

26.10.2007



Stellungnahme der Bundesärztekammer

zum

**Entwurf eines Gesetzes
über genetische Untersuchungen bei Menschen
(Gendiagnostikgesetz – GenDG)
der Fraktion BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN (BT-Drs. 16/3233)**

Der Anspruch des vorliegenden Entwurfs für ein Gendiagnostikgesetz (BT-Drs. 16/3233), insbesondere den Schutz der informationellen Selbstbestimmung und die Gewährleistung der Forschungsfreiheit festzuschreiben, wird von der Ärzteschaft ausdrücklich begrüßt. Das Diskriminierungsverbot bei Gentests, durch das u. a. sichergestellt werden soll, dass die Entscheidung über die Durchführung einer genetischen Diagnostik allein in der Verantwortung der/des Betroffenen liegt, wird ebenfalls befürwortet. Allerdings enthält der vorliegende Gesetzentwurf zum Teil Regelungen und Vorgaben, die aus Sicht der Bundesärztekammer insbesondere im Sinne der praktischen Umsetzbarkeit erläuterungs- bzw. korrekturbedürftig sind. Diese Stellungnahme befasst sich in ihrem Allgemeinen Teil mit grundsätzlichen Fragen zum vorliegenden Gesetzentwurf; der Besondere Teil beleuchtet Detailfragen.

Allgemeiner Teil

Grundsätzlich ist anzumerken, dass sich die gesetzliche Regelung der Gendiagnostik insofern als schwierig erweist, als sie sich – wie im vorliegenden Gesetzentwurf – an der Methode der Wissensgewinnung orientiert und nicht am prädiktiven Gehalt einer medizinischen Information. Zudem enthält der Gesetzentwurf einen Widerspruch zwischen dem Anspruch, einerseits der Methode der Wissensgewinnung kein Gewicht beizumessen, u. a. indem der Begriff der „genetischen Untersuchung“ bzw. der „genetischen Analyse“ sehr weit gefasst und damit Methoden-unabhängig definiert wird, andererseits aber in den Bereichen Versicherung und Arbeitswelt die Methode der Wissensgewinnung (nämlich die proteinchemische Analyse) als Kriterium für die zulässige Nutzung genetischer Untersuchungen eingeführt werden soll. In der Begründung zu § 3 Abs. 1 Nr. 1 des Gesetzentwurfs wird von einer „unzulässige[n], weil nicht begründbaren[n] Methodendiskriminierung“ gesprochen. Dem ist zuzustimmen, jedoch praktiziert der Gesetzentwurf genau diese Methodendiskriminierung in §§ 23 und 24.

Dieses Nebeneinander ist nicht nur widersprüchlich innerhalb des Gesetzentwurfs, sondern auch im Verhältnis zu nicht-genetischem Wissen, das in den angesprochenen Bereichen von vergleichbarer Relevanz ist, beispielsweise das Wissen über eine HIV- oder Hepatitis-Infektion. Zwar ist richtig, dass das Ergebnis einer genetischen Untersuchung endgültig ist, da sich ein genetischer Befund nicht ändern kann. Andererseits bedeutet ein genetischer Befund nur bei den monogenen Merkmalen/Krankheiten, dass er sich mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit klinisch niederschlägt. Es gibt eine Vielzahl von Erbgutveränderungen, die das Risiko für eine Merkmalsmanifestation nur wenig bzw. mäßig erhöhen.

Demgegenüber gibt es eventuell Befunde anderer Untersuchungsverfahren, z. B. Ultraschall, CT, MRT, PET oder auch Laborbefunde (z. B. Virustiter) oder elektrophysiologische Verfahren, die lange vor der Manifestation einer Krankheit auffällig und damit prädiktiv sein können. Es ist daher zu fragen, ob der Regelungsansatz des Gesetzes nicht dahingehend verändert werden sollte, dass die Nutzung von prognostischen Informationen in den genannten Bereichen gesetzlich geregelt wird und nicht – wie im vorliegenden Gesetzentwurf – die Nutzung einer Methode, in diesem Fall der genetischen Diagnostik. Aus ärztlicher Sicht ist es sehr problematisch, *einer* Untersuchungsmethode – hier der Genetik – einen Ausnahmestatus zuzuweisen. Der Gesetzentwurf leistet einem nicht begründbaren „genetischen Exzeptionalismus“ Vorschub. Ein Gesetz, das Ziele Methoden-unabhängig definiert, wäre sachgerechter.

Einhergehend damit sei vermerkt, dass sich der Entwurf an keiner Stelle zur Familienanamnese äußert. Dabei hatte gerade dieses Instrument zum vieldiskutierten Prozess einer Hessischen Lehrerin geführt, weil ihr das Land Hessen die Verbeamtung auf Probe wegen der anamnestic bekannten Huntington-Erkrankung ihres Vaters verweigert hatte.¹ Gilt eine Familienanamnese im Entwurf als genetische Untersuchung? Und wie ist sie dann in der Versicherungs- und der Arbeitsmedizin sowie der Wissenschaft zu werten? Gelten für sie alle Anforderungen des Entwurfes? Diese praxisrelevante, weitreichende Problematik bleibt ungeklärt.

Es ist sehr zu begrüßen, dass ein Arztvorbehalt für genetische Untersuchungen vorgesehen ist und auch die Rolle des Facharztes für Humangenetik bzw. des besonders qualifizierten Arztes – insbesondere im Hinblick auf die prädiktive Diagnostik – berücksichtigt wird. Der Gesetzentwurf würde damit in vielerlei Hinsicht Rechtssicherheit für eine Praxis schaffen, wie sie bereits im universitären Bereich und zum Teil auch in niedergelassener Praxis verwirklicht ist. Die Gleichstellung von Hebammen mit Ärztinnen und Ärzten für die Durchführung einer diagnostischen genetischen Untersuchung ist dagegen zu weit gefasst – sie sollte auf die Entnahme der Materialprobe zur Gendiagnostik beschränkt und nicht auf die Untersuchung als solche ausgedehnt werden.

¹ Die Lehrerin hat den Prozess gegen das Land Hessen gewonnen. (vgl. *Verwaltungsgericht Darmstadt*, Urteil im Verwaltungsstreitverfahren der Lehrerin A. gegen das Land Hessen, IE 470/04 (3), 2004.)

Aus Sicht der Ärzteschaft stellen u. a. die Anforderungen nach § 6 (Qualitätssicherung genetischer Analysen) eine Überregulierung dar, da die vorgesehene Akkreditierung einem Verfahren entspricht, welches bisher nur für Prüflaboratorien im Rahmen der Zulassung von Produkten vorgesehen ist.

In den letzten Jahren haben die betroffenen wissenschaftlichen Fachgesellschaften (z. B. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V.) bereits ein der Problematik angemessenes Qualitätssicherungssystem entwickelt und fortlaufend aktualisiert. Dabei wird das Ziel verfolgt, das System flächendeckend anzuwenden. Dieses umfasst sowohl die Prozess- als auch die Strukturqualität. Die Ergebnisqualität wird derzeit für die zytogenetische Diagnostik und die Untersuchung von häufigen monogenen Krankheiten durch Ringversuche gesichert. Nach bisheriger Erfahrung sind Akkreditierungsverfahren außerordentlich zeit- und personalintensiv – und damit auch teuer. Daher sollte der Gesetzgeber zum jetzigen Zeitpunkt – insbesondere auch im Hinblick auf die rasante Entwicklung in der Gendiagnostik – ein derart umfassendes Akkreditierungssystem nicht verbindlich festschreiben, zumal die Akkreditierung bekanntermaßen nicht die Garantie der Ergebnisqualität umfasst.

Offenbar wird in einer Pflichtakkreditierung die Lösung aller Qualitätssicherungsanforderungen gesehen. Dies ist ein Trugschluss. Akkreditierungen sind ein erster Hinweis darauf, dass die entsprechende Einrichtung grundlegende Anforderungen zur Erzielung eines guten Ergebnisses erfüllt. Über die tatsächlichen Vorgänge in einem Laboratorium bzw. einer akkreditierten Einrichtung sagt die Urkunde nichts aus.

Grundsätzlich erscheint bedenklich, dass hier ein Konfliktfeld mit Regelungen nach dem Medizinproduktegesetz eröffnet wird. Nach § 4a Medizinproduktebetreiberverordnung werden künftig alle medizinischen Laboratorien verpflichtet, gemäß der in Kürze zur Verabschiedung gelangenden Neufassung der „Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen“ Mindestanforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement zur Einhaltung des Standes von Wissenschaft und Technik sicherzustellen. Darüber hinaus werden zu verschiedenen speziellen Leistungsbereichen auch spezifische Anforderungen formuliert werden. Die speziellen Anforderungen beginnen mit der Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen und werden ihre Fortführung finden in speziellen Ausführungen zu qualitativen Untersuchungen, zu reproduktionsmedizinischen Untersuchungen und weitere, zu denen dann zu gegebener Zeit auch die Gendiagnostik unter Berücksichtigung der von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik gemachten Erfahrungen gehören wird.

Die im Widerspruch zu den Definitionen nach § 3 Nr. 4 Stammzellgesetz und nach § 8 Abs. 1 Embryonenschutzgesetz stehende Definition des Begriffs „Embryo“ in § 3 Abs. 1 Nr. 9 des Gesetzentwurfs zeigt aus Sicht der Bundesärztekammer erneut die Notwendigkeit, ein eigenständiges Fortpflanzungsmedizingesetz zu schaffen. Es ist – nicht nur für die Ärzteschaft – unverständlich, dass wesentliche Regelungsinhalte für die Fortpflanzungsmedizin mittlerweile auf diverse Gesetze (u. a. Arzneimittelgesetz, Stammzellgesetz, Embryonenschutzgesetz, Strafgesetzbuch, Transplantationsgesetz) verteilt und damit für den ärztlichen Anwender fast undurchschaubar sind. Aus Gründen der Rechtssicherheit ist – gewiss nicht nur aus ärztlicher Sicht – eine einheitliche Legaldefinition unverzichtbar.

Darüber hinaus würde der Gesetzentwurf durch die Definition des Embryos ab dem Zeitpunkt der Nidation in Bezug auf die assistierte Reproduktion die präimplantative Phase und somit auch die in Deutschland verbotene Präimplantationsdiagnostik ausnehmen. Dieser sehr sensible Bereich sollte im Interesse der Rechtsklarheit für die betroffenen Fachkreise und für die Patientinnen und Patienten an dieser Stelle umfassend für alle Embryonalstadien normiert werden.

Zudem beginnen die statusrechtlichen Eigenschaften eines Menschen im Strafrecht und im Zivilrecht zu unterschiedlichen Zeitpunkten. Im Strafrecht wird die Leibesfrucht mit dem Beginn der Eröffnungswehen Mensch, nach dem Zivilrecht mit der Scheidung der Leibesfrucht vom Mutterleib. Es muss unter allen Umständen eine Argumentation vermieden werden, wonach zwischen den Eröffnungswehen und dem vollständigen Austritt der Leibesfrucht aus dem Geburtskanal diese zivilrechtlich noch kein Mensch sei, strafrechtlich aber auch kein Embryo oder Fötus mehr – und somit das Gesetz auf genetische Untersuchungen an Proben, die in dieser Phase gewonnen wurden, nicht anwendbar sei. Nicht zuletzt die Diskussion um die Entnahme von Zellen für die Präimplantationsdiagnostik unter dem Aspekt der Pluripotenz und der Totipotenz zeigen, dass alle denkbaren und damit formal zulässigen Argumentationen ausgeschöpft werden, wenn es darum geht, Einengungen der wissenschaftlichen und kritischen Handlungsfreiheit zu vermeiden.

Weder aus dem Gesetzentwurf noch aus der Begründung lässt sich ableiten, aus welchen Gründen die interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut angesiedelt werden soll. Die Bundesärztekammer fordert den Gesetzgeber auf, an den verfassungsrechtlich garantierten Zuständigkeiten festzuhalten und die Richtlinienerstellung in der ärztlichen Selbstverwaltung anzusiedeln, nicht zuletzt da in der Richtlinienerstellung die fachliche Kompetenz und die gesundheitspolitische

Verantwortung der Ärzteschaft zusammengeführt werden. Die Bundesärztekammer verfügt über eine hohe Kompetenz im Bereich Gendiagnostik. So wurden verschiedene Richtlinien von der Bundesärztekammer erarbeitet, u. a. die „Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen“ (1998), „Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen,“ (1998) und die „Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik“ (2003). Darüber hinaus wird auf die Erfahrungen der Bundesärztekammer bei der Erarbeitung der „Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten“ (2002) verwiesen. Hier hat sich bereits eine erfolgreiche Zusammenarbeit von Bundesärztekammer und Robert Koch-Institut manifestiert.

Die Finanzierung einer solchen Aufgabenzuweisung an die Bundesärztekammer bedarf einer klaren Regelung.

Besonderer Teil

Zu § 3 (Begriffsbestimmungen)

Es fällt auf, dass wichtige Begriffsbestimmungen absichtlich weit gefasst wurden, offenbar um keiner bestimmten Methode der Wissensgewinnung unangemessen hohe Bedeutung zukommen zu lassen.

So definieren die Bestimmungen in § 3 in einem sehr breiten Sinne eine genetische Untersuchung, eine genetische Analyse, genetische Untersuchungsmittel und genetische Daten. Dies führt aber in der Folge zu Anforderungen, die nicht eingehalten werden können. In die Definition der genetischen Analyse wird in Abs. 1 Nr. 2 Buchstabe c auch die Analyse des äußeren Erscheinungsbildes oder der beobachtbaren Merkmale (Phänotyp) eingeschlossen. Daraus folgt im Sinne des Gesetzes, dass bereits jeder Sichtvergleich („das Kind sieht aber ganz seinem Vater gleich“) eine genetische Analyse darstellt, die immer der Einbeziehung einer Ärztin / eines Arztes bedürfte. Gleiches gilt auch für eine Vielzahl weiterer Untersuchungen, wie z. B. die Feststellung des Geschlechts, den Ishihara-Farbtafeltest bei der Beantragung eines Führerscheins und vieles andere mehr. Es reicht nicht aus, auf diese Problematik in der Begründung einzugehen. Die Subsumierung vieler ärztlicher Untersuchungsmethoden unter den Begriff „Analyse des Phänotyps“ und damit unter „genetischer Analyse“ führt dazu, dass sämtliche Vorschriften des Gesetzes hinsichtlich Zustimmung und Aufklärung bis hin zur Dokumentation (Abschnitt 2, §§ 10-14) greifen, sobald ein Arzt sich diagnostisch mit anlagebedingten Körpermerkmalen oder -funktionen befasst. Ein Beispiel aus der Arbeitsmedizin mag das Problem deutlich machen: CAD-Konstrukteure unterscheiden am Bildschirm Materialstärken durch Farbkodierung. Im Rahmen der G37-arbeitsmedizinischen Untersuchung (Bildschirmarbeitsplatz) ist also ein Farbsehtest erforderlich. Störungen des Farbsehvermögens sind aber in aller Regel nicht erworben, sondern anlagebedingt. Die Untersuchung des Farbsinnes als Untersuchung eines phänotypischen Merkmals stellt demnach eine genetische Analyse gemäß § 3 dar. Die hieraus resultierenden Rechtsfolgen scheinen überzogen. Diese Problematik gilt insbesondere auch, wenn Familienanamnesen zu genetischen Untersuchungen zählen, was im derzeitigen Entwurf unklar bleibt.

Es ist zu begrüßen, dass bei der vorliegenden Formulierung in Abs. 1 Nr. 3 die nach der Geburt erworbenen somatischen Veränderungen am menschlichen Genom – wie sie z. B. in Tumoren nachgewiesen werden (Tumorzytogenetik) – nicht erfasst sind. Um den Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes nicht ausufern zu lassen, sollte dies auch nicht Gegenstand eines Gendiagnostikgesetzes sein und im Begründungstext entsprechend erläutert werden.

Die Definition des *Embryo* nach Abs. 1 Nr. 9 entspricht nicht der bisherigen Legaldefinition nach § 3 Nr. 4 Stammzellgesetz und nach § 8 Abs. 1 Embryonenschutzgesetz. Aus Gründen der Rechtssicherheit ist aus ärztlicher Sicht eine einheitliche Legaldefinition unverzichtbar. Mit der jetzt vorliegenden Definition des Embryos wird die Präimplantationsdiagnostik (PID) nicht erfasst und bleibt weiterhin gesetzlich unregelt. Dieser sehr sensible und für die Praxis relevante Bereich sollte aber unbedingt einer gesetzlichen Regelung zugeführt werden, um für die betroffenen Fachkreise ebenso wie für die Patientinnen und Patienten Rechtssicherheit zu schaffen.

In Abs. 1 Nr. 12 besteht eine Lücke. Nicht geregelt ist der Schutz von freien Mitarbeitern bzw. selbstständig tätigen Personen, die regelmäßig mit einer bestimmten Gruppe von Arbeitgebern zusammenarbeiten. Die Unterposition f) bildet dies nur unzulänglich ab.

Zu § 6 (Qualitätssicherung genetischer Analysen)

Die Aneinanderreihung von Details zur Akkreditierung bzw. zur Bescheinigung der Erfüllung grundlegender Anforderungen enthält einige logische Brüche. So gehört Abs. 2 nach gängigem Verständnis in anderen Rechtskreisen – hier insbesondere Medizinprodukte-recht – unmittelbar in den Kontext zu Abs. 1 S. 1 Nr. 1. International anerkannt ist als erster Schritt zur Qualitätssicherung, dass die Einhaltung der allgemein anerkannten Verfahren der medizinischen Wissenschaften und Technik vermutet werden, wenn eine Akkreditierung vorliegt. Darauf zu hoffen, dass während der Geltungsdauer einer Akkreditierung auch immer Qualität geliefert wird, ist keine international gängige Vermutung.

Durch die Formulierungen in den Abs. 2 bis 5 wird deutlich, dass es hier um eine „Schein-“ Qualitätssicherung geht: Solange die Bescheinigung gültig ist, wird die Qualität als gegeben unterstellt. Wenn man sich internationalen Gepflogenheiten anschließen will, dann müsste man von der Geltungsdauer der Akkreditierung sprechen und nicht von der Geltungsdauer der Bescheinigung. Insgesamt wird ein unangemessen hoher regulatorischer Aufwand zur Pflichtakkreditierung getrieben, die dennoch keine Garantie für die Erzeugung richtiger Analyseergebnisse gibt. Denn für die Ergebnisqualität im Rahmen der Gendiagnostik ist von wesentlicher Bedeutung, welches Gen mit welchen Methoden untersucht wird – diese Problematik wird durch Akkreditierung aber nicht abgebildet.

In der Zusammenschau sollte § 6 wie folgt gefasst werden: „Die in § 9 Abs. 1 genannten Ärztinnen und Ärzte sowie die von Ihnen mit der Vornahme genetischer Analysen beauftragten, in § 9 Abs. 2 Satz 1 genannten Personen und Einrichtungen, die genetische Analysen im Rahmen von genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken der Lebensplanung oder zur Klärung der Abstammung vornehmen, haben die genetischen Analysen nach dem allgemein anerkannten Stand von Wissenschaft und Technik durchzuführen. Hierfür ist von ihnen ein System des internen Qualitätsmanagement

einzurichten und weiterzuentwickeln. Des weiteren ist regelmäßig an externen Qualitätssicherungsmaßnahmen teilzunehmen.“ Alle weiteren Ausführungen sind entbehrlich.

Zu § 7 (Akkreditierungsstellen)

Diese Regelungen sind entbehrlich (vgl. Kommentar zu § 6).

Zu § 8 (Verordnung zur Abgabe genetischer Untersuchungsmittel)

Der Regelungsinhalt der Verordnung nach § 8 sollte konkretisiert werden. Beispielsweise wären – wie in der Gesetzesbegründung ausgeführt - konkretere Vorgaben, z. B. durch eindeutigen Bezug auf einfach handhabbare, kommerzielle Diagnostik-Kits, erforderlich.

Zu § 9 (Arztvorbehalt)

Der Arztvorbehalt ist uneingeschränkt zu begrüßen. Ebenso ist die Tatsache zu begrüßen, dass die prädiktive Gendiagnostik Fachärzten für Humangenetik und besonders qualifizierten Ärzten vorbehalten wird.

Zwar regelt § 12 Abs. 2 in Zusammenhang mit § 9 Abs. 1 und 3, dass vor einer prädiktiven genetischen Untersuchung eine Beratung durch einen entsprechend qualifizierten Arzt erforderlich ist. Allerdings müsste in dem Verweis auf § 9 Abs. 1 deutlicher herausgestellt werden, dass die Qualifikation für eine prädiktive genetische Untersuchung erforderlich ist. Darüber hinaus sollte klargestellt werden, dass die Indikationsstellung zur prädiktiven genetischen Untersuchung nur durch Fachärzte für Humangenetik und besonders qualifizierte Ärzte gestellt werden darf.

Die Unterteilung zwischen prädiktiven genetischen Untersuchungen einerseits und genetischen Untersuchungen andererseits in Zusammenhang mit den daraus jeweils resultierenden unterschiedlichen Qualifikationsanforderungen ist auch deshalb problematisch, da dadurch auch solche diagnostischen genetischen Untersuchungen, bei denen eine höhere Qualifikation sinnvoll wäre, durch Ärzte ohne besondere Qualifikation durchgeführt werden können.

Die Gleichstellung von Hebammen mit Ärztinnen und Ärzten für die Durchführung einer diagnostischen genetischen Untersuchung (vgl. Abs. 4) ist zu weit gefasst. Sie sollte entweder auf die Entnahme der Materialprobe beschränkt und nicht auf die Untersuchung ausgedehnt oder aber gestrichen werden, so dass Hebammen der Regelung nach Abs. 2 unterliegen.

Zu §§ 10 und 11 (Einwilligung und Aufklärung)

Die bisherige Formulierung im Gesetzentwurf in Bezug auf die Einwilligung in eine *genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken* ist zu weit gefasst, da diese sogar eine schriftliche Einwilligung z. B. für die Durchführung einer Blutdruckmessung oder einer Ultraschalluntersuchung der Nieren nach sich ziehen könnte. Die sich aus § 3 ergebende Definition des Phänotyps ist problematisch: Praktisch jeder Arzt muss zum Beginn seiner Diagnostik auch anlagebedingte Krankheitsursachen in Erwägung ziehen und entsprechende Untersuchungsmethoden anwenden. Dem Gesetzestext folgend ist dies dann aber immer eine „genetische Analyse“ mit allen oben skizzierten Folgen.

Wir empfehlen, die §§ 10 und 11 in der Reihenfolge zu tauschen, da eine Einwilligung in der Regel eine Aufklärung voraussetzt. Diesem chronologischen Ablauf sollte im Gesetz entsprochen werden.

Zu § 12 (Genetische Beratung)

Da die möglichen Auswirkungen genetischer Untersuchungsergebnisse auf den gesamten Lebensbereich eines Menschen gravierend sein können, muss eine qualifizierte ärztliche Beratung nach Vorliegen des Befundes verpflichtend festgelegt werden. Daher sollte in Abs. 1 Satz 1 das Wort „*soll*“ durch das Wort „*muss*“ ersetzt werden.

Darüber hinaus sollte in Abs. 1 als Satz 2 eingefügt werden: „*Dies gilt auch bei einem zufällig erhobenen genetischen Befund*“.

Ebenso erscheint es dringend erforderlich, ein Gebot zu normieren, nach dem eine genetische Beratung nur persönlich und direkt vorgenommen werden darf. Die bisherige Erfahrung mit Laboratorien, die z. B. Dienstleistungen bei der Abstammungsbegutachtung anbieten, zeigt, dass hier alle modernen Medien zur Kundengewinnung eingesetzt werden. Ein persönliches Erscheinen des Auftraggebers und der in die Abstammungsbegutachtung einbezogenen Personen wird von diesen Laboratorien nicht verlangt; die Übersendung entsprechenden Untersuchungsmaterials wird geradezu angestrebt, weil dies den Untersuchungsablauf und -aufwand erleichtert und verkürzt. Insofern finden Aufklärung und Beratung z. B. nur über das Internet statt. Für die Gendiagnostik sollte dieser Weg nicht erlaubt werden.

Zu § 14 (Aufbewahrung und Vernichtung des Ergebnisses)

Die vom Gesetzgeber angestrebte Aufbewahrungsdauer von mindestens 10 Jahren erscheint zu gering, da insbesondere generationsübergreifende Fragestellungen – wie sie bei genetischer Diagnostik häufig vorliegen – eine mindestens 30-jährige Aufbewahrungsfrist erfordern.

Zu § 15 (Aufbewahrung, Verwendung und Vernichtung genetischer Proben)

Absatz 4 bestimmt, dass der Verwender oder Aufbewahrer einer genetischen Probe die erforderlichen Maßnahmen zu treffen hat, um eine unzulässige Verwendung der Probe oder deren unzulässige Vernichtung „auszuschließen“.

Diese Formulierung erscheint zu weitgehend und damit nicht zumutbar. Ein Institutsleiter oder Inhaber einer Praxis kann zwar eine ganze Reihe von Maßnahmen treffen, um nach Möglichkeit eine unzulässige Verwendung oder unzulässige Vernichtung zu unterbinden. Ein „Ausschluss“ würde aber Sicherungsmaßnahmen verlangen, die unbezahlbar sind.

Daher sollte in Abs. 4 das Wort „*erforderlichen*“ durch das Wort „*zumutbaren*“ ersetzt werden, um die von dem Verpflichteten zu treffenden Vorkehrungen nicht ausufern zu lassen.

Nach Absatz 5 kann bei Verstorbenen die „totensorgeberechtigte Person“ die Zustimmung zur Aufbewahrung oder Verwendung einer genetischen Probe geben. Der Begriff der Totensorge erscheint jedoch in diesem Zusammenhang problematisch. Die Totenfürsorge obliegt den nächsten Angehörigen des Verstorbenen; dazu zählen nach dem Lebenspartnerschaftsgesetz von 2001 auch Lebenspartner. Nicht selten tritt heute die Konstellation auf, dass ein Verstorbener nach Scheidung einer Ehe, aus der Kinder hervorgegangen sind, eine neue Ehe oder eine Lebenspartnerschaft eingegangen ist, die bis zum Zeitpunkt seines Todes angedauert hat. Der neue Ehe- oder Lebenspartner könnte die direkten Abkömmlinge aus der früheren Ehe daran hindern, genetische Untersuchungen, die in ihrem Interesse wären, an einer genetischen Probe des Verstorbenen durchführen zu lassen. Aus diesem Grunde sollte das Gesetz eine Regelung enthalten, nach der die diagnostische Verwendung noch vorhandener Materialproben eines Verstorbenen im Interesse eines lebenden Verwandten grundsätzlich zulässig ist.

Die zwingend vorgeschriebene Vernichtung einer genetischen Probe nach einer erfolgten Diagnostik kann – mindestens beim gegenwärtigen Stand der Technik – für die untersuchte Person mit gravierenden Nachteilen verbunden sein. Gegenwärtig kommt es immer wieder vor, dass man eine aus klinischen Gründen vermutete Erbgutveränderung (Mutation) nicht gefunden hat, weil die betreffende Erbanlage noch nicht bekannt ist. Wenn sich einige Zeit später eine neue Erbanlage als potentiell ursächlich herausgestellt hat, führen verantwortungsvolle Labors, z. B. in Universitätsinstituten, die Diagnostik weiter und informieren den einsendenden Arzt beziehungsweise den Patienten über die erweiterte Diagnostik, eventuell auch Jahre später. Außerdem kommt es in der Praxis immer wieder vor, dass aus früheren Untersuchungen vorhandene Proben von Personen, die inzwischen verstorben sind, im Interesse eines lebenden Angehörigen zugänglich sein sollten. In diesem Zusammenhang ist auch zu bedenken, dass Materialien für eine feingewebliche Untersuchung, die von Pathologen durchgeführt werden, den Charakter einer genetischen

Probe haben. Gewebeproben, z. B. von Tumorpatienten, können zu einem späteren Zeitpunkt, gegebenenfalls auch nach dem Ableben des Patienten, im Interesse der Angehörigen hohe praktische Bedeutung bekommen. Die genannten Probleme sind auch nicht dadurch einfach lösbar, dass man vom Patienten eine Einwilligung zur Aufbewahrung einer genetischen Probe verlangt. Ein gezielt verlangtes Einverständnis erfordert eine Aufklärung, die – wenn die Probe z. B. von einem auswärtigen Arzt anderer Fachrichtung eingeschickt worden ist – gar nicht adäquat gegeben werden kann.

Zu § 17 (Vorgeburtliche genetische Untersuchungen)

Nach Absatz 1 kann eine vorgeburtliche genetische Untersuchung u. a. dann durchgeführt werden, wenn eine *„Behandlung des Fötus oder Embryos mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch genetische Eigenschaften beeinflusst wird“*. Da es sich hier sinnvoller Weise nur um die genetischen Eigenschaften des Embryos oder des Fötus handeln kann, sollte in Abs. 1 Satz 1 zwischen das Wort *„durch“* und das Wort *„genetisch“* das Wort *„seiner“* eingefügt werden. Die Aussage von Abs. 1 Satz 2 bezüglich der Feststellung des Geschlechts des Fötus oder Embryos bezieht sich auf Abs. 1 Satz 1. Diese ist aber vor dem Hintergrund der Diskussion um die kommerziell angebotene pränatale Diagnostik des Geschlechtes vor der 12. Schwangerschaftswoche missverständlich. Es sollte ausdrücklich ausgeschlossen werden, dass auf Eigenschaften ohne Krankheitswert wie das Geschlecht – soweit es keinen Einfluss für eine Krankheitsmanifestation hat – vorgeburtlich untersucht werden darf.

Zu § 19 (Ärztliche Vergütung)

Die Schaffung von Sondertatbeständen für die Vergütung gendiagnostischer Leistungen über eine besondere Verordnung des BMG mit Zustimmung des Bundesrates ist abzulehnen.

Zum einen besteht formal die alleinige Zuständigkeit des BMG nicht. Beispielsweise bildet im privatärztlichen Bereich § 11 BÄO ("Die Bundesregierung wird ermächtigt, durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates, die Entgelte für ärztliche Tätigkeit in einer Gebührenordnung zu regeln...") eine ausreichende Grundlage für die Abrechnung dieser Leistungen gemäß der Amtlichen Gebührenordnung für Ärzte (z. B. Nr. 21 GOÄ). Im vertragsärztlichen Bereich sei auf die §§ 87 ff. SGB V hingewiesen. Auch diese Bestimmungen würden durch eine gesonderte Rechtsverordnung des BMG konterkariert.

Im Übrigen ist nicht nachvollziehbar, warum über die vorgeschlagene Regelung in § 19 Satz 1 des Gesetzentwurfs Anreize zur Erbringung einer nicht vollständigen gendiagnostischen Leistung gesetzt werden.

Zu Abschnitt 5 (Genetische Untersuchungen vor und nach Abschluss des Versicherungsvertrages)

Der § 22 führt dazu, dass private Kranken- und Lebensversicherer beispielsweise HIV- oder Hepatitis-Untersuchungen durchführen dürfen (die zum Teil ähnlich prädiktiv-prognostischen Gehalt besitzen), aber keine genetischen Untersuchungen. U. a. werden Personen benachteiligt, die wissen, dass sie an einer ähnlich bedeutsamen, in Zukunft auftretenden, aber nicht genetischen Erkrankungen leiden werden. Sie müssten von der Kenntnis berichten und ihnen bliebe vermutlich privatwirtschaftlicher Versicherungsschutz vorenthalten. Diese Gewichtungsunterschiede sind nicht zu vermitteln (vgl. diesbezügliche Ausführungen im Allgemeinen Teil). Es bleibt zudem unklar, ob auch die Familienanamnese gemeint ist.

Zu Abschnitt 6 (Genetische Untersuchungen im Arbeitsleben)

Die Arbeitsmedizin befasst sich neben ihren zahlreichen primär präventiven Aufgaben in der Gestaltung der Arbeitsbedingungen in einem weiteren Schwerpunkt mit Untersuchungen der Beschäftigten. Diese Untersuchungen verfolgen drei Ziele:

- Früherkennung von schädigenden Einflüssen durch die Arbeit,
- Erkennen von Gesundheitsstörungen, die zu Gefährdungen Dritter führen,
- Erkennen individueller Disposition zu im Arbeitskontext relevanten Erkrankungen.

Die Beurteilung in allen drei Fällen stellt immer eine Risikoabschätzung dar, als Synthese aus den bekannten Belastungen des Arbeitsplatzes und der individuellen Belastbarkeit. Sie folgt in Form einer mittelfristigen Prognose für einen Zeitraum von 1-5 Jahren, je nach Fragestellung. In allen Fällen ist das Ziel, die Beschäftigten und evtl. Dritte vor Gesundheitsschäden durch die Arbeit zu schützen. In diesem Zusammenhang forscht die Arbeitsmedizin schon seit über hundert Jahren nach genetischen Prädispositionen. Es wird nur anders genannt, nämlich Anamnese oder Familienanamnese. Junge Menschen aus Asthma-Familien durften beispielsweise zu ihrem Schutze nicht im Bergbau unter Tage arbeiten. Genetisch bedingte Krankheitsbilder, die über die phänotypische Ausprägung erkennbar sind oder an Hand ihrer Genprodukte, sind sicher nur ein kleiner Ausschnitt dessen, was bei verfeinerter Diagnostik auf der Genomebene erkennbar wäre. Obwohl genomanalytische Untersuchungsmethoden in der praktischen Arbeitsmedizin bisher kaum angewandt werden, ist doch eine wesentlich höhere Treffsicherheit der betriebsärztlichen Aussage zu erwarten, wenn diese einmal möglich werden. Eine solche Entwicklung stellt nichts grundsätzlich Neues dar, sondern lediglich eine enorme Verbesserung der Treffsicherheit der Diagnostik. Dies ist keine genetische Diskriminierung, sondern wichtige

Unterstützung der Lebensplanung des Einzelnen und seiner Familie sowie vermehrter Schutz für Dritte. Diesen positiven Folgen verbesserter gendiagnostischer Möglichkeiten stehen Risiken gegenüber.

Es ist denkbar, dass von Arbeitgeberseite nicht nur nach dem Individualrisiko gegenüber spezifischen betrieblichen Belastungen gefragt wird, sondern nach dem Lebens- und Erkrankungsrisiko überhaupt. Personalpolitik könnte durchaus wichtige Entscheidungen abhängig davon machen, ob der betroffene Mitarbeiter gesundheitlich „zuverlässig“ erscheint oder nicht. Es darf nicht Aufgabe der Arbeitsmedizin sein, eine Art „Frühfilter“ für Arbeitgeber zu sein, um gesundheitliche Erkrankungen, die in einigen Jahrzehnten bei einem Arbeitnehmer entstehen können, vom Arbeitgeber fernzuhalten. Genetische Krankheitsdispositionen, die durch Arbeitsbedingungen nicht beeinflusst werden, können nicht Gegenstand der betriebsärztlichen Diagnostik vor der Entscheidung über die Einstellung eines Bewerbers sein. Vielmehr sollten die betriebsärztliche Untersuchungen vor der Einstellung auf die gesundheitlichen Dimensionen beschränkt sein, die für die Ausübung der vorgesehenen Arbeit notwendig sind. Bis zur funktional wirksamen Ausprägung von Krankheitssymptomen ist ein betroffener Beschäftigter gesund, somit gleich zu betrachten wie andere Gesunde. Dann beginnt eine mehr oder weniger lange Phase der Behinderung, in der es Aufgabe des Arbeitsmediziners ist, behindertengerechte Arbeitsbedingungen zu schaffen. Schlussendlich, wenn dies nicht mehr möglich ist, stehen die sozialen Sicherungssysteme zur Verfügung.

Dient die Gendiagnostik der zuverlässigeren Bewertung von individuellen Gesundheitsrisiken am Arbeitsplatz, verdient sie hohes Interesse und weite Verbreitung. Dient sie jedoch belastungsunabhängig nur der Prädiktion einer Krankheit in der Biographie, so muss sie strikt abgelehnt werden.

Der Entwurf erwähnt an keiner Stelle die Vermeidung von Schäden für Dritte als eine Ausnahme, genetische Diagnostik in der Arbeitsmedizin anzuwenden. Die Erlaubnis von „proteinchemischen Analysen“ (§ 24) als ein Angebot lässt sich nicht begründen, da diese Methode gleiche Erkenntnisse ermitteln kann wie molekulargenetische Untersuchungen. Die eingangs erwähnte, grundsätzliche Schwierigkeit, ein Gesetz an der Methode bzw. an der Genetik und nicht an der prädiktiven Aussagekraft medizinischer Untersuchungen auszurichten, zeigt sich hier eindrucklich, weil unweigerlich Wertungswidersprüche entstehen.

Zu Abschnitt 7 (Genetische Untersuchungen zu Zwecken wissenschaftlicher Forschung)

Die krankheitsbezogene Forschung am Patienten bzw. mit Material, das vom Patienten im Rahmen von Heileingriffen oder ausdrücklich zu Forschungszwecken gewonnen worden ist,

hat seit Beginn der wissenschaftlichen Medizin die außerordentlichen Fortschritte in Diagnostik, Therapie und Prävention von Krankheiten ermöglicht. In den letzten Jahrzehnten haben genetische Verfahren erheblich zum Verständnis von Krankheitsursachen beigetragen und damit Optionen für neue Therapien eröffnet. Dieser Prozess ist noch lange nicht abgeschlossen. Seit dem Nürnberg Kodex (1947) haben ärztliche Codices den verantwortungsvollen Umgang des forschenden Arztes mit dem Patienten geregelt (zuletzt Deklaration von Helsinki 1964, letzte Revision 2004). Jede Form der medizinischen Forschung wird in unserem Land durch Ethikkommissionen an den Medizinischen Fakultäten und den Ärztekammern überwacht. Forschungsförderer, ohne die die medizinische Forschung praktisch nicht auskommt, verlangen vor der Bereitstellung von Forschungsmitteln immer die Stellungnahme der zuständigen Ethikkommission zu dem konkreten Vorhaben. Es handelt sich um ein in Deutschland fest etabliertes Verfahren. Darüberhinaus ist die Erhebung von Daten für die Forschung, ihre Verarbeitung und Nutzung durch das Bundesdatenschutzgesetz geregelt.

In Anbetracht dieser Situation stellt sich die Frage, ob die genetische Forschung einer zusätzlichen Regelung in einem Gendiagnostikgesetz bedarf. Viele medizinische Forschungsvorhaben erfordern den gleichzeitigen Einsatz verschiedener Untersuchungsverfahren, darunter auch genetischer. Wenn es z. B. um die Aufklärung der Krankheitsursache bei einem behindert geborenen Kind, das von einer unbekanntem Krankheit betroffen ist, geht, dann werden neben der körperlichen Untersuchung durch verschiedene Fachärzte häufig biochemische, bildgebende und eben auch genetische Methoden herangezogen. Es erscheint nicht sachgerecht, einen speziellen Teil der Untersuchungen durch ein eigenes Gesetz anders zu regeln.

Eine Reihe von Regelungen in dem Gesetzentwurf erscheinen wirklichkeitsfremd und/oder beeinträchtigen die Forschung in unverhältnismäßiger Weise. Hierfür einige Beispiele:

In § 26 (Einwilligung) ist in Abs. 2 die allgemeine Einwilligung zu Zwecken wissenschaftlicher Forschung geregelt. Es sollen mögliche Einwilligungsbeschränkungen, Forschungszwecke oder Forschungsbereiche konkretisiert und zur Auswahl gestellt werden. Wenn Proben größerer Patientenkollektive im Rahmen der Erforschung der Krankheitsursachen in einer bestimmten Weise genetisch untersucht werden sollen, dann benötigt man dafür zur Kontrolle jeweils eine gleich große Anzahl von Proben gesunder Personen. Üblicherweise werden die Proben der gesunden Kontrollpersonen im Rahmen der Ursachenforschung verschiedener Krankheiten eingesetzt. Es ist nicht praktikabel, die gesunden Kontrollpersonen prospektiv über alle möglichen Forschungsprojekte aufzuklären und

spezifisch um ihre Einwilligung zu ersuchen. Die ständige neuerliche Zusammenstellung von Kontrollkollektiven wäre mit erheblichen zusätzlichen Kosten sowie mit für den Forscher unzumutbarem Zeitverlust verbunden.

In § 27 (Aufklärung) ist in Abs. 2 Nr. 3 geregelt, dass über die Herkunft der Mittel zur Finanzierung des Forschungsvorhabens und die vorgesehenen Kooperationspartner aufgeklärt wird. Da genetische Forschung heute praktisch ausschließlich im Rahmen von Drittmittelprojekten durchgeführt werden kann, die immer nur eine begrenzte Laufzeit haben und da sich häufig die wissenschaftlichen Fragen an das Untersuchungsmaterial erst sequentiell stellen, ist es verbreitet, dass aufeinander folgend verschiedene Forschungsförderer ein Vorhaben unterstützen. In Abhängigkeit vom Forschungsfortschritt können auch verschiedene Kooperationspartner notwendig werden. Es ist nicht möglich, alle diese Bedürfnisse im Voraus präzise anzugeben.

In § 28 (Anonymisierung und Pseudonymisierung) wird in Abs. 3 von der Bundesregierung verlangt, dass sie durch Rechtsverordnung innerhalb von sechs Monaten ein Verfahren der Pseudonymisierung und Anonymisierung genetischer Proben durch Rechtsverordnung regelt. Zunächst einmal ist festzustellen, dass bei Forschungsvorhaben mit größeren Patientenkollektiven eine Pseudonymisierung üblich ist, indem der rekrutierende klinische Forscher die Identität der eingeschlossenen Patienten für sich behält und dem kooperierenden Labor die Materialprobe nur mit einem Patienten-Code übermittelt. Ein durch Rechtsverordnung festgelegtes Verfahren der Pseudonymisierung könnte grundsätzlich mit dem Funktionieren der Forschung zwar vereinbar sein. Es ist allerdings zu befürchten, dass ein derartiges formalisiertes Verfahren mit Zeitverlust und mit zusätzlichen Kosten verbunden ist. Dies würde die durch Drittmittel geförderten Vorhaben beeinträchtigen.

In § 31 wird in Abs. 1 verlangt, dass personenbezogene genetische Proben, die zu Zwecken wissenschaftlicher Forschung verwendet worden sind, zehn Jahre nach Entnahme zu vernichten sind, wenn nicht eine erneute Einwilligung eingeholt wird. Diese Regelung schränkt die Möglichkeiten der wissenschaftlichen Forschung empfindlich ein. Angesichts der Kompliziertheit der medizinischen Forschung ist es unrealistisch, dass innerhalb von zehn Jahren nach Gewinnung der Proben alle relevanten Forschungsfragen beantwortet sind. Außerdem benötigt allein die Sammlung größerer Probenzahlen erhebliche Zeiträume, so dass der ständige Verlust des älteren Teils der Proben die Sammlung fortlaufend entwerten würde. Die neuerliche Einholung einer Einwilligung nach zehn Jahren wäre mit einem derartigen Aufwand verbunden, dass diese Bedingung die weitere Forschung unmöglich machen würde.

Zu § 34 (Richtlinien)

In Absatz 1 wird die Zusammensetzung der Gendiagnostik-Kommission bestimmt. Danach sind u. a. 15 Sachverständige aus Medizin und Biologie als Mitglieder vorgesehen, ohne die anteilmäßige Verteilung zwischen den Disziplinen festzulegen. Da für die meisten Aufgaben der Arztvorbehalt vorgesehen ist, sollte die genaue Zahl der Ärzte der Aufgabenverteilung entsprechen und mit deutlicher Mehrheit angegeben werden (Vorschlag: Medizin / Biologie im Verhältnis 11 : 4).

In Absatz 5 werden Tatbestände der originären ärztlichen Berufsausübung berührt.

In Abs. 5 Nr. 1 wird die Erstellung von Richtlinien für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen, ihre Prävention, das Erkrankungsalter und die Therapierbarkeit geregelt. Diese Beurteilung genetischer Eigenschaften ist alltäglicher Inhalt der genetischen Beratung durch Fachärzte und Fachärztinnen für Humangenetik. Aufgrund der weitreichenden Bedeutung dieser Aufgaben hat der Wissenschaftliche Beirat der Bundesärztekammer hierfür in den letzten Jahren verschiedene Richtlinien erarbeitet, u. a. die „Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen“ (1998), die „Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen“ (1998) und die „Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik“ (2003).

In Abs. 5 Nr. 1 Buchstabe c sollten nach dem Wort „oder“ die Worte „des Kindes“ eingefügt werden, da es sich nach der Geburt weder um einen Embryo noch um einen Fötus handelt.

In Abs. 5 Nr. 2 Buchstabe a wird der Gendiagnostik-Kommission die Richtlinien-Kompetenz für die Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur genetischen Beratung zugewiesen. Diese Aufgabe ist über die Heilberufsgesetze der Länder im Rahmen der Selbstverwaltungsaufgaben den Landesärztekammern übertragen worden, die diese in den Weiterbildungsordnungen festlegen. Bei der Umsetzung der Richtlinienkompetenz sind diese landesrechtliche Kompetenz sowie die auf ihrer Grundlage geschaffenen weiterbildungsrechtlichen Regelungen zu berücksichtigen.

Bezüglich Abs. 5 Nr. 2 Buchstabe b wird auf die Erfahrungen der Bundesärztekammer bei der Erarbeitung der „Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten“ (2002) verwiesen. Hier hat sich bereits eine erfolgreiche Zusammenarbeit von Bundesärztekammer und Robert Koch-Institut manifestiert.

Die in Abs. 5 Nr. 4 geregelte Richtlinienkompetenz zur Festlegung der Maßnahmen zur internen Qualitätssicherung und zur Durchführung externer Qualitätssicherungsmaßnahmen erscheint problematisch, da ein Konflikt mit dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) vorprogrammiert sein dürfte.