

## Stellungnahme des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVDH) e.V.

Bezug nehmend auf den Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), Bundestagsdrucksache 16/3233 vom 03.11.2006 begrüßt der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) grundsätzlich jede Initiative, die die Rahmenbedingungen der Zulässigkeit und Durchführung von Gentests sowie des Umgangs mit den daraus gewonnenen Informationen im Sinne der Patientinnen und Patienten regelt. Die Problematik der Gendiagnostik einschließlich der Besonderheiten genetischer Daten sowie die damit verbundenen Chancen und Risiken sind den ärztlichen und naturwissenschaftlichen Humangenetikern aus ihrem Berufsalltag allgegenwärtig.

Der BVDH möchte für das anstehende Gesetzgebungsverfahren am Beispiel des hier in Rede stehenden Gesetzentwurfes vor allem sechs wichtige Fragen der humangenetischen Praxis ansprechen und Hinweise für die abschließende gesetzliche Regelung geben:

- 1) die Wahrung des derzeitigen hohen Qualitätsstandards durch die Einbindung sowohl ärztlicher wie auch naturwissenschaftlicher Spezialisten in die humangenetische Diagnostik (im Zusammenhang mit dem Arztvorbehalt);
- 2) die zweifelsfreie Identifizierung der humangenetisch untersuchten Personen (Probanden) im gesamten Untersuchungsgang anstelle einer Pseudonymisierung;
- 3) die haftungsrechtliche Problematik nach Vernichtung genetischer Befunde;
- 4) die familienmedizinisch wichtige generationenübergreifende, d.h. langfristige Sicherung von Untersuchungsproben;
- 5) die Wahrung der Datensicherheit im Kontext paralleler Entwicklungen in der Gesundheitspolitik (z.B. bezüglich späterer Endausbaustufen der elektronischen Patientenakte);
- 6) die Notwendigkeit der Verhältnismäßigkeit der gesetzlichen Regelungen, verdeutlicht an den Bestimmungen in der Pränataldiagnostik.

### **Vorstand**

#### **Präsident**

Dr. med. Bernt Schulze

#### **Vizepräsidentin**

Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel

Prof. Dr. med. Peter Wieacker

Dr. rer. nat. Hertraut Haas-Andela

#### **Schatzmeister**

Prof. Dr. rer. nat. Jürgen Kunz

#### **Schriftführerin**

Prof. Dr. med. Ursula G. Froster

#### **Beirat**

Dr. rer. nat. Simone Heidemann

Dr. med. Ernst Krasemann

Prof. Dr. med. André Reis

Priv.-Doz. Dr. rer. nat. Markus Stumm

### **Geschäftsstelle**

Linienstr. 127  
D-10115 Berlin

Tel. +49-(0)30-55 95 44 11

Fax +49-(0)30-55 95 44 14

info@bvdh.de

www.bvdh.de

### **Bankverbindung**

Deutsche Apotheker- und Ärztebank eG

BLZ 10090603

Konto 000 35 86 936

IBAN DE48 3006 0601 0003 5869 36

BIC DAAEDED3

UST-IdNr.: DE 238391914

Finanzamt für Körperschaften München

VR 13937 Amtsgericht München

1) Der hohe Qualitätsstandard der Diagnostik in der Humangenetik wird derzeit durch die enge Kooperation zwischen Ärzten und Naturwissenschaftlern als den humangenetischen Berufsgruppen mit unterschiedlichen Ausbildungsschwerpunkten erreicht. Die Kompetenz des naturwissenschaftlichen (Fach)humangenetikers besteht in der Laboranalytik, Auswertung, Befundung und Interpretation der Untersuchungsergebnisse. So wird ein Großteil der genetischen Analysen in Deutschland von qualifizierten Naturwissenschaftlern durchgeführt. Aktuell besteht jedoch die Sorge, dass durch den formulierten Arztvorbehalt des §9...*ausschließlich Ärzte dürfen die Analysen vornehmen...* die berufliche Arbeit der Naturwissenschaftler in der Humangenetik (d.h. der *Fachhumangenetiker GfH* mit 5 jähriger Fachausbildung) im vorliegenden Gesetzentwurf nicht adäquat berücksichtigt wird und somit die wissenschaftlich erforderliche Zusammenarbeit der ärztlichen und naturwissenschaftlichen Spezialisten im Fachgebiet Humangenetik künftig gefährdet sein könnte.

Zweifellos sind die genetische Beratung und die medizinische Indikationsstellung ausschließlich Ärzten vorbehalten. Zur Klarstellung schlägt der BVDH vor, dass humangenetische Leistungen §9 ...*ausschließlich von Ärzten veranlasst* werden können.

Eine praktikable Arbeitsteilung zwischen Medizinern und Naturwissenschaftlern wurde in den neuen Leitlinien der GfH und des BVDH zur molekulargenetischen und zytogenetischen Diagnostik bereits erarbeitet. Der Fachhumangenetiker besitzt die Fachkompetenz zur selbstständigen Erbringung humangenetischer Diagnostik und sollte unseres Erachtens aus diesem Grunde im § 9 wie auch der Arzt und der Facharzt für Humangenetik Erwähnung finden.

Vor demselben Hintergrund ist zu beanstanden, dass die Übermittlung der Ergebnisse aus einer genetischen Analyse an den Patienten den (Fach)humangenetiker ausschließt: §.13.2...*eine nach § 9.2 Satz 1 mit der genetischen Analyse beauftragten Person oder Einrichtung darf vorbehaltlich des Absatzes 3 das Ergebnis der genetischen Analyse nur der verantwortlichen Ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat...*

Diese Vorgehensweise ist nicht praktikabel und würde sich einschränkend auf die Versorgung der Bevölkerung im Bereich der Humangenetik auswirken. Die Ergebnismitteilung aus der genetischen Analyse muss auch durch die nichtärztlichen Sachverständigen mit abgeschlossener naturwissenschaftlicher Hochschulausbildung und Weiterbildung zum Fachhumangenetiker erfolgen dürfen. Eine Befähigung dazu wird durch die Fachhumangenetiker-Weiterbildungsordnung der Gesellschaft für Humangenetik (GfH) gewährleistet. Durch den § 2.3 des Gegenstandskataloges sind die Fachhumangenetiker zur Gesprächsführung, Abfassung von Befundberichten und Mitteilung der Befunde ausgebildet.

2) Zur zweifelsfreien Identifizierung von Probanden und Untersuchungsproben:

*§ 9.3...soweit die genetischen Analysen durch eine beauftragte, dafür qualifizierte Person oder Einrichtung vorgenommen wird, sind die genetischen Proben vor ihrer Übergabe an die beauftragte Person oder Einrichtung zu pseudonymisieren...*

Unseres Erachtens führt eine Pseudonymisierung im humangenetischen Labor zunächst zu einer erhöhten Verwechslungsgefahr bei der Befundmitteilung, da humangenetische Diagnostik nicht nur dem Einzelpatienten zugewandt wird, sondern auch Familienuntersuchungen beinhaltet, die sich dazu generationenübergreifend gestalten können.

Notwendige Nachuntersuchungen bzw. eine etwa erforderliche Erweiterung von Untersuchungen könnten erst verzögert durch den verantwortlichen Laborleiter über den betreuenden Arzt veranlasst werden. Die Hinzuziehung eines Facharztes für Humangenetik im Verlauf der Untersuchung vor dem Hintergrund bekannter Patientendaten wäre nicht möglich. Die fachliche Qualität der Untersuchung bzw. die fachliche Beurteilung des notwendigen Untersuchungsumfanges würden darunter leiden.

Der Schutz des Patienten ist unseres Erachtens (statt durch die Pseudonymisierung) schon heute bei Ärzten durch die ärztliche Schweigepflicht, bei nicht-ärztlichem Personal durch das Datenschutzgesetz und zusätzlich durch entsprechende Regelungen aus dem Arztrecht ausreichend gewährleistet.

Übrigens sieht die sozialrechtliche Regelung von Überweisungsaufträgen in der Gesetzlichen Krankenversicherung durch die erstveranlassenden Ärzte die vollständige Mitteilung aller relevanten Patientendaten im Klartext vor. Diese Regelung müsste im Falle der Pseudonymisierung völlig umgestellt werden. Die erforderliche Umstellung hätte wiederum den Wegfall der derzeit bestehenden Transparenz im Überweisungswesen sowie – über die notwendige Regelung der Entgelte für beauftragte Untersuchungen – die Schaffung von Abhängigkeitsketten nach geordneter genetischer Laboratorien zur Folge. Das Gegenteil der im GenDG gewünschten Transparenz des genetischen Untersuchungsganges wäre der Fall.

3) Die in § 14 geregelte Vernichtung genetischer Befunde kann für die Betroffenen im Falle eines Haftpflichtprozesses zu beweisrechtlichen Problemen führen, weil die Korrektheit erhobener Befunde dann nicht mehr zweifelsfrei nachprüfbar ist. Bisher gilt die ausdrückliche Pflicht zur langfristigen Aufbewahrung genetischer Befunde sowie der Untersuchungsprotokolle, damit das Untersuchungsergebnis und sein Zustandekommen jederzeit überprüft werden können. Insofern schließt die diesbezügliche Regelung im GenDG eine mögliche Schlechterstellung der Probanden ein. Gleiches gilt sinngemäß im Falle der Vernichtung der Untersuchungsprobe (s. § 15).

4) Die in § 15 geregelte Vernichtung der Untersuchungsproben nach Abschluss der Untersuchung (sofern vom Probanden nichts anderes schriftlich angeordnet wurde) erschwert die generationenübergreifende humangenetische Betreuung von Familien mit besonderen genetischen Problemen. Bisher gilt für die humangenetische Praxis im Zweifelsfall das Gebot der langfristigen Sicherung von Untersuchungsproben, um beispielsweise noch zu einem viel späteren Zeitpunkt die vergleichende Untersuchung inzwischen verstorbener Indexpatienten zu ermöglichen. Künftig wird – so ist anzunehmen – eine Art „Generalvollmacht“ bei der Probengewinnung anzustreben sein, um die generationen-übergreifende Betreuung solcher Familien sicherzustellen.

5) Der Entwurf des GenDG steht mit vielen Regelungen in dem klaren Bemühen um die Sicherheit der Daten, Befunde und Untersuchungsproben im Rahmen der genetischen Diagnostik. Es wird darauf zu achten sein, dass die diesbezüglichen Regelungen im GenDG-Projekt nicht durch parallele Entwicklungen in der Gesundheitspolitik ausgehebelt werden. So könnte es beispielsweise in dem Projekt der elektronischen Patientenakte im Rahmen der elektronischen Gesundheitskarte zu einem weitgehenden Verlust der Datensicherheit kommen, falls genetische Untersuchungsbefunde – auch nur vorübergehend – in einem Zentralcomputer gespeichert werden. Es ist unter Experten unbestritten, dass ein Zentralcomputer trotz hoher Sicherheitsstandards nie völlig datensicher sein wird. Seitens des Gesetzgebers ist daher zu überlegen, ob die besonders sensiblen genetischen Daten nicht grundsätzlich aus dem Projekt der elektronischen Patientenakte ausgeklammert bleiben sollten.

6) Die Forderung nach einer genetischen Beratung vor einer vorgeburtlichen Untersuchung (§ 17 Abs. 3) ist grundsätzlich zu begrüßen, da nach täglicher Beobachtung in der Praxis tatsächlich viele der derzeit untersuchten Schwangeren vor dem erforderlichen Eingriff nicht oder nicht ausreichend über die genetische Untersuchung, ihre Möglichkeiten und Grenzen sowie ihre Konsequenzen humangenetisch aufgeklärt wurden. Gleichzeitig sollte jede gesetzliche Regelung jedoch die Verhältnismäßigkeit der Bestimmungen beachten: Nach den diesbezüglichen Passagen in den Begründungen zu dem Gesetzentwurf (zu § 17 Absatz 1 Satz 1) schließt der Gesetzentwurf auch solche Untersuchungen in die Beratungspflicht ein, die lediglich die Wahrscheinlichkeit für eine genetische relevante Diagnose (z.B. für ein Down-Syndrom im Rahmen eines Triple-Tests) bestimmen sollen. Konsequenterweise wäre dann jede ultrasonographische Untersuchung beratungspflichtig, da sie zu einem genetisch relevanten Befund führen kann. - Eine solche Regelung ist realitätsfern und unpraktikabel.

Der sich daraus ergebende Bedarf an humangenetischen Beratern für praktisch alle Schwangerschaften im Bundesgebiet wäre von den qualifizierten Spezialisten nicht zu erfüllen, zumal die laufende Ökonomisierung der Universitäten mit der kostenbedingten Stilllegung humangenetischer Institute bundesweit zu einem dramatischen Einbruch in den Weiterbildungskapazitäten geführt hat.

Eine genetische Beratung sollte daher im Zusammenhang mit der geburtshilflichen Ultraschalldiagnostik in einem GenDG nicht vorausgesetzt, sondern stattdessen lediglich angeboten werden. Ansonsten ist zu befürchten, dass die im § 12 bestimmte Ausnahmeregelung (betr. den Verzicht auf eine genetische Beratung) in der Pränataldiagnostik künftig zum Regelfall werden könnte, um die Nachfrage nach der Ultraschalldiagnostik unter Umgehung der unzureichenden Beratungskapazitäten zu befriedigen. – Bei jeder invasiven Pränataldiagnostik ist die genetische Beratung als Voraussetzung dagegen vorbehaltlos zu begrüßen.

Der BVDH beschränkt sich in dieser Stellungnahme auf Punkte, denen in der täglichen humangenetischen Arbeit besondere praktische Relevanz zukommt. Er verweist im Übrigen auf die Stellungnahme der wissenschaftlichen Fachgesellschaft (GfH) zum GenDG.

Der BVDH betont die Notwendigkeit zur Schaffung praktikabler Regelungen, u. a. zur Aufrechterhaltung einer generationenübergreifenden humangenetischen Betreuung im Interesse betroffener Familien, sowie zur Sicherung der erhobenen Daten genetisch untersuchter Probanden über das Gendiagnostikgesetz hinaus im gesamten Rahmen der privaten und gesetzlichen Krankenversicherung.

Die hohe Qualität der derzeitigen humangenetischen Diagnostik muss auch künftig gewahrt bleiben.

Für den Vorstand des BVDH  
Dr. med. Bernt Schulze