Analytik

1. Bei komplexen Stammbaumhypothesen (z. B. Defizienzfälle) ist das Kopplungsungleichgewicht der verwendeten Systeme und der Einfluss der Rekombinationsfrequenz zu berücksichtigen. In Standardfällen (Terzetten- und Duo-Fälle) bzw. bei Fällen mit hohem Gesamt-W-Wert (z. B. a-posteriori > 99,999999 %) kann auf die Berücksichtigung der Kopplungsungleichgewichte verzichtet werden, weil deren Einfluss auf das Gesamtergebnis gering ist.
2. *Umfang der genetischen Analysen*
   2.1 Autosomale STR-Systeme: eine ausreichende Anzahl voneinander unabhängiger Polymorphismen (kein Kopplungsungleichgewicht, freie Rekombination); dabei muss die Kombination der jeweils eingesetzten Systeme die Anforderungen des unter Abschnitt III.6.1. genannten AVACH-Wertes erfüllen.
   2.2 Bei Verwendung anderer Systeme (z. B. diallele Polymorphismen oder Mikrohaplotyp-Polymorphismen) muss sich die Anzahl der Marker an dem unter Abschnitt III.6.1. genannten AVACH-Wert orientieren [7, 8]. Dies gilt auch für die Kombination verschiedener Markersysteme.
   2.3. Für gonosomale STR-Systeme und mtDNA wird kein Mindestumfang der Analysen vorgegeben, weil diese nur bei besonderen Fragestellungen oder in Ergänzung zu autosomalen Systemen sinnvoll eingesetzt werden können.
3. Bei der Analyse mittels Polymerasekettenreaktion (PCR) untersuchter Polymorphismen müssen die verwendeten Primer bzw. käuflichen Kits angegeben werden. Die international vereinbarten Empfehlungen zur Nomenklatur der ISFG[4] sind einzuhalten [9, 10].
4. Bei unzureichenden Ergebnissen (vgl. Abschnitt III.9.) müssen im Bedarfsfall weitere Polymorphismen untersucht werden.
5. Der Ausschluss einer der postulierten Verwandtschaftshypothesen (z. B. Ausschluss der Vaterschaft) erfordert grundsätzlich eine Bestätigungsanalyse an der zweiten entnommenen Probe.

III.8. Dokumentation durch die verantwortliche Person

1. Die erforderliche Dokumentation umfasst neben den Inhalten der Aufklärung sowie der Einwilligung gemäß Richtlinie der GEKO [1]:
   - Namen der an der Untersuchung beteiligten Personen[5]
   - Identität der zu untersuchenden Personen
   - Art sowie Ort und Datum der Entnahme des Untersuchungsguts
   - Art und Datum der durchgeführten genetischen Analysen
   - Ergebnisse der durchgeführten genetischen Analysen
   - biostatistische Auswertung (Populationsbezug, Softwareprodukte, Tabellen etc.)
   - Beurteilung der Ergebnisse gemäß Abschnitt III.9. (Gutachten)
2. Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung sind nach § 17 Abs. 5 GenDG generationsübergreifend für 30 Jahre aufzubewahren und anschließend unverzüglich zu vernichten.

III.9. Beurteilung und Interpretation der Analyseergebnisse (Gutachten)

1. *Ausschluss*
   Das Vorliegen von 4 und mehr Ausschlusskonstellationen auf verschiedenen Chromosomen erlaubt die Aussage, dass die Abstammung vom Putativvater ausgeschlossen ist. Bei weniger als 4 Ausschlusskonstellationen muss eine biostatistische Würdigung unter Einbeziehung von möglichen Mutationen oder stummen Allelen erfolgen.
2. *Nichtausschluss*
   Der Nichtausschluss erfordert die Quantifizierung der Ergebnisse im Hinblick auf ihren Beweiswert durch geeignete statistische Maßzahlen. Voraussetzung ist die Kenntnis der verlässlich abgeschätzten genetischen Parameter wie Allelfrequenzen, Haplotypfrequenzen, Rekombinationsfrequenzen und Mutationsraten.
3. Die Basis der Likelihood-Berechnung ist eine exakte Hypothesenformulierung (Terzettenfall und Defizienzfall) im Hinblick auf postulierte Verwandtschaftsbeziehungen und die ethnische Zugehörigkeit. Als statistische Maßzahl wird der Wahrscheinlichkeitswert W (unter Angabe der a-priori-Wahrscheinlichkeit), der sich aus Y/X (Likelihood-Quotient L) bzw. X/Y (Paternity Index PI) [11] ergibt, angegeben und bewertet.
4. Sämtliche Besonderheiten (mögliche Mutationen, stumme Allele etc.) wie auch die Verwendung von genetischen Systemen in enger Nachbarschaft oder mit möglichem Kopplungsungleichgewicht sind mit geeigneten Verfahren in die statistische Auswertung einzubeziehen und zu erläutern.
5. Ein W-Wert ≥ 99,9 % (bei einer a-priori-Wahrscheinlichkeit von 50 %) oder analoge statistische Maßzahlen entsprechen dem verbalen Prädikat „Verwandtschaftshypothese praktisch erwiesen".

[4] International Society for Forensic Genetics (www.isfg.org/, zugegriffen am 28.04.2025).
[5] Einschließlich der Person, die die Probenentnahme durchgeführt hat.

6. In Fällen, bei denen dieser W-Wert nicht erreicht werden kann, soll das Ergebnis in verständlicher und nachvollziehbarer Form erläutert werden.
7. Das schriftliche Gutachten muss mindestens die folgenden Angaben enthalten:
   - Namen der untersuchten Personen
   - Art sowie Ort und Datum der Entnahme des Untersuchungsgutes
   - Art der durchgeführten Analysen einschließlich Angabe der Untersuchungsmittel (z. B. verwendete Typisierungskits)
   - Auflistung der typisierten Polymorphismen sowie der Ergebnisse der genetischen Analysen in tabellarischer Form
   - Beurteilung der Analysenergebnisse gemäß der Abschnitte III.9.1. bis III.9.6.
   - Erklärung der verantwortlichen Person, dass bei der Abfassung des Gutachtens die vorliegenden Richtlinien beachtet wurden.

III.10. Maßnahmen zum Qualitätsmanagement

Gemäß § 5 Abs. 1 GenDG gilt eine Akkreditierungspflicht für Einrichtungen, die genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung durchführen. Die Akkreditierung hat nach DIN EN ISO/IEC 17025 in der jeweils gültigen Fassung zu erfolgen.

III.11. Maßnahmen zur internen und externen Qualitätssicherung

1. Für alle Analyseverfahren hat die Einrichtung Maßnahmen zur internen Qualitätssicherung zu etablieren, die geeignet sind, die Validität jedes Untersuchungsansatzes zu überprüfen. Insbesondere soll die interne Qualitätssicherung in der Lage sein zu erkennen, ob die Ergebnisse durch technische Unzulänglichkeiten oder mangelhafte Qualität des Probenmaterials beeinflusst worden sind.
2. Die Einrichtung muss für alle eingesetzten Analyseverfahren regelmäßig und mindestens zweimal jährlich an externen Qualitätssicherungsmaßnahmen (Ringversuchen) teilnehmen, die von durch Fachgesellschaften anerkannten Institutionen angeboten werden.
3. Darüber hinaus ist die Kompetenz der sachverständigen Person gemäß Abschnitt III.12. in der biostatistischen Interpretation genetischer Analyseergebnisse bei Abstammungsfällen durch Teilnahme an regelmäßigen und mindestens einmal im Jahr stattfindenden externen Qualitätssicherungsmaßnahmen (Ringversuchen) zu belegen, die von durch Fachgesellschaften anerkannten Institutionen angeboten werden.

III.12. Qualifikation zur Tätigkeit als ärztliche oder nichtärztliche sachverständige Person für die Abstammungsbegutachtung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2b GenDG

1. Zugang für die Qualifikation zur Tätigkeit als Sachverständige oder Sachverständiger für die Abstammungsbegutachtung gemäß Abschnitt III.2. dieser Richtlinie haben ärztliche Personen oder Personen mit Abschluss eines naturwissenschaftlichen Studienganges.
2. *Qualifikationsziel*
   Nach Erlangung der Qualifikation soll die sachverständige Person in der Lage sein, Auftraggeber unter Beachtung der gesetzlichen Rahmenbedingungen zu beraten und Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchung zu erkennen. Dazu soll sie eine geeignete Methodenauswahl treffen, die erforderlichen Laboranalysen unter den Bedingungen eines Qualitätsmanagementsystems durchführen, Ergebnisse auch unter Würdigung besonderer genetischer Bedingungen bewerten, die erforderlichen biostatistischen Verfahren anwenden und deren Ergebnisse interpretieren können. Sie soll in der Lage sein, die Untersuchungsergebnisse in einem qualifizierten Gutachten zusammenzufassen und die Feststellungen in nachvollziehbarer Form zu erläutern. Sie soll über fundierte theoretische Kenntnisse verfügen, um die sachgerechte Anwendung der Analytik im Laboratorium zu ermöglichen. Hierzu gehören u. a. die Etablierung und Validierung neuer Analyseverfahren, die Bearbeitung populationsgenetischer Fragestellungen, die Auseinandersetzung mit genetischen Sonder- und Problemfällen sowie der angemessene Einsatz besonderer genetischer Systeme wie z. B. geschlechtschromosomaler Marker, SNPs oder der mtDNA. Die Einzelheiten der Qualifikationsinhalte sind in einem Anforderungskatalog als Anhang 1 dieser Richtlinie beigefügt.
3. *Praktische Ausbildung*
   Die praktische Ausbildung soll sowohl die Tätigkeiten der Abstammungsbegutachtung als auch die theoretische Auseinandersetzung in der Breite des Anforderungskataloges beinhalten. Sie kann erst nach Abschluss des Hochschulstudiums beginnen.
   Die Ausbildung soll einen Zeitraum von mindestens 2 Jahren umfassen und kann nur in Einrichtungen erfolgen, die während der Ausbildungszeit für die Abstammungsbegutachtung akkreditiert sind. In der Ausbildungszeit soll die praktische Qualifikation durch mindestens 50 selbstständig erstellte Abstammungsgutachten nachgewiesen werden.
4. *Theoretische Ausbildung*
   Neben der praktischen Ausbildung nach Abschnitt III.12.3. soll die Teilnahme an mindestens 3 ganztägigen theoretischen Fortbildungsveranstaltungen nachgewiesen werden, die sich vertiefend mit speziellen Themen der Abstammungsbegutachtung einschließlich der Biostatistik befassen. Dabei muss sichergestellt sein, dass die Fortbildung unter Beteiligung einer oder eines qualifizierten Sachverständigen für Abstammungsbegutachtung durchgeführt wird.
5. Für alle Sachverständigen gilt eine Verpflichtung zur kontinuierlichen fachwissenschaftlichen Fortbildung.

IV. Begründung

Die vorliegende Richtlinie beschreibt zunächst den Prozess einer genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung von der Probenentnahme und der Identitätssicherung über die analytische Pha-

se bis zur Erstellung und Mitteilung des schriftlichen Gutachtens (Abschnitte III.1. bis III.9.) sowie der Qualitätssicherung in der Analytik (Abschnitte III.10. bis III.11.). In § 5 Abs. 1 GenDG wird für Einrichtungen, die genetische Analysen zur Klärung der Abstammung durchführen, eine Akkreditierung durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle verlangt. Damit wird für diese Art der Untersuchung im Vergleich zu genetischen Analysen zu medizinischen Zwecken eine strengere Vorgabe an die Qualitätssicherung gemacht. Wie in der Begründung zu § 17 GenDG ausgeführt[6], ist die Gefahr einer Untersuchung „*ohne Kenntnis und ohne Einverständnis der betroffenen Personen*" einer der maßgeblichen Gründe für die Einführung klarer Regelungen in diesem Zusammenhang.

Personen, die Untersuchungsaufträge annehmen sowie Probenentnahmen veranlassen und die Ergebnisse in Form eines Gutachtens mitteilen oder übersenden, unterliegen nach § 17 Abs. 4 GenDG den Anforderungen des GenDG. Damit sind sie verantwortliche Personen im Sinne von Abschnitt III.2. dieser Richtlinie und müssen alle Anforderungen an die Qualifikation gemäß Abschnitt III.12. erfüllen.

Wesentlicher Bestandteil einer qualitätsgesicherten und umfassend dokumentierten genetischen Analyse ist die zur Präanalytik gehörende dokumentierte Entnahme des Untersuchungsgutes. Daher stellt die objektive Feststellung der Identität der Personen und genetischen Proben einen unverzichtbaren Bestandteil einer sachgerechten Abstammungsuntersuchung dar. Das dazu notwendige Verfahren ist dementsprechend auch unter Berücksichtigung der möglichen rechtlichen Folgen einer Fehlbegutachtung an nicht korrekt identitätsgesichertem Probenmaterial unter Abschnitt III.4. und III.5. festgelegt worden. Die Anfertigung von Lichtbildern und Fingerabdrücken der zu untersuchenden Personen ist gängige Praxis (vgl. BÄK-Richtlinien von 2002 [12] sowie frühere Richtlinien des RKI [13]) und ein unverzichtbares Hilfsmittel, um Versuche zur Vortäuschung falscher Identitäten aufzuklären.

Als im Ausnahmefall bei der Entnahme tätig werdende sachkundige und im Verfahren neutrale Personen können von der verantwortlichen Person z. B. auch Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter von Gesundheitsämtern oder Jugendämtern beauftragt werden. Die verantwortliche Person hat in diesen Fällen sicher zu stellen, dass die mit der Entnahme beauftragte Person eine ausreichende Sachkunde gemäß Abschnitt III.5.4. besitzt.

Die Forderung, möglichst die Kindesmutter mit in die Untersuchung einzubeziehen, dient einerseits dem Ziel einer verbesserten Identitätssicherung der kindlichen genetischen Probe und ist andererseits auch auf Grund einer deutlich höheren Ergebnissicherheit in Bezug auf die erkennbaren Ausschlusskonstellationen im Vergleich zum Duo-Fall angemessen (vgl. auch Begründung zu § 17 GenDG)[7].

Das Ergebnis einer Untersuchung wird gemäß Abschnitt III.6.1. als ausreichend sicher bewertet, wenn die kombinierte Allgemeine Vaterschafts-Ausschließungs-Chance (AVACH) mindestens 99,999 % beträgt [14]. Die AVACH hängt davon ab, wie viele Polymorphismen untersucht werden und vor allem wie hoch der Polymorphiegrad der Systeme ist. Bei den hochpolymorphen STRs sind deutlich weniger Loci erforderlich im Vergleich zu den meist dimorphen SNPs oder InDels. Daher wird in Abschnitt III.7.2. nicht die Anzahl der Polymorphismen vorgegeben, sondern der Umfang der genetischen Analysen muss sich nach der Erfüllung des unter Abschnitt III.6.1. festgelegten AVACH Werts richten.

Gemäß Abschnitt III.9.1. liegt ein Ausschluss vor, wenn mehr als 3 Ausschlusskonstellationen bei der Untersuchung einer ausreichenden Anzahl voneinander unabhängiger STR-Polymorphismen vorliegen. Liegen im Trio-Fall 4 Ausschlusskonstellationen vor, ergibt die biostatistische Bewertung eine sehr geringe Gesamtwahrscheinlichkeit, selbst wenn es sich jeweils um Einschrittmutationen handelt. Die Anzahl der untersuchten autosomalen STR-Polymorphismen ist dabei unerheblich, wenn sie den üblichen Rahmen von 15–30 Polymorphismen nicht übersteigt. Werden bei der Untersuchung einer größeren Anzahl (> 30) voneinander unabhängiger STR-Polymorphismen keine weiteren Ausschlusskonstellationen gefunden, ist das durch die Sachverständige oder den Sachverständigen im Gutachten entsprechend zu bewerten.

Die in Abschnitt III.11. geforderten Ringversuche werden in Deutschland derzeit von der Deutschen Gesellschaft für Abstammungsbegutachtung sowie der Gemeinsamen Spurenkommission der rechtsmedizinischen und kriminaltechnischen Institute angeboten.

Die Richtlinie enthält in Abschnitt III.12. konkretisierende Aussagen zu den spezifischen Qualifikationen, die § 17 Abs. 4 S. 1 GenDG vorsieht. Die für die Durchführung von Abstammungsuntersuchungen zugelassene Personengruppe ergibt sich direkt zunächst aus dem dort genannten akademischen Kreis (Ärzte und Naturwissenschaftler), der zudem auf dem Gebiet der Abstammungsuntersuchung erfahren sein muss. Die konkreten sachlichen Qualifikationsanforderungen umfassen das spezifische theoretische Wissen und spezifische praktische Erfahrungen, die z. B. für ein forensisches Begutachtungsniveau lege artis erforderlich sind, auf dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik. Dabei hat sich die GEKO von folgendem Anforderungsmaßstab leiten lassen: unabhängig davon, ob die oder der ärztliche oder nichtärztliche Sachverständige aktuell selbst Laboruntersuchungen durchführt, werden aktuelles Fachwissen und fundierte Methodenkenntnis erwartet, um ihr bzw. ihm ein eigenes, volles fachliches Urteilsvermögen über Umfang und Grenzen der Aussagekraft der Methoden und Grenzen der fachlichen Beurteilung in Standard- und Sonderfällen mit spezifischen Konstellationen zu erlauben. Die Erfüllung der unter Abschnitt III.12.1 bis III.12.4 genannten Anforderungen kann durch die Kommission zur Feststellung der Qualifikation von Abstammungsgutachtern (KFQA) der Deutschen Gesellschaft für Abstammungsbegutachtung (DGAB) geprüft werden [15]. Nach bestandener Prüfung wird dann der Titel „Fachabstammungsgutacher (DGAB)" bzw. „Fachabstammungsgutachterin (DGAB)" vergeben.

[6] BT-Drucks. 16/10532, S. 33.

[7] BT-Drucks. 16/10532, S. 33.

Im Rahmen des Akkreditierungsverfahrens überprüft und beurkundet die Deutsche Akkreditierungsstelle (DAkkS) als zuständige Stelle die Kompetenz von Einrichtungen. Die Überprüfung der Qualifikation einer oder eines in dieser Einrichtung tätigen ärztlichen oder nichtärztlichen Sachverständigen erfolgt im Rahmen des Audits der Akkreditierung.

Zu weiteren Fragestellungen wird auf die Begründung des Gesetzes zu § 17 GenDG verwiesen.[8]

Inkrafttreten

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.

Literatur

1. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung. https://www.rki.de/DE/Institut/Organisation/Stabsstellen/GEKO/Richtlinien/RL-AufklaerungAbstammung.pdf?__blob=publicationFile&v=4. Zugegriffen: 28. Apr. 2025
2. Gusmao L, Butler JM, Carracedo A et al (2006) DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. https://www.isfg.org/Publication;Gusmao2006. Zugegriffen: 28. Apr. 2025
3. Szibor R (2010) Gebrauch X-chromosomaler Marker in der forensischen Genetik. Rechtsmedizin 20:287–297. https://doi.org/10.1007/s00194-010-0662-8
4. Schneider PM (2012) Beyond STRs: The Role of Diallelic Markers in Forensic Genetics. Transfus Med Hemother 39:176–180. https://doi.org/10.1159/000339139
5. Parson W (2009) Bedeutung der mtDNA-Analyse für forensische Fragestellungen. Rechtsmedizin 19:183–194. https://doi.org/10.1007/s00194-009-0594-3
6. Oldoni F, Kidd KK, Podini D (2019) Microhaplotypes in forensic genetics. Forensic Sci Int Genet 38:54–69. https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.09.009
7. Krawczak M (1999) Informativity assessment for biallelic single nucleotide polymorphisms. Electrophoresis 20:1676–1681
8. Gill P (2001) An assessment of the utility of single nucleotide polymorphisms (SNPs) for forensic purposes. Int J Legal Med 114:204–210. https://doi.org/10.1007/s004149900117
9. Morling N, Allen RW, Carracedo A et al (2002) Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on genetic investigations in paternity cases. http://www.isfg.org/Publication;Morling2002. Zugegriffen: 28. Apr. 2025
10. Schneider PM (2007) Scientific standards for studies in forensic genetics. Forensic Sci Int 165:238–243. https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2006.06.067
11. Gjertson DW, Brenner CH, Baur MP et al (2007) ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. https://www.isfg.org/Publication;Gjertson2007. Zugegriffen: 28. Apr. 2025
12. Bundesärztekammer (2002) Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten (auf Beschluss des Vorstands der Bundesärztekammer vom 20./21.https://doi.org/10.2011außer Kraft gesetzt). Dtsch Ärztebl 10:A665–667
13. Robert Koch-Institut (1996) Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten. Bundesgesundheitsbl 39:312–316
14. Brinkmann B (2004) Forensische DNA-Analytik. Dtsch Ärztebl 101:A-2329–C-1885
15. Kommission zur Feststellung der Qualifikation von Abstammungsgutachtern (KFQA) Fortbildungsordnung der DGAB und Prüfungsordnung der Kommission. https://www.kfqa.de/dokumente/. Zugegriffen: 28. Apr. 2025

[8] BT-Drucks. 16/10532, S. 33–36.

Anhang 1: Anforderungskatalog an die Qualifikationsinhalte

1. Allgemeine Grundkenntnisse
   a. Grundlagen der allgemeinen Genetik und der Humangenetik
   b. Grundlagen der Molekularbiologie
   c. Grundlagen der molekulargenetischen und biochemischen Labortechniken
   d. Grundlagen der Biostatistik und Populationsgenetik
   e. Nomenklatur der forensisch-genetischen Systeme
2. Molekulargenetische und allgemeine Labor-Methoden
   a. Extraktion humaner DNA aus Standardprobenmaterial (Blut, Mundschleimhautabstriche), sowie aus Sonderprobenmaterial (z. B. Paraffingewebe, postmortal entnommene Gewebsproben); Herstellung standardisierter DNA-Proben, ggf. einschließlich Quantifizierung
   b. Durchführung der Polymerasekettenreaktion einschließlich interner Kontrollen und Bewertung der Amplifikationsqualität
   c. Elektrophoretische Auftrennung der Amplifikate, Nachweis von Allelen; Techniken und Besonderheiten der Kapillarelektrophorese; Erkennung von Fehlerquellen
   d. Sequenzierung von DNA-Fragmenten
   e. Strategien zur Freigabe der Analyseergebnisse einschließlich der Bewertung von Freigabekriterien; Überprüfung der Freigabekriterien am Probenmaterial und kritische Auseinandersetzung mit Analyseparametern; Umgang mit der einschlägigen Fragment-Analyse-Software
   f. Kenntnisse über Sensitivität und Fehlerquellen eingesetzter Untersuchungskits und adäquate vorbeugende Maßnahmen
3. Durchführung der genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung
   a. Beurteilung von Untersuchungsanfragen
   b. Erhebung von Stammbäumen
   c. Beratung von potenziellen Auftraggebern
   d. Kenntnisse über Möglichkeiten und Grenzen der Methodik, auch in Abhängigkeit von angebotenen oder verfügbaren Analyseverfahren
   e. Kenntnisse über den Einsatz besonderer Analyseverfahren (z. B. geschlechtschromosomale X- und Y-STR-Systeme, SNPs, mtDNA)
   f. Konzipierung von Untersuchungsumfängen und Entscheidung über zu untersuchende Personen bei komplexen Stammbäumen oder Defizienzfällen
   g. Wahl des Untersuchungsmaterials im Einzelfall
   h. Durchführung der Probenentnahme, einschließlich Aufklärung und Einwilligung in die Untersuchungen gemäß GenDG und der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission
   i. Überblick über den normativen Rahmen der Begutachtung, einschließlich des Familienrechts (BGB), des Gendiagnostikgesetzes, der allgemeinen Datenschutzbestimmungen sowie der Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission
4. Interpretation der Analyseergebnisse
   a. Formulierung von Abstammungsgutachten in Standardfällen (Feststellung der Vaterschaft bzw. Nichtvaterschaft in Terzettenfällen)
   b. Hypothesenaufstellung in komplexen Stammbäumen einschließlich Prüfung auf Vollständigkeit bzw. Sinnhaftigkeit dieser Hypothesen
   c. Durchführung der biostatistischen Auswertung in Standardfällen, einschließlich der Bewertung der Parameter und der Angabe von Randbedingungen
   d. Durchführung der biostatistischen Auswertung in Sonderfällen und deren Bewertung einschließlich der exakten Formulierung der Ergebnisse
   e. Biostatistische Auswertung geschlechtschromosomaler Marker, sachgerechte Berücksichtigung von Haplotypen oder Kopplungsgruppen; Verwendung von Datenbanken bei Haplotyp-Markern
   f. Bewertung der Ergebnisse Y-chromosomaler Analysen, auch in Zusammenhang mit autosomalen Systemen
   g. Berücksichtigung von maternalen und paternalen Neumutationen: Einbeziehung in die biostatistische Auswertung, Bewertung einzelner und multipler Mutationsereignisse, Aufstellung und Prüfung alternativer Stammbäume
   h. Bewertung chromosomaler Aberrationen und deren Auswirkungen auf die Begutachtung
   i. Sicherheit im Umgang mit einschlägiger Software zur biostatistischen Auswertung (sofern regelmäßig verwendet)
5. Populationsgenetik
   a. Erstellen von Häufigkeitsverteilungen genetischer Systeme
   b. Test auf Unabhängigkeit, statistische Signifikanz von Abweichungen zu Referenzpopulationen
   c. Bedeutung lokaler Populationen, Anwendung unterschiedlicher Allelfrequenzen im Einzelfall
6. Validierung von genetischen Systemen und Analyseverfahren
   a. Strategien zu Validierung und Verifizierung
   b. Konzeption von Validierungsstudien zum Nachweis der Anwendbarkeit von (neuen) Methoden und genetischen Systemen
7. Qualitätsmanagement
   a. Kenntnis des normativen Rahmens der Akkreditierung, insbesondere der DIN EN ISO/IEC 17025
   b. Grundzüge des Qualitätsmanagements im akkreditierten Laboratorium
   c. Kenntnisse in der Erstellung und Überarbeitung von Standardarbeitsanweisungen und Verfahrensanweisungen
   d. Kenntnisse im Umgang mit Qualitätsmanagement-Dokumenten und deren Lenkung
   e. Etablierung und Durchführung interner und externer Qualitätssicherungsmaßnahmen