

Bekanntmachungen

Einführung und Hintergrund

Die Ermittlung und gutachterliche Bewertung von Abstammungsverhältnissen stellen eine Aufgabe dar, die – gemessen an ihren möglichen Konsequenzen – eine große Zuverlässigkeit der durchgeführten Analysen und Sicherheit in der Auswahl erfordert. Die schnelle Entwicklung der Leistungsfähigkeit molekularbiologischer Techniken und deren Einsatzmöglichkeiten in der Abstammungsbegutachtung, aber auch das daraus abzuleitende Erfordernis der Einhaltung hoher Qualitätsansprüche haben eine Novellierung der erst 1996 überarbeiteten „Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten“ erforderlich gemacht. Die vorliegenden Richtlinien ersetzen diese.

Der Wissenschaftliche Beirat der Bundesärztekammer hat nicht verkannt, dass Richtlinien auch ökonomische und unter Umständen „marktverändernde“ Konsequenzen haben können. Der Wissenschaftliche Beirat hat sich bei der Gestaltung dieser Richtlinien ausschließlich von dem Ziel leiten lassen, dem gegenwärtigen Stand der Wissenschaft und Technik ge-

recht zu werden, hohe Qualitätsstandards für die analytischen Erfordernisse festzuschreiben. Im Kern beinhaltet die Neufassung die vollwertige Einbeziehung genotypischer Merkmale in die Abstammungsbegutachtung sowie die Definition der Professionalität der Sachverständigen.

Das Robert Koch-Institut (RKI) begrüßt die Fertigstellung der neuen Richtlinien zur Erstellung von Abstammungsgutachten durch den Wissenschaftlichen Beirat der Bundesärztekammer unter seiner Mitwirkung. Die Mitwirkung des RKI an der Erarbeitung der Richtlinien hat zum Ziel, ärztliche wie nichtärztliche Sachverständige gleichermaßen an die Anforderungen der Richtlinien zu binden. Diese Richtlinien berücksichtigen umfassend den gegenwärtigen Stand der Wissenschaft auf diesem Gebiet. Sobald diese Richtlinien durch die Bundesärztekammer veröffentlicht sind, wird das RKI im Bundesgesundheitsblatt bekannt geben, dass die früheren Richtlinien aus dem Jahre 1996 nicht mehr im notwendigen Umfang den Stand der Wissenschaft berücksichtigen und deshalb durch die neuen Richtlinien ersetzt werden mussten.

Prof. Dr. med. Jörg-Dietrich Hoppe
Präsident der Bundesärztekammer
und des Deutschen Ärztetages

Prof. Dr. med. Reinhard Kurth
Präsident des Robert Koch-Instituts

Prof. Dr. med. Karl-Friedrich Sewing
Vorsitzender des Wissenschaftlichen
Beirats der Bundesärztekammer

Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten

1. Zweck der Abstammungsgutachten

Es ist der Zweck eines Abstammungsgutachtens, eine vermutete Verwandtschaftsbeziehung festzustellen oder auszuschließen.

2. Das Gutachten

2.1 Auftraggeber und Fragestellung

Auftraggeber für ein Abstammungsgutachten sind Gerichte, Behörden und Privatpersonen, die einen konkreten Auftrag formulieren. Über die Frage der Feststellung oder des Ausschlusses einer Verwandtschaft hinausgehende Fragestellungen dürfen nicht ohne ausdrücklichen Auftrag des Auftraggebers zum Gegenstand eines Abstammungsgutachtens gemacht

werden. Ohne richterlichen Beschluss darf die Abstammung eines Menschen nur mit seiner Einwilligung oder bei Geschäftsunfähigkeit der seines Sorgeberechtigten untersucht und festgestellt werden.

2.2 Identität der zu untersuchenden Personen

2.2.1 Im Auftrag müssen die zu untersuchenden Personen mit Familien- und Vornamen, Geburtsdatum und, wenn verfügbar, ihrer ladungsfähigen Anschrift bezeichnet sein.

2.2.2 Die zu untersuchenden Personen müssen sich durch gültige amtliche Ausweise mit Lichtbild (bei Kindern gegebenenfalls Geburtsurkunde) legitimieren. Die Identitätssicherung soll durch Anfügung von Lichtbild(ern) und/oder Fingerabdruck(en) ergänzt werden. Die Identitätsprüfung ist zu dokumentieren. Zwei-

fel an der Identität müssen dem Auftraggeber mitgeteilt werden und erfordern Aufklärung des Sachverhaltes.

2.3 Proben und Probenentnahme

2.3.1 Das Untersuchungsgut muss durch einen Arzt entnommen werden. Als Untersuchungsgut dient in der Regel eine Blutprobe oder in begründeten Ausnahmefällen ein Mundschleimhautabstrich. Die Blutprobe erlaubt maximale Analysemöglichkeiten. Werden Systeme untersucht, die erst nach der Geburt ausreifen, soll die Entnahme von Blut erst nach dem achten Lebensmonat erfolgen. Zwischen der Übertragung von Blutprodukten und der Blutentnahme zum Zweck der Abstammungsbegutachtung soll ein Zeitraum von mindestens drei Monaten liegen. Ausnahmsweise Unterschreitungen sind durch den Sachver-

ständigen zu begründen. Über die Eignung des Untersuchungsguts nach Transplantation, insbesondere nach Stammzelltransplantation, entscheidet im Einzelfall der Gutachter.

2.3.2 Die Probengefäße oder die Stieltupfer sind in Gegenwart der zu untersuchenden Person mit einem fest haftenden und mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum der zu untersuchenden Person unverwechselbar beschrifteten Klebezettel zu versehen. Wird die Probenentnahme nicht unter direkter Verantwortung des Sachverständigen durchgeführt, hat dieser dafür Sorge zu tragen, dass die in seinem Verantwortungsbereich geltenden Standardarbeitsanweisungen (siehe 3.4) eingehalten und deren Einhaltung schriftlich dokumentiert werden.

2.3.3 Der die Probe entnehmende Arzt muss

1. die Technik der Probenentnahme beherrschen,
2. Maßnahmen der Identitätsprüfung und -sicherung treffen,
3. die ethnische Herkunft der Probanden dokumentieren,
4. etwaige Auffälligkeiten
 - bei der Identitätsprüfung
 - im Zusammenhang mit Erkrankungen dokumentieren,
5. bei nichtgerichtlichen Aufträgen nach Aufklärung die schriftliche Einwilligung der Betroffenen zur Weitergabe im Rahmen der Untersuchungen erhobener Befunde einholen.

2.4 Analytik

2.4.1 Verfügbare Systeme

Folgende Systemkategorien sind hinreichend evaluiert und damit allein oder bedarfsgerecht in beliebiger Zusammensetzung für die Begutachtung verwendbar:

2.4.1.1 Restriktions-Fragment-Längen-Polymorphismen (RFLP)

2.4.1.2 Mikrosatelliten-Polymorphismen (mindestens Tetramere) (STR)

2.4.1.3 HLA-System

2.4.1.4 Kombinationen aus:

- Erythrozyten-Membranantigenen
- Serum-Proteinen
- Erythrozyten-Enzymen

2.4.2 Anforderungen an die Analytik

Die eingesetzten analytischen Verfahren müssen eine kombinierte Allgemeine Vaterschafts-Ausschluss-Chance (AVACH) von mindestens 99,99 Prozent erreichen.

Folgende Mindestbedingungen sind ferner einzuhalten:

2.4.2.1 Untersuchung von mindestens zwölf voneinander unabhängigen Loci auf mindestens zehn verschiedenen Chromosomen beziehungsweise deren Produkte.

2.4.2.2 Untersuchung solcher Polymorphismen, deren paternale Mutationsraten

hinreichend zuverlässig geschätzt und hinreichend klein sind. Bei unklarer Gutachtenlage müssen im Bedarfsfall weitere Systeme, gegebenenfalls Systemkategorien untersucht werden.

2.4.2.3 Untersuchung nur solcher Systeme mit bekannten chromosomalen Positionen und einer Häufigkeit genetischer Besonderheiten, insbesondere stummer Merkmale, von < 0,5 Prozent.

2.5 Dokumentation

Die erforderliche Dokumentation beinhaltet:

- Namen der an der Untersuchung beteiligten Personen
- Identität der zu untersuchenden Personen
- Identität des Untersuchungsguts
- Art und Datum der durchgeführten Untersuchungen
- Ergebnis der durchgeführten Untersuchungen
- Art der biostatistischen Auswertung (Softwareprodukte, Frequenzdateien, Tabellen, et cetera)
- Beurteilung entsprechend 2.6.

Alle Dokumente sind generationsübergreifend für mindestens 30 Jahre, gegebenenfalls als EDV-Dokumente aufzubewahren.

2.6 Beurteilung und Schlussfolgerung

2.6.1 Ausschluss

Drei und mehr Ausschlusskonstellationen auf verschiedenen Chromosomen erlauben die Aussage, dass die Abstammung vom Putativvater ausgeschlossen ist. Bei weniger als drei Ausschlusskonstellationen muss eine biostatistische Würdigung unter Einbeziehung von möglichen Mutationen beziehungsweise stummen Allelen erfolgen.

2.6.2 Nichtausschluss

Der Nichtausschluss erfordert die Quantifizierung der Befunde im Hinblick auf ihren Beweiswert durch geeignete statistische Maßzahlen.

Voraussetzung ist die Kenntnis der verlässlich abgeschätzten genetischen Parameter wie Genfrequenzen, Haplotypfrequenzen, Mutationsraten et cetera (siehe 3.4.2 und 3.4.3).

Die Basis der Likelihood-Berechnung ist eine exakte Hypothesenformulierung (Terzetenfall und Defizienzfall) im Hinblick auf postulierte Verwandtschaftsbeziehungen und die ethnische Zugehörigkeit.

Als statistische Maßzahlen werden angegeben und bewertet:

- W-Wert (unter Angabe der A-priori-Wahrscheinlichkeit), ergibt sich aus Y/X (Likelihood-Quotient), PI (Paternity Index) oder EM (Essen-Möller-Wert)
- Individuelle Ausschlusschance A

Sämtliche Besonderheiten (mögliche Mutationen, stumme Allele et cetera) sind mit geeigneten Verfahren in die statistische Auswertung einzubeziehen und zu erläutern.

Ein W-Wert $\geq 99,9$ Prozent oder analoge statistische Maßzahlen entsprechen dem verbalen Prädikat „Vaterschaft praktisch erwiesen“.

3. Das Laboratorium

3.1 Leitung

Die Leitung des Laboratoriums obliegt dem Sachverständigen.

3.2 Ausstattung

Das Laboratorium muss über die für die Durchführung der erforderlichen Untersuchungen zur Abstammungsbegutachtung notwendige personelle, bauliche, räumliche und technische Ausstattung verfügen und den GLP-Vorgaben entsprechen.

3.3 Personal

Das Personal darf nur unter Anleitung und Verantwortung sowie auf Weisung und unter Aufsicht des Sachverständigen tätig werden (§ 407a ZPO).

3.4 Qualitätsmanagement

Der Leiter des Laboratoriums, in dem Untersuchungen zur Abstammungsbegutachtung durchgeführt werden, stellt sicher, dass die Bestimmungen dieser Richtlinien eingehalten werden. Dazu muss ein laborinternes Qualitätsmanagement eingeführt werden, in das die in diesen Richtlinien formulierten Anforderungen an die Prozess- und Ergebnisqualität zu übernehmen sind. Dazu gehören eine eindeutige Zuweisung von Verantwortlichkeiten sowie die Erstellung von Standardarbeitsanweisungen (SOPs). Das Qualitätsmanagement muss regelmäßige externe Qualitätskontrollen durch anerkannte Institutionen und interne Qualitätskontrollen vorsehen. Für diese Aufgabe ist ein Qualitätsmanagementhandbuch¹ zu erstellen, das alle für die Abstammungsbegutachtung relevanten Qualitätsmerkmale und Qualitätssicherungsmaßnahmen beinhaltet. Es muss für alle Mitarbeiter zugänglich sein. Die darin festgelegten organisatorischen Regelungen und Verfahren sind als Standard verbindlich. Die SOPs sind regelmäßig dem Stand der Wissenschaft und Technik anzupassen. Die Funktionsfähigkeit des Qualitätsmanagements ist durch regelmäßigen Soll/Ist-Abgleich im Rahmen von internen Audits sicherzustellen.

Das Personal ist über die Risiken der Ansteckung durch übertragbare Erkrankungen (zum Beispiel Aids, Hepatitis B und C) aufzuklären und durch geeignete Maßnahmen davor zu schützen.

Die SOPs müssen enthalten und festlegen für die

3.4.1 Proben

sämtliche Arbeitsschritte

- zur Identifizierung
- für die Entnahme
- für die Beschriftung
- für den Transport
- für die Lagerung
- zur Sicherstellung der Aufbewahrungsfrist von analysierbaren Anteilen des Originalmaterials für mindestens zwölf Monate

3.4.2 Analytik

- Maßnahmen zum Schutz gegen Verwechslungen, Übertragungs- und Ablesefehler
- Beschreibung methodenspezifischer Besonderheiten
- Mitführen von Kontrollen
- Mitführen von allelischen Standards ausreichender Größe
- Vorgehensweise beim Ausschluss und in Zweifelsfällen (Durchführung einer Bestätigungsuntersuchung)
- Verfahren zur regelmäßigen Evaluierung der eingesetzten Polymorphismen im Hinblick auf Allelfrequenzen und Hardy-Weinberg-Gleichgewicht

3.4.3 Biostatistik

- Vorgehensweise und Kontrolle
 - für den Standardfall
 - für den Defizienzfal
 - bei Sondersituationen
- Verfahren zur regelmäßigen Pflege und Dokumentation der eingesetzten Software und Frequenzdateien.

4. Der Sachverständige

4.1 Qualifikation

Der Sachverständige muss approbierter Arzt² sein oder einen Studiengang mit dem Diplom abgeschlossen haben, in dem fundierte humangenetische Kenntnisse vermittelt wurden. Der Sachverständige muss eine mindestens dreijährige, nicht wesentlich unterbrochene, fachlich umfassende, wissenschaftliche

¹ Hinweise zur Erstellung des Qualitätsmanagementhandbuchs findet man in diesen Richtlinien und in den gültigen Normen zur Etablierung von Qualitätsmanagementsystemen in Laboratorien (DIN EN 45001, DIN EN ISO 17025, DIN EN ISO 15189). Das Handbuch für die Akkreditierung medizinischer Laboratorien der AML und ZLG – Bestellung über ZLG, Sebastianstraße 189, 53115 Bonn (Fax: 02 28-9 77 94-44) (erscheint in Buchform bei der *Wissenschaftlichen Verlagsgesellschaft mbH, Stuttgart*) – kann weitere Anregungen geben.

² Arzt heißt auch immer Ärztin

und praktische Ausbildung auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung durch einen Sachverständigen nachweisen und mindestens zwei Systemkategorien beherrschen. Die wissenschaftliche Qualifikation muss durch einschlägige Publikationen, die praktische Qualifikation durch mindestens 50 unter der Aufsicht eines Sachverständigen erstellte Abstammungsgutachten nachgewiesen werden.

Die Feststellung der wissenschaftlichen und praktischen Qualifikation der Sachverständigen obliegt einer Kommission unter der Federführung der Arbeitsgemeinschaft der Sachverständigen für Abstammungsgutachten in der Bundesrepublik Deutschland e.V. im Einvernehmen mit der

- Deutschen Gesellschaft für Human-genetik
- Deutschen Gesellschaft für Rechtsmedizin
- Deutschen Gesellschaft für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie
- Arbeitsgemeinschaft für Gendiagnostik e.V.
- Deutschen Gesellschaft für Immune-genetik.

4.2 Pflichten

Der ärztliche Sachverständige unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht.

Der nichtärztliche Sachverständige hat gleichermaßen den Persönlichkeitsschutz der Betroffenen bei einer eventuellen Offenbarung und Weitergabe von Daten zu beachten.

5. In-Kraft-Treten

Die Richtlinien treten an dem Tag ihrer Veröffentlichung in Kraft. Wer vor In-Kraft-Treten der Richtlinien auf der Grundlage der Richtlinien von 1996 die Tätigkeit als Sachverständiger für Abstammungsgutachten ausgeübt hat, darf diese Tätigkeit weiter ausführen. Ein Qualitätsmanagementsystem gemäß 3.4 muss innerhalb von zwei Jahren nach In-Kraft-Treten dieser Richtlinien etabliert und nachweisbar sein.

Weiterführende Literatur

Arbeitsgruppe der Deutschen Diagnostiker Gruppe e.V.: Gute Labordiagnostische Praxis GLDP. Clin Lab 1999; 45: 569–580.

Baur MP, Bertrams J, Brinkmann B, Fimmers R, Rittner Ch: Der Beweiswert polymorpher Systeme in der Abstammungsbegutachtung – Qualität, Effizienz, Kosten, Nutzen. Rechtsmedizin 1995; 6: 4–9.

Brinkmann B: Overview of PCR-based systems in identity testing. In: Lincoln PJ, Thomson J, eds.: Methods in Molecular Biology. Vol. 98: Forensic DNA Profiling Protocols. Totowa, NJ, USA: Humana Press Inc 105–119.

Brinkmann B, Klintschar M, Neuhuber F, Hühne J, Rolf B: Mutation rate in human microsatellites: Influence of the structure and length of the tandem repeat. Am J Hum Genet 1998; 62: 1408–1415.

Henke J, Henke L: Recent observations in human DNA-Microsatellite mutations. Int J Legal Med 1995; 107: 204–208.

Henke L, Fimmers R, Josephi E, Cleef S, Dülmer M, Henke J: Usefulness of conventional blood groups, DNA-Microsatellites and short tandem repeat polymorphisms in paternity testing: A comparison. For Sci Internat 1999; 103: 133–142.

Kratzer A, Germann U, Schertler A, Bär W: Efficiency of the profiler PCR systems compared to the profiler plus PCR systems in cases of disputed paternity. In: Sensabaugh GF, Lincoln PJ, Olaisen B, eds.: Progress in Forensic Genetics 2000; 8: 371–376.

Oepen I: Rechtsmedizinische Blutgruppen-Serologie. 4. Auflage. Oberursel: Fresenius 1987.

Prokop O, Göhler W: Die menschlichen Blutgruppen. 5. Aufl. Stuttgart: Gustav Fischer Verlag, 1986.

Pajnic IZ, Sterlinko H, Balazic J, Komel R: Parentage testing with fourteen STR loci and population date of five STRs in the Slovenian population. Int J Legal Med 2001; 114 (3): 178–180.

Ritter H, Martin W: Die humangenetische Abstammungsbegutachtung. DAVorm 1999; 9: 664–668.

Grundsätze der Guten Laborpraxis (GLP): Anhang 1 zu §19a ChemG (Verordnung zur Änderung der Anhänge 1 und 2 des Chemikaliengesetzes vom 8. 5. 2001 [BGBl I, S. 843 f.]).

Mitglieder des Arbeitskreises

Dr. med. Helmut Adamek, Arzt für Laboratoriumsmedizin, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Dortmund (**Ablehnung**)

Prof. Dr. rer. nat. Max P. Baur, Direktor des Instituts für Medizinische Biometrie, Informatik und Epidemiologie der Universität Bonn

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Bernd Brinkmann, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Direktor des Instituts für Rechtsmedizin der Universität Münster

Prof. Dr. med. Wolfgang Eisenmenger, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Vorstand des Instituts für Rechtsmedizin der Universität München

Priv.-Doz. Dr. rer. nat. Jürgen Henke, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Leiter des Instituts für Blutgruppenforschung, Köln (**Ablehnung**)

Prof. Dr. med. Richard Kroczeck, Immunologische Infektabwehr, Robert Koch-Institut, Berlin

Dr. med. Wolfgang Martin, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Institut für Blutgruppenserologie und Genetik, Hamburg (**Ablehnung**)

Prof. Dr. rer. nat. Dr. med. Horst Ritter, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Direktor des Instituts für Anthropologie und Humangenetik der Universität Tübingen (**Ablehnung**)

Prof. Dr. med. Karl-Friedrich Sewing, Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer, Hannover (Federführung)

Beratend haben mitgewirkt

Prof. Dr. med. Jörg Bertrams, Sachverständiger für Abstammungsgutachten, Zentrum für Laboratoriumsmedizin und Mikrobiologie, Elisabeth-Krankenhaus Essen, und der Kliniken Essen-Mitte

Prof. Dr. Michael Krawczak, Institute of Medical Genetics, University of Wales, College of Medicine, Cardiff

Geschäftsführung

Dezernat Wissenschaft und Forschung, Bundesärztekammer

Korrespondenzanschrift

Wissenschaftlicher Beirat der Bundesärztekammer, Herbert-Lewin-Straße 1, 50931 Köln