

Der Präsident

Präsident	Prof. Dr. K.J. Lackner
Vizepräsident	Prof. Dr. R. Tauber
Schatzmeister	Prof. Dr. H. Patscheke
Schriftführer	Prof. Dr. K.P. Kohse
Präsidiumsmitglied	Prof. Dr. V.W. Armstrong
Präsidiumsmitglied	Dr. B. Wiegel

29. Oktober 2007

Stellungnahme zum Entwurf eines Gendiagnostikgesetzes der Fraktion Bündnis 90/Die Grünen (Bundestagsdrucksache 16/3233)

Zusammenfassung

Der vorliegende Gesetzentwurf soll nach dem Willen seiner Verfasser möglichen Gefahren, die sich aus der Untersuchung menschlicher genetischer Eigenschaften für die Achtung und den Schutz der Menschenwürde, die Gesundheit und die informationelle Selbstbestimmung ergeben, besser begegnen und genetische Diskriminierung verhindern. Wir sind der Auffassung, dass der Entwurf insbesondere in der täglichen medizinischen Praxis in der vorliegenden Form diese Ziele nicht nur nicht erreichen wird, sondern völlig neue Probleme schaffen wird. Die Gründe dafür sind nachfolgend aufgeführt.

1. Die in der Begründung des Gesetzes postulierte Sonderstellung jedweder genetischer Information gegenüber allen anderen medizinischen Informationen, stellt eine extreme Form des sog. **Genetischen Exzeptionalismus** dar. Dieses Konzept des genetischen Exzeptionalismus wird inzwischen in den Lebens- und Sozialwissenschaften mehrheitlich abgelehnt, weil sich gezeigt hat, dass es selbst zu **Stigmatisierung** und **Diskriminierung** führt und im Ergebnis deshalb keineswegs geeignet ist die Bevölkerung zu schützen.
2. Dieses Gesetz greift in bisher einzigartiger Weise in das **Arzt-Patient-Verhältnis** ein. Wegen der extrem weit gefassten Begriffsdefinition von „genetischen

Eigenschaften“, „genetischer Untersuchung“ und „prädiktivem genetischen Test“ sind nahezu alle Bereiche der modernen Medizin von einer **Genetisierung des Krankheitsbegriffes** betroffen. Dies wird unvermeidlich mit einer **Stigmatisierung** genetischer Veränderungen und nachfolgend neuen **Diskriminierungstatbeständen** einhergehen.

3. Die im Prinzip allumfassenden Definitionen von genetischen Eigenschaften, genetischer Untersuchung und Prädiktion wird in der täglichen medizinischen Praxis zu einer ungeahnten und völlig überflüssigen **Bürokratisierung** mit all ihren Folgen - bis hin zur Unterlassung notwendiger Untersuchungen - führen.
4. Damit unmittelbar verbunden werden die Vorschriften zu massiven zusätzlichen **Kosten** im Gesundheitswesen führen. Durch die Einführung - nicht zuletzt aus Datenschutzgründen - schwer zu überprüfender Abrechnungstatbestände wird auch ein nicht zu unterschätzendes **Missbrauchspotenzial** geschaffen.
5. All dies wird auch dazu führen, dass viele Vorschriften mangels Praktikabilität im medizinischen Alltag nicht eingehalten werden können, mit der Folge einer unangemessenen **Kriminalisierung** der beteiligten Personen.

Diese Einschätzungen werden in der folgenden ausführlichen Stellungnahme im Einzelnen belegt und erläutert. Zusätzlich werden einzelne Vorschriften des Gesetzes in einem gesonderten Teil betrachtet.

Am Ende der Ausführungen finden sich einige auch für den Laien kuriose Auswirkungen des vorliegenden Gesetzestextes, die unsere generellen Bedenken schlaglichtartig hervorheben.

Vorbemerkung

Eine Notwendigkeit zur gesetzlichen Regelung der genetischen Diagnostik und des Umgangs mit genetischen Daten wird üblicherweise aus der Annahme einer im Vergleich zu anderen medizinischen Daten besonderen Sensibilität bestimmter genetischer Untersuchungsergebnisse in Zusammenhang mit drei Begriffen abgeleitet:

- 1) *Unveränderlichkeit genetischer Eigenschaften*
- 2) *Prädiktion zukünftiger gesundheitlicher Störungen*
- 3) *Vorhersage ererbter Eigenschaften bei verwandten Personen.*

Die Möglichkeiten zum Missbrauch genetischer Daten erstrecken sich dabei von einer rein juristischen Verletzung der Persönlichkeits- und Eigentumsrechte bis zur Diskriminierung und Stigmatisierung von Betroffenen auf dem Boden von Untersuchungsergebnissen. Regelungsbedarf wird insbesondere in der Sicherung der technisch/analytischen Qualität sowie der medizinischen Qualität der Indikationsstellungen gesehen. Hintergrund letzteren Gedankens ist die Bedeutung der medizinischen Indikation zur Durchführung eines genetischen Tests.

In Europa ist die gesetzliche Regelung im Umgang mit genetischen Testverfahren derzeit die Ausnahme [*Österreich, Gentechnikgesetz (GTG) BGBl 510/1994, novelliert BGBl 126/2004; Schweiz, Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) 2005*]. Insbesondere aus Österreich stehen inzwischen langjährige Erfahrungen zur Verfügung, die zur Novellierung des GTG und einer deutlich differenzierteren Betrachtung des Begriffs der genetischen Untersuchung geführt haben.

Der vorliegende Gesetzentwurf baut auf einem Entwurf des BMG aus dem Jahr 2004 auf. Die zwischenzeitlich erfolgte Anpassung der Gesetzeslage in Österreich, die Vorbildcharakter für den Entwurf hatte, wird jedoch nicht aufgegriffen. Ebenso wenig bezieht der Entwurf Richtlinien und Empfehlungen, die in internationalen Expertenkommissionen in den letzten Jahren ausgearbeitet wurden, ein [*vgl. OECD Guidelines 2005, 2007 sowie Empfehlungen der EU von 2005*]. Der deutsche Entwurf ist in der jetzigen Form untauglich, die selbst gesteckten Ziele zu erreichen. Er wird im Gegenteil durch den extremen *genetischen Exzeptionalismus* und die gewollte *Genetisierung von Erkrankungen* tatsächlich neue Formen der *Stigmatisierung und Diskriminierung* hervorbringen.

Vorhersehbare Konsequenzen des Gesetzesentwurfs in der jetzigen Form werden sein:

- eine maßlose Ausweitung des Begriffs „*genetische Untersuchung*“ in alle Bereiche der Medizin unabhängig von der Bedeutung der genetischen Faktoren im jeweiligen Kontext.
- eine daraus resultierende unsinnige Erweiterung des Begriffs „*prädiktive Diagnostik*“
- eine Entkopplung von Beratung einerseits und Diagnostik/Therapie andererseits mit den entsprechenden negativen Folgen für die Arzt-Patient-Beziehung sowie
- hierdurch nicht vertretbare Gefahren für die Qualität diagnostischer Abläufe durch Doppeluntersuchungen, Probenverwechslungen etc.
- eine Zunahme des bürokratischen Aufwands sowie der Kosten bei gleichzeitig schon aus Kapazitätsgründen nur formal möglicher Bedienung des Gesetzestextes z.B. in den Aufklärungs- und Einwilligungsschritten von genetischen Untersuchungen.
- Überanstrengung von Kapazität und Kompetenz humangenetischer Beratung mit der Gefahr fehlerhafter und unvollständiger medizinischer Versorgung, da praktisch alle Untersuchungen genetische Untersuchungen sind.
- Mittel- und langfristige Reglementierungen mit den Gefahren, hinter den Stand der Wissenschaft zurückzufallen und die Versorgung zu verschlechtern.
- Hohes Missbrauchspotenzial mit Folgen für die Kosten im Gesundheitssystem.

Hauptgrund hierfür ist der „*genetische Exzeptionalismus*“ bei gleichzeit extrem weiter Auslegung der Begriffe der „*genetischen Untersuchung*“ und der „*prädiktiven Untersuchung*“. Diesen liegt ein bereits überholtes Verständnis der Bedeutung genetischer Faktoren für die Entstehung von Krankheiten zugrunde.

Im folgenden sollen eine Reihe von Aspekten aus dem aktuellen Entwurf hinterfragt und diese mit Beispielen aus der modernen Medizin illustriert werden. Auf die Kritik der für den Text instrumentalisierten Begriffe wird im folgenden im einzelnen eingegangen.

1. Genetischer Exzeptionalismus

Die Vorstellung, dass alle wesentlich oder zum Teil genetisch bedingten gesundheitlichen Störungen und Risiken und damit auch alle genetischen Informationen eine Sonderstellung in der Medizin einnehmen, liegt dem Konzept des genetischen Exzeptionalismus zu Grunde und ist für die Begründung des vorliegenden Gesetzentwurfs von zentraler Bedeutung. Aus vielen Gründen halten wir dieses Konzept nicht nur für unangemessen sondern für potentiell schädlich. Dabei stützen wir uns auf Einschätzungen zahlreicher Wissenschaftler und Kommissionen.

Das Konzept des „*genetic exceptionalism*“ wurde primär in den USA mit der Entwicklung der modernen Molekularbiologie formuliert. Inzwischen wird er aber nicht nur dort von einer Mehrheit der Lebens- und Sozialwissenschaft ernsthaft in Zweifel gezogen. Wissenschaftliche Ergebnisse widersprechen aus verschiedenen Blickwinkeln der Bedeutung oder auch dem Konzept des „*genetic exceptionalism*“ [C. Patch et al., *Genet. Med.* (2005) 7:55-56; R. Spinello, *Ethics Inf. Technol* (2006) 6:29-41]. Eine kürzlich erschienene Arbeit stellt fest,

- *„dass Schlüsselergebnisse immer wieder zeigen, dass genetische Informationen anderen medizinischen Informationen gleichen und dass jegliche medizinische Information geschützt werden muss“* [B. Diergaarde et al., *Am. J. Med. Genet. A.*, 143, 564-69, (2007)].

Die Erkenntnis, dass jegliche medizinische Information geschützt werden muss, findet sich seit über 100 Jahren im Strafgesetzbuch in Form entsprechender Strafvorschriften wieder. Eine andere Arbeitsgruppe kommt zu dem Schluss,

- *„dass kein klarer, signifikanter Unterschied zwischen genetischen und nicht-genetischen Untersuchungen unterschiedliche Vorgehensweisen bei diesen Untersuchungen durch den Arzt rechtfertigen“* [M.J. Green et al., *Ann. Internal Med.* (2003) 138:571-575].

Auch eine von der EU-Kommission beauftragte Expertenkommission hat in ihren Empfehlungen diese Ansicht geteilt.

- *„... betont, dass die Vorstellung, dass genetische Daten sich von anderen medizinischen Informationen unterscheiden („genetischer Exzeptionalismus“) unangemessen ist. Genetische Information ist teil des Gesamtspektrums aller*

Gesundheitsinformation und stellt als solche keine separate Entität dar. Alle medizinischen Daten, inklusive genetische Daten, müssen den gleichen hohen Standards an Qualität und Vertraulichkeit genügen.“ (EU ELSI recommendations on genetic testing, 2005, S. 12)

Die Kommission hat weiter festgestellt, dass vielmehr ein (gleichmäßig) hoher Erziehung- und Informationsstand der Bevölkerung im Umgang mit Fragen der Genetik von äußerster Wichtigkeit ist [siehe *EU ELSI recommendations on genetic testing, 2005*]. Dies deckt sich mit inzwischen von unabhängigen Seiten durchgeführten wissenschaftlich-soziologischen Untersuchungen aus England [*P. Saukko et al., Social Science & Medicine 63, 1947-59, (2006)*]. Dort wurde gezeigt, dass genetische Untersuchungen von informierten BürgerInnen als Teil normaler medizinischer Information angesehen werden und keine besondere Betrachtung genetischer Ergebnisse notwendig ist. Wo dies anders empfunden wurde, handelte es sich um Personen aus weniger aufgeklärten und informierten Bevölkerungsschichten.

Insgesamt finden sich in der wissenschaftlichen Literatur immer weniger ernst zu nehmende Befürworter des „*genetic exceptionalism*“, der sich aus Erfahrungen mit einigen seltenen, monogenen Erkrankungen speist, die aber nicht für eine generelle Genetisierung der Medizin taugen und letztendlich zu anderen, neuen Formen der **Diskriminierung** führen. Dies wird auch von P. Schröder vom Landesinstitut für öffentliche Gesundheit NRW im Bundesgesundheitsblatt zusammengefasst, der zu folgender Aussage kommt:

- *„In diesem Aufsatz wird hingegen die Ansicht vertreten, dass sich genombasierte Informationen durch Eigenschaften auszeichnen, die auch herkömmlichen Gesundheitsinformationen eigen sind.... Ein spezieller Schutz genombasierter Informationen wäre diskriminierend, d.h. würde Personen benachteiligen, die solche Kenntnisse mittels herkömmlicher medizinischer Verfahren erworben haben.“ [P. Schröder, Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz (2006) 49:1219-24]*

Die mangelnde Sinnhaftigkeit der Ausnahmestellung genetischer Informationen im allgemeinen wird auch an den in der Gesetzesbegründung thematisierten Begriffen „Angst vor und psychischer Belastungen durch genetische Untersuchungen“ deutlich, denen breiter Raum gewidmet wird. Dabei wird völlig außer Acht gelassen, dass nur

ein verschwindend kleiner Teil genetischer Information mit schwerwiegenden und unabwendbaren Konsequenzen für das Individuum verbunden ist, wie dies bei einigen wenigen monogenen Erbkrankheiten (z.B. Morbus Huntington) der Fall ist. Und selbst dort bleibt der Entwurf die Erklärung schuldig, warum eine solche Belastung anders und schwerer wiegt als beispielsweise die Diagnose eines unheilbaren Krebsleidens. Für die Masse der genetischen Informationen wird dabei in Kauf genommen, dass vergleichsweise harmlose Anomalien wie die explizit angesprochene Rot-Grün-Blindheit oder auch eine Milchzuckerunverträglichkeit (Laktoseintoleranz) als etwas Besonderes, nämlich genetisch verursachtes *stigmatisiert* und damit überhaupt erst als mögliches *Ziel von Diskriminierung* definiert werden.

Genetischer Exzeptionalismus und polygene Erkrankungen oder die Genetisierung des Krankheitsbegriffes

Vollends unbrauchbar wird der Gesetzentwurf, wenn es um die Problematik von Erkrankungen geht, deren Eintrittswahrscheinlichkeit durch die genetische Konstitution des Individuums mit beeinflusst wird, was für die Mehrzahl der Volkskrankheiten zutrifft. Der Gesetzentwurf ignoriert die komplexe Natur des modernen Krankheitsbegriffes und reduziert ihn unzulässig auf den genetischen Aspekt. Es sei an dieser Stelle der englische Wissenschaftler und Arzt J. Hilton Edwards, einer der bedeutendsten Genetiker des 20. Jahrhunderts, der u.a. die Trisomie 18 entdeckt hat, zitiert:

- *„Nahezu alle Erkrankungen des Menschen sind familiär insoweit als jemand mit einem betroffenen Verwandten eine Erkrankung eher erleidet als jemand mit gleichrangigen nicht betroffenen Verwandten.“ [J.H. Edwards, Brit. Med. Bull (1969) 25:58-64].*

Diese Arbeit aus der vor-genomischen Ära zeigt eine präzise Vorstellung zur Entstehung der von uns heute als polygen oder multifaktoriell bezeichneten Volkskrankheiten. Sie führt genetischen Exzeptionalismus ad absurdum, obwohl der Begriff damals noch nicht als Definition existierte. An der Richtigkeit der Aussagen von Edwards hat sich auch aus der Sicht evidenzbasierter Medizin nichts geändert. Trotzdem führt die simple und alte von Edwards formulierte Erkenntnis zu der

Konsequenz, dass nahezu jede Untersuchung in der Medizin zu einer genetischen Untersuchung im Sinne des § 3 des Gesetzentwurfs wird.

Die mystifizierende Bedeutung, die jeglicher genetischen Information beigemessen wird, hat keinerlei wissenschaftliche Grundlage. Die weit überwiegende Zahl der wissenschaftlichen Publikationen sieht in *genetischem Exzeptionalismus* heute einen *unangemessenen Eingriff in die Selbstbestimmung* und *Quelle neuer Diskriminierung*. Dieses Konzept schützt deshalb im Ergebnis die Bevölkerung nicht.

Beispiele, die Eingang in die Tagespresse gefunden haben, zeigen, dass der Versuch genetischen Untersuchungen einen besonderen Status zu geben, zu ungewollten dann jedoch auch juristisch einwandfreien Fällen der Diskriminierung führen können [vgl. *T. Lemke, Süddeutsche Zeitung Nr. 45, S.2, 24.2.2005*]. Der Frankfurter Politik- und Sozialwissenschaftler formuliert:

- *“..die Forderung, genetische Diskriminierung von anderen Diskriminierungsformen abzusetzen und sie einer besonderen Gesetzgebung zu unterwerfen, hat einen paradoxen Effekt“.*

Konsequenzen des genetischen Exzeptionalismus und der Genetisierung

Die postulierte Sonderstellung genetischer Merkmale und daraus resultierender Gesundheitsstörungen führt in eine im medizinischen Alltag nicht haltbare Argumentation, die im Entwurf mehrfach durch inhaltlich falsche Feststellungen noch gerettet werden soll. Dies wird im folgenden an einigen Beispielen erläutert.

- *„Zu den medizinischen Risiken prädiktiver genetischer Untersuchungen gehören die Auswirkungen prophylaktischer Interventionen, deren Nutzen nicht inreichend bewiesen ist“ (s.S. 2 des Entwurfs).*

Fragwürdige prophylaktische und therapeutische Interventionen gibt es, seit es Medizin und Angst vor Krankheit gibt. Sie sind als spezifisches Risiko und Kennzeichen genetischer Untersuchungen im Vergleich zu anderen Untersuchungen konstruiert und eignen sich kaum zur Begründung eines Gendiagnostikgesetzes.

- *„durch ärztliches Handeln induzierter Verlust von Hoffnung und Lebensqualität“ (s.S. 2, Mitte)*
- *„zu den sozialen Risiken prädiktiver genetischer Untersuchungen gehören durch sie hervorgerufene Beeinträchtigungen im Lebensstil und Lebensplanung, wachsende Erwartungen an das Individuum, präventive Maßnahmen zu ergreifen..“ (s.S. 2, vorletzter Absatz)*

Diese und andere ähnlich formulierte Punkte sind gänzlich unspezifisch für genetische Untersuchungen. Sie sind in abgewandelter Form Bestandteil ganz vieler Arzt-Patient-Interaktionen, ohne dass sie als Begründung für die Notwendigkeit einer gesetzlichen Regelung dieser Interaktionen herhalten müssten. Die Mehrzahl der hier angeführten Argumente berühren Änderungen von Lebensplanung und –gefühl im Zusammenhang mit genetischen Tests. Es ist seit langem aus arbeitsmedizinischen und soziologischen Untersuchungen bekannt, dass die Mitteilung einer Gesundheitsstörung (sog. labelling) wie beispielsweise eines hohen Blutdrucks bei den betroffenen Personen die privaten wie beruflichen Lebensumstände in psychischer Hinsicht stark beeinflusst [**B.B. Haynes et al., New Engl. J. Med. (1978) 299:741-44; J.R. Bloom & S. Monterossa, Am. J. Public Health (1984) 71:1228-32**]. Außerdem ist bei vielen nicht-genetischen Erkrankungen die gesellschaftliche Erwartung an das Individuum, wirksame präventive Maßnahmen zu ergreifen, wie man am Beispiel der Adipositas sehen kann, nicht nur existent sondern im Sinne der Schadensbegrenzung für die Solidargemeinschaft allgemein akzeptiert. Der exklusive Bezug zu prädiktiven genetischen Tests ist konstruiert. Dagegen zeigt sich einmal mehr, dass die Abgrenzung genetischer Diskriminierung problematisch ist.

- *„dass die Verfügbarkeit genetischer Untersuchungen nicht die Akzeptanz jeder Untersuchungsvariante, jeder Indikation oder jedes Anwendungskonzeptes begründet“ (s.S. 2, letzter Absatz)*

Dies ist ebenfalls kein spezifisches Problem genetischer Untersuchung, als das es hier in besonderer Weise suggeriert wird.

Und schließlich soll noch ein Beispiel für eine falsche Behauptung, mit der die Notwendigkeit einer gesetzlichen Regelung untermauert werden soll, exemplarisch dargestellt werden:

- „Für die meisten genetisch beeinflussten Krankheiten gibt es keine Therapie.“ (s.S. 21, zweiter Absatz)

Diese Feststellung ist ebenso wohlfeil wie falsch. Sie soll offenbar dem Laien suggerieren, dass die gesetzliche Reglementierung der Diagnostik allein mangels therapeutischer Konsequenzen dringlich ist. Auch hier sei daran erinnert, dass sinnlose Diagnostik – nicht nur genetische Diagnostik - also solche ohne therapeutisches Ziel nicht in das übliche ärztliche Repertoire gehört.

Dass diese falsche Behauptung alleine bereits dazu führen kann, dass Individuen sinnvolle Diagnostik nicht durchführen lassen, weil sie fälschlich von der Unveränderlichkeit und Ausweglosigkeit der Situation überzeugt sind, sollte nicht vergessen werden. Es ist in unseren Augen unverantwortlich, Gesundheitsstörungen im Rahmen präventivmedizinischer Betrachtungen zu genetisieren und damit ein beeinflussbares Merkmal (wie z.B. hoher Blutdruck, hohes Cholesterin, hoher Blutzucker, hohes Körpergewicht etc.) zu einem unveränderlichen, weil genetischen Merkmal zu machen. Auf die Gefahren wird seit Jahren hingewiesen:

- “...die Rolle von Genen, bei der Prägung des persönlichen Schicksals überzubewerten und so den Mythos der genetischen Determination zu perpetuieren.....unsere Gene sind nicht, was wir sind, und in vielen Umständen sind sie noch nicht einmal bedeutsam dafür, was aus uns wird.“ [M.J. Green et al., *Ann. Internal Med.* (2003) 138:571-75]

Insgesamt können Tenor und Begründung der Gesetzesvorlage, die auf einem **genetischen Exzeptionalismus und Determinismus** basieren nicht überzeugen. Die globale Einzigartigkeit jedweder genetischen Diagnostik im Vergleich zu dem großen Rest medizinischer Diagnostik ist konstruiert und hält einer kritischen Betrachtung nicht stand. Aus diesen Gründen ist eine sehr viel **restriktivere Definition von genetischen Untersuchungen** erforderlich, die sich auf reale Problemsituationen, die mit den üblichen Kategorien medizinischer Ethik und bestehenden gesetzlichen Regelungen nicht erfasst werden können, beschränkt.

2. Arzt-Patient-Verhältnis

Der vorliegende Gesetzentwurf greift in bisher ungekanntem Maß in das Verhältnis zwischen Arzt und Patient ein. Ein großer Teil der Problematik wurde bereits im vorhergehenden Kapitel zum *genetischen Exzeptionalismus* dargelegt, der zu völlig neuen Formen der Stigmatisierung genetischer Abweichungen führt. Die öffentlich insbesondere durch die gesetzlichen Regelungen postulierte Besonderheit genetischer Untersuchungen wird per se Ängste bei weniger gebildeten Personen gegenüber solchen Verfahren wecken. Wegen der weit gefassten Definitionen, wird nahezu die gesamte Medizin von dieser Problematik betroffen. Es kommt zu einer Separierung von Beratung und Behandlung der Patienten, die in dieser Form nicht sinnvoll ist. Typische Konsequenzen lassen sich am Beispiel leicht erläutern.

Die sehr umfänglichen Regeln führen u.a. dazu, dass z.B. die Beratung einer Familie mit einem genetisch erkrankten Kind nicht mehr durch den behandelnden Arzt, zu dem in aller Regel ein – teilweise langjähriges – Vertrauensverhältnis besteht, sondern durch einen der Familie wahrscheinlich völlig unbekanntem humangenetisch ausgebildeten Arzt erfolgen muss, bezüglich dessen Kompetenz in Bezug auf die in Frage stehende Erkrankung im Gesetzestext übrigens keinerlei Anforderungen gestellt werden. Der Gesetzgeber geht hier davon aus, dass der mit dem Krankheitsbild vertraute Arzt nicht in der Lage ist, die Familie adäquat über die genetischen Aspekte der Erkrankung aufzuklären, solange er nicht über einen formalen Nachweis humangenetischer Beratungskompetenz verfügt. Es wird also eine *formal richtige jedoch keine inhaltlich richtige Beratung* gefordert, was im Hinblick auf den nahezu allumfassenden Begriff des genetischen Einflusses (siehe genetischer Exzeptionalismus) und das damit nahezu die gesamte Medizin umfassende Krankheitsspektrum durchaus problematisch werden könnte. Die freie Arztwahl der Familie wird vom Gesetzgeber ausgehebelt.

Im Gesetzentwurf wird eine ergebnisoffene genetische Beratung gefordert (§12, Abs.3). Dies ist in vielen Fällen gar nicht möglich, da es häufig evidenzbasierte medizinische Diagnose- und Therapiestrategien gibt, die eine derartige Beratung nach dem Stand der Wissenschaft schon ausschließen. Sie wird insbesondere dann problematisch, wenn es um minderjährige oder nicht geschäftsfähige Personen geht.

3. Bürokratismus

Die extrem weit gefasste Definition der genetischen Untersuchung mit Einschluss der Bestimmung eines phänotypischen Merkmals führt dazu, dass Untersuchungen, die bereits lange vor der Entwicklung moderner molekularbiologischer Methoden durchgeführt wurden und als solche schon lange zum medizinischen Alltag sowohl der Ärzteschaft als auch der Patienten gehören nun auch zu den genetischen Untersuchungen gerechnet werden müssen und als solche allen Regeln des Gesetzentwurfs unterliegen.

In diese Gruppe gehören beispielsweise sämtliche Bestimmungen der Blutgruppe, der Transplantations (HLA)-Antigene, Lactosebelastungsteste, Gerinnungsuntersuchungen vor einer Operation, die Bestimmung des Cholesterins, die in der Erläuterung des Entwurfs explizit erwähnte Untersuchung des Farbsehens mit Hilfe der Ishihara-Farbtafeln und weite Teile der ärztlichen Untersuchung von Neugeborenen (z.B. Hörteste). Die Liste könnte beliebig verlängert werden und würde am Ende einen substantiellen Teil der gesamten medizinischen Diagnostik umfassen. Jeder Laie kennt diese Untersuchungen und würde vermutlich nie auf den Gedanken kommen, dass für ihre Durchführung eine eingehende Aufklärung über die genetischen Aspekte, in einigen Fällen wie z.B. beim Cholesterin, der Blutgerinnung oder den HLA-Antigenen sogar eine humangenetische Beratung, und eine spezifische Einwilligung nötig sind.

Für alle diese Untersuchungen würde unter dem vorliegenden Gesetzentwurf jedoch eine ausführliche Aufklärung mit Dokumentation, z.T. sogar eine humangenetische Beratung, erforderlich sein. Es ist unschwer erkennbar, dass dies zu einer grotesken Flut von zu dokumentierenden Aufklärungsgesprächen führt. So müsste beispielsweise jeder Patient einer chirurgischen Klinik darüber ausführlich aufgeklärt werden, dass die Blutgruppe und das Gerinnungssystem untersucht werden. Das derzeitige Vorgehen, dass bei diesen Patienten von dem grundsätzlichen Einverständnis zu den erforderlichen Untersuchungen ausgeht und meist nur eine kurze mündliche Information über dieses enthält, würde durch einen umständlichen Prozess ersetzt, der voraussehbar zum gleichen Ergebnis, nämlich der Einwilligung führt. Falls dies nicht durchgeführt würde, müssen die beteiligten Ärzte mit den im Gesetz formulierten Sanktionen rechnen.

4. Kosten

Die hier entstehenden erheblichen Kosten werden in dem Gesetzentwurf mit keinem Wort erwähnt. Allein durch Aufklärung und Dokumentation derselben vor und nach jeder genetischen Untersuchung wird ein massiver Zusatzaufwand erforderlich, dessen Finanzierung völlig offen ist.

Die geforderten Akkreditierungen betreffen nahezu die gesamte Ärzteschaft, da praktisch jeder Arzt genetische Untersuchungen im Sinne des Gesetzestextes durchführt. Auch dies wird substantielle Kosten verursachen. Ob eine akkreditierte Untersuchung mittels der Ishihara-Farbtafeln der bisher üblichen wirklich überlegen ist, sei dahin gestellt.

Wir sehen in der Tat ein nicht vernachlässigbares Missbrauchspotential bei der Abrechnung von Beratungen, die mangels Einwilligung nie zu einer genetischen Untersuchung geführt haben. Da der Inhalt der Beratung im Hinblick auf die sensiblen Daten, die dort besprochen werden (Verdachtsdiagnosen), eines besonderen Schutzes bedarf, ist unklar wie vermieden wird, dass Patienten u.U. vorsätzlich mehrfach über den selben Sachverhalt ergebnislos aufgeklärt werden und dies auch abgerechnet wird. Denkbar wäre auch, dass erst nach mehreren Aufklärungsgesprächen eine Einwilligung erfolgt.

Anhang 1 - Einzelne Regelungen des Gesetzentwurfs

§2, Abs. 2, Nummer 2

Die Formulierungen des Gesetzentwurfes sind offenbar so unpräzise, dass die Verfasser sich genötigt sahen, diesen Satz in Bezug auf das Infektionsschutzgesetz in ihren Entwurf aufzunehmen. Es ist also nicht gelungen die Untersuchung humaner DNS und RNS von der Untersuchung bakterieller oder viraler DNS und RNS definitorisch sauber zu trennen.

§3, Abs. 1, Nummer 2, Buchstabe b)

In der Begründung zu diesem Satz wird angeführt, dass die Tandemmassenspektrometrie, mit der Gen- und Stoffwechselprodukte nachgewiesen werden, in diese Kategorie gehören. Hier wird erkennbar, dass die Verfasser ihren Willen nicht korrekt formuliert haben. Im Gesetzestext ist nur von „*unmittelbaren Genprodukten*“ die Rede. Dies sind nach allgemeinem Verständnis die zugehörigen Proteine, aber nicht nachgeordnete Stoffwechselprodukte. Allerdings würden diese von Nummer 2, Buchstabe c) erfasst.

§3, Abs. 1, Nummer 2, Buchstabe c)

Die Analyse des äußeren Erscheinungsbildes oder der beobachtbaren Merkmale, in denen sich bestimmte genetische Eigenschaften ausprägen (Phänotyp) als genetische Untersuchung zu definieren und damit den Vorschriften des Gesetzes zu unterwerfen, ist jenseits aller Vernunft und Lebenserfahrung.

- Diese Definition impliziert, dass bereits die Untersuchung eines Neugeborenen mit Trisomie 21 unter Verwendung einfacher Hilfsmittel (Stethoskop, Reflexhammer) eine genetische Untersuchung ist, über die die Eltern vorher aufgeklärt werden und der sie zustimmen müssten.
- Die Bestimmung eines Serumcholesterinspiegels wäre entsprechend eine prädiktive genetische Untersuchung, die ohne vorherige genetische Beratung nicht durchgeführt werden darf.
- Die von den Verfassern explizit benannte Untersuchung auf Rot-Grün-Blindheit mit Hilfe der Ishihara-Farbtafeln wird zur gesetzlich geregelten genetischen Untersuchung, weil deren Ergebnis die betroffene Person so schwerwiegend

belasten kann, dass die üblichen Regeln der ärztlichen Berufsausübung nicht hinreichend sind.

Die Liste der Beispiele könnte beliebig um ähnlich absurde Fälle verlängert werden. Es ist klar, dass diese Definition einer genetischen Untersuchung den medizinischen Alltag ins Chaos stürzen wird. Es würde auch bedeuten, dass sich nahezu jede Arztpraxis gemäß §6 akkreditieren müsste. Auch das dürfte die Kosten des Bundes und der Länder deutlich erhöhen, es sei denn, dass alle Kosten auf die Ärzte abgewälzt werden. Die in §7 genannten Akkreditierungsstellen würden unter dem Anstrom von Anträgen vermutlich zusammenbrechen.

§3, Abs. 1, Nummer 3

Der Begriff „*bis zur Geburt erworbene*“ zielt ganz offensichtlich auf epigenetische Veränderungen der DNS ab. Er ist insofern problematisch, als von einem Großteil der epigenetischen Veränderungen nicht sicher bekannt ist, ob sie vor oder nach der Geburt stattgefunden haben. Dieser Absatz ist u.E. ersatzlos zu streichen.

§3, Abs. 1, Nummer 4

Diese Vorschrift macht praktisch jedes diagnostische Gerät bis hin zu den oben bereits erwähnten Ishihara-Farbtafeln zu einem genetischen Untersuchungsmittel. Sie ist in ihrer Unschärfe völlig unbrauchbar.

§3, Abs. 1, Nummer 5, Buchstabe a)

bb) Es bleibt das Geheimnis der Verfasser, wieso eine Untersuchung auf eine genetische Veränderung, die eine Erkrankung verhindern kann, keine prädiktive genetische Untersuchung sein soll. Im Umkehrschluss bedeutet das doch, dass eine Person ohne diese Veränderung gefährdet ist, die jeweilige Erkrankung zu erleiden. In diesem Fall handelt es sich eindeutig um eine prädiktive Untersuchung.

§3, Abs. 1, Nummer 5, Buchstabe b)

Der Zusatz „...*oder einer von ihr abstammenden zukünftigen Person...*“ macht jede genetische Untersuchung zu einer prädiktiven Untersuchung. Hier ist offenbar die Rede von einem noch ungeborenen Kind. Da jede genetische Erkrankung bei entsprechender

Konstitution des Partners auch bei Nachkommen auftreten kann, gilt dieser Zusatz für jede diagnostische genetische Untersuchung, die damit automatisch auch zur prädiktiven genetischen Untersuchung wird, für die alle dort genannten weiteren Regelungen gelten.

§3, Abs. 1, Nummer 8, Buchstabe c)

Diese Regelung ist semantisch kaum verständlich. Es sollte dargelegt werden, was hier eigentlich gewollt ist.

§7

Da mit einer Neuregelung des Akkreditierungswesens gemäß europäischen Richtlinien zu rechnen ist, sollte dieser Paragraph angepasst werden.

§8

Diese Regelung ist absolut inakzeptabel, weil es praktisch kein sog. genetisches Untersuchungsmittel gibt, das nicht auch für andere Zwecke genutzt wird.

§§ 9-16

Die Regelungen in diesen Paragraphen sind so restriktiv, dass sie eigentlich nur für schwerwiegende genetische Veränderungen ohne adäquate Therapie sinnvoll erscheinen (z.B. M. Huntington). Für die große Mehrzahl der genetischen Veränderungen ist das hier niedergelegte Prozedere völlig überzogen. Es wird nochmals darauf hingewiesen, dass die Mehrzahl genetischer krankheitsverursachender Veränderungen sich in ihrer Bedeutung für das Individuum nicht grundsätzlich von erworbenen Erkrankungen unterscheiden.

§9, Abs. 2

Es ist nicht nachvollziehbar, wieso von der sonst üblichen Zusammenarbeit zwischen Ärzten auf dem Gebiet der genetischen Diagnostik abgewichen werden soll. Die geforderte Pseudonymisierung von Proben ist im Hinblick auf Datenschutzüberlegungen nicht nur überflüssig, sie birgt erhebliche Risiken der unbemerkten Verwechslung von Proben mit allen daraus resultierenden Folgen.

§9, Abs. 4

Diese Bestimmung bedeutet, dass eine Hebamme die Eltern nicht nur über die durchzuführenden genetischen Untersuchungen aufklären darf, sondern diese auch selbst durchführen darf. Das ist vermutlich nicht im Sinne der Verfasser. Darüber hinaus belegt dieser Absatz, dass die Verfasser die Aufklärung über Sinn und Zweck der Screening-Untersuchungen, die das einzige genetische Screening-Programm auf Bevölkerungsebene darstellen, als so nachrangig betrachten, dass hier der Arztvorbehalt aufgehoben wird.

§15, Abs. 1

Die Vernichtung von Untersuchungsmaterial birgt immer die Gefahr, dass bei fehlerhaften Bestimmungen eine Überprüfung nicht mehr möglich ist und kollidiert mit einschlägigen Vorschriften der Akkreditierung von Laboratorien.

§17, Abs. 1a

Der Zweck dieser Regelung ist offenbar, die Entscheidung über das Vorgehen bei einer genetischen Erkrankung, die in der Regel erst im Erwachsenenalter manifest wird, dem von der Erkrankung möglicherweise betroffenen Individuum selbst zu überlassen. Hier muss die Frage erlaubt sein, warum man die Entscheidung, ob ein individuelles Leben lebenswert ist, solange gesundheitliche Probleme im Kindesalter auftreten, den Eltern überlässt, bei später auftretenden Problemen aber dem betroffenen Individuum. Dies ist ein ethisch ausgesprochen fragwürdiger, wenn nicht unhaltbarer Standpunkt, der in dieser Offenheit nur von Erwachsenen erdacht und formuliert werden kann.

Außerdem ist dieser Passus auch weltfremd. Aufgrund der derzeitigen Regelungen zur Abtreibung kann ein Embryo oder Fetus bei Beachtung rein formaler Regeln jederzeit vor dem Ende des 3. Monats abgetrieben werden. Um das Beispiel des BRCA-Gens (Veranlagung für Brustkrebs) heranzuziehen, wird es im Einzelfall kaum möglich sein, eine Schwangere mit einer Mutation im BRCA-Gen davon abzubringen, den genetischen Status eines Feten untersuchen zu lassen, wenn sie sich dazu entschlossen hat. Es steht zu befürchten, dass sie in einer Situation der Ausweglosigkeit den Feten lieber abtreibt, als das Risiko der Geburt eines Kindes mit BRCA-Defekt zu riskieren.

§18, Abs. 2

Hier wird eine Bewertung aller Reihenuntersuchungen durch die Gendiagnostik-Kommission gefordert, bevor solche Untersuchungen durchgeführt werden dürfen. Momentan gibt es entsprechende Untersuchungen nur im Neugeborenen-Screening. Im Gesetzentwurf sind keine Übergangsregelungen vorgesehen, falls die Kommission nicht in der Lage ist, die derzeit empfohlenen Untersuchungen zeitgerecht zu bewerten.

§18, Abs. 4

Diese Regelung sieht offenbar vor, dass negative Ergebnisse in der Reihenuntersuchung der untersuchten Person nicht mitgeteilt werden. Da die Untersuchungen sowieso gezielt durchgeführt werden müssen, ist der Satz *„Soweit bei einer genetischen Analyse genetische Eigenschaften festgestellt werden, die für die betroffene Person keine Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, sind diese Informationen unverzüglich und vor ihrer Dokumentation zu vernichten“* nicht anders zu verstehen. Die Vernichtung von Untersuchungsergebnissen birgt immer das Risiko, dass in späteren Streitfällen bei fehlerhaften Ergebnissen eine Nachprüfung des Sachverhaltes nicht mehr möglich ist.

§19

Die Intention dieses Paragraphen ist nachvollziehbar. Allerdings ist diese Regelung durchaus anfällig für Missbräuche. Aufgrund der weit gefassten Definition genetischer Untersuchungen wird eine große Zahl von Individuen mehrfach genetisch beraten werden müssen (siehe Beispiele), da viele Untersuchungen in Zukunft genetische Untersuchungen sein würden. Ziel der Regelung ist es, dass jede erforderliche Aufklärung unabhängig davon, ob die Untersuchung dann durchgeführt wird, honoriert wird. Andererseits kann es absolut nicht im Interesse der Verfasser dieses Gesetzes sein, dass jede Aufklärung mit der vermuteten oder möglichen genetischen Diagnose an die Kostenträger weitergegeben wird. Im Einzelfall ist dann aus Gründen des Datenschutzes nicht mehr nachvollziehbar, wer worüber bereits aufgeklärt wurde.

§34

Es ist überhaupt nicht nachvollziehbar und begründet, dass für die Gendiagnostik-Kommission Sachverständige aus der Biologie hinzugezogen werden. Die Themen, die

in dem Gremium behandelt werden sollen, sind immer rein medizinischen bzw. ethischen oder juristischen Inhalts (siehe auch Beschreibung der Aufgaben in §34, Abs. 5). An dieser Stelle wird der Arztvorbehalt des Gesetzes im Prinzip ausgehebelt. Diese Vorschrift könnte im Extremfall dazu führen, dass kein einziger Sachverständiger aus der Medizin in diesem Gremium anwesend ist.

Anhang 2 - Begründungen des Gesetzentwurfs

A. Allgemeiner Teil I (S. 21 ff)

- *„für die meisten genetisch beeinflussten Erkrankungen gibt es keine Therapie“.*

Dies ist schlicht falsch und beruht auf einer eingeschränkten Perspektive, die sich rein humangenetisch im Sinne monogener schwerer Erkrankungen mit hoher Penetranz versteht. Selbstverständlich sind die meisten Erkrankungen genetisch beeinflusst, aber dennoch therapierbar. Dies gilt sogar für monogene Erkrankungen wie die Phenylketonurie, die sich diätetisch genauso gut therapieren läßt wie z.B. die durch Gluten verursachte Zöliakie, oder für die Hämochromatose, deren Organschäden durch Aderlässe und diätetische Maßnahmen verhindert werden können.

- *„... kann Patienten veranlassen, sich medizinisch fragwürdigen Eingriffen oder Maßnahmen zu unterziehen“.*

Dies gilt für jede andere medizinische Diagnose auch. Umgekehrt kann ein Untersuchungsergebnis den Patient auch veranlassen, sich einer wirksamen Therapie zu unterziehen. Die implizite Kriminalisierung ärztlich/medizinischer Tätigkeit ist daher gänzlich unangebracht.

Zu §2(1),1

- *„.....nicht erfasst sind genetische Untersuchungen und Analysen an in der Petrischale erzeugten..... Embryonen....“*

Unabhängig von der Regelung derartiger genetischer Verfahren durch andere Gesetze, gilt dieselbe Definition gem. §3(1),3, da Befruchtung erfolgt ist.

Zu §3(1),1 (S.24)

- *„Ist dafür eine Phänotypanalyse ausreichend..., so ist dies bereits eine genetische Untersuchung im Sinne des Gesetzes“.*

Dies ist schon deshalb unangemessen, weil die Kosten dieses Satzes überhaupt nicht ab-

schätzbar sind. Offensichtlich handelt es sich bei dieser Festlegung um einen diagnostischen Test bei vorhandenem Phänotyp. Daraus ergibt sich, dass jeder Test als genetischer Test verkauft und abgerechnet werden kann.

Zu §3(1),3 (S.25)

Sind hiermit epigenetische Effekte gemeint? Der epigenetische Status ändert sich alters- und gewebeabhängig. Wer will das prüfen?

Zu §3(1),5 Doppelbuchstabe Cc (S.25)

- *„genetische Eigenschaften festzustellen, die die Wirkung von Arzneimitteln ganz oder teilweise beeinflussen.....“*

Ist dies als diagnostischer oder prädiktiver Test zu sehen? Dies hängt sowohl von Indikation als auch von Medikament ab. Prädiktiver Test wäre erwünscht, um unerwünschten NW zuvor zu kommen. Die Beratung muss aber eine klinisch-pharmakologische und nicht eine humangenetische sein. Dies zeigt, dass die im Arztvorbehalt gemachten Einschränkungen zu eng und zu stark humangenetisch orientiert sind.

Zu §3(1),5 Buchstabe b (S.25)

- *„..... ob genetische Eigenschaften vorliegen, die für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung ursächlich oder mitursächlich sind, die erst zukünftig bei der betroffenen Person oder einer von ihr abstammenden Person auftreten“ .*

Damit sind insbesondere alle multifaktoriellen Erkrankungen erfasst, bei denen die genetische Komponente untergeordnet ist. Die Verknüpfung multifaktorieller Erkrankungen mit prädiktiven Tests als humangenetische Untersuchung ist einer der zentralen Pferdefüße dieses Entwurfs.

Zu §3(1),7 (S.26)

Diese Untersuchungen zum Zwecke der Lebensplanung auszunehmen ist problematisch,

da sie zu einem späteren Zeitpunkt auch medizinischen Zwecken dienen können. Ein derartiger Test zur maximalen Sauerstoffaufnahme kann bei einem Raucher oder Emphysematiker prädiktiv für seine Prognose sein, da er von der höheren Sauerstoffkapazität profitiert. Auch dieses Beispiel zeigt die unzulängliche medizinische Kompetenz, die Grundlage der Festlegungen in diesem Text war. Dies ist nur durch die Unkenntnis über die Komplexität von Krankheitsentstehung und ihrem klinischen Phänotyp zu erklären.

Zu §6(1) (S.27)

- *„für genetische Analysen enthält das Gesetz Anforderungen an die Qualitätssicherung, da deren Durchführung besondere Anforderungen stellt“.*

Dies ist unvollständig bzw. falsch. Wissenschaftliche Untersuchungen und umfangreiche externe Qualitätssicherungsprogramme zeigen seit Jahren, dass fehlerhafte molekulargenetische Untersuchungen in der Regel nicht im Bereich der Analytik liegen, sondern im administrativen und interpretatorischen Bereich „diagnostic Proficiency“.

Die Professionalität der genetischen Untersuchung ist ein wichtiges Thema bei der Betrachtung der medizinischen Qualität genetischer Untersuchungen (hierzu hat die OECD in 2005 “Guidelines for Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing” herausgegeben). Hier ist bereits auf der Basis von Zahlen aus 2002 absehbar, dass privat-kommerzielle Anbieter genetischer Tests zwar zahlenmäßig in der Unterzahl sind, der Umfang und Durchsatz ihrer genetischen Analysen jedoch deutlich z.B. über der von öffentlichen Krankenhäusern liegt (siehe dort S. 5). Ähnlich kommt die OECD (“Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing”, Juni 2007) zum Schluss der überragenden Bedeutung der Sicherung der Untersuchungsqualität sowie der Ausbildung des Personals, welches die Untersuchungen durchführt.

Genetische Untersuchungen erfordern die gleiche Sorgfalt wie nicht-genetische. Auch hier ist *genetischer Exzeptionalismus* unangebracht. Als Beispiel diene, dass die korrekte Blutzuckerbestimmung maßgeblich dafür ist, dass Patienten mit einer schweren Hypoglykämie, z.B. durch zu hohe Insulingabe oder auf Intensivstationen, rasch erkannt werden, weil sie ansonsten einen irreversiblen Gehirnschaden mit lebenslanger schwerster Behinderung davontragen. Diese Fehleinschätzung im Text

zeigt inakzeptable Unkenntnis der Bedeutung von Präanalytik (siehe auch im Bereich Akkreditierung) und Proficiency auf die Qualität genetischer Untersuchungen in Deutschland. Daneben zeigt sie erneut – wie oben - auch die mangelhafte Fähigkeit der richtigen Einordnung der Bedeutung genetischer Untersuchungen in den Gesamtkontext medizinischer Diagnostik.

Zu §6(1),1 (S.27)

- *„Einschlägig ist hier insbesondere die Norm DIN ISO 15189 Medizinische Laboratorien“.*

Ist hierbei bedacht, dass gemäß Annex der ISO Norm das Laboratorium verantwortlich für die korrekte Durchführung der Präanalytik ist? Genau dies wird durch die gesetzlichen Vorschriften ausgehebelt. Dies ist insbesondere bedeutsam, wenn im Rahmen der Indikationsstellung nach §9 die Analyse delegiert wird.

Zu §8 (S.29)

- *„da genetische Untersuchungen unter Verwendung vonso genannten Genchips..... nicht ohne aufwendige Aufbereitung ...nicht für den Laien auswertbar sind, besteht insoweit derzeit kein gesetzlicher Handlungsbedarf.“*

Die Aufbereitung von DNA für die multiparametrische Analyse auf Genchips ist heute automatisiert. Für die Verwendung genomischer DNA genügen hierzu simpelste und schnelle Verfahren. Einige Analysen sind bereits als patienten-nahe tragbare Bedsidegeräte, nicht größer als eine Handtasche verfügbar und beinhalten Softwarealgorithmen zur vollständigen Auswertung der Ergebnisse. Dieser Absatz ist rein industriefreundlich und durch den technischen Fortschritt bereits heute überholt.

Zu §8 (S.29)

- *„selbst wenn zukünftig „lesbare Selbsttests“ entwickelt werden sollten bestünde kein Bedarf für eine Vertriebswegregelung außer für die Abgabe an den Endanwender“.*

Diese Regelung kriminalisiert den Endverbraucher, nicht denjenigen, der solche Tests

gesetzwidrig herstellt. Das ist so, als würde man Drogenhändler nicht bestrafen, weil man sich an die Junkies halten kann.

Zu §9 (S.29)

- *‘...wird so die Entstehung eines „freien Marktes“ für genetische Untersuchungen, auf dem Diagnostikleistungen nach rein kommerziellen Gesichtspunkten angeboten werden, weitgehend ausgeschlossen“.*

Im Gegenteil, durch die Begriffsdefinitionen werden diese erst befördert. Die reine Mengenausweitung, wie sie in diagnostischen Großunternehmen zum Geschäftsplan gehört, wird hierdurch nicht behindert.

Zu §9(2) (S.29)

- *„im Falle der Delegation müssen die Proben pseudonymisiert werden“*
- *„...nur dem Arzt/der Ärztin, der/die die Untersuchung angeordnet hat, zur Kenntnis gelangen und ausgeschlossen wird, dass beauftragte Personen und Einrichtungen das Untersuchungsergebnis einer bestimmten Person zuordnen können.“*

Dies widerspricht der o.a. DIN 15189 und würde auf die meisten Proben zutreffen. Ein nicht vorhandenes neues Qualitätssicherungssystem mit immensen Kosten ist erforderlich. Die Proben- und Datenverwechslung ist durch die zusätzlich erforderliche Datenübergabe nicht vermeidbar.

Einige Problemfälle am Beispiel

Nachfolgend sind Beispiele aufgeführt, die auch dem medizinischen Laien illustrieren, dass dieses Gesetz nahezu alle Bereiche der medizinischen Diagnostik tangiert und zu einer unübersehbaren Flut von Aufklärungen, Dokumentationen und Einwilligungen führt. Wir möchten betonen, dass diese Beispiele keineswegs konstruiert sind, sondern aus dem medizinischen Alltag stammen. Aus nachvollziehbaren Gründen haben wir uns auf die Labordiagnostik konzentriert, die unsere Kernkompetenz darstellt. Weitere Beispiele könnten problemlos hinzugefügt werden.

A. *Labordiagnostik*

1. Anämiediagnostik

Nach dem Gesetzentwurf wäre die Durchführung eines normalen Blutbildes zur weiteren Diagnostik eindeutig eine genetische Untersuchung, da am Ende die Entdeckung einer Thalassämie, einer Sphärozytose oder einer Elliptozytose stehen könnte. Es müsste also eine entsprechende Aufklärung durchgeführt und die Einwilligung eingeholt werden.

2. Gerinnungsdiagnostik

Ziel jeder Gerinnungsdiagnostik soweit sie nicht die Überwachung einer Therapie verfolgt, ist die Entdeckung angeborener oder erworbener Gerinnungsstörungen. Auch hier wäre eine entsprechende Aufklärung und Einwilligung nötig. Präoperative Untersuchungen asymptomatischer Personen wären prädiktiv mit entsprechend strengeren Regelungen.

3. Blutgruppenbestimmung

Aus zahlreichen Studien ist bekannt, dass die Blutgruppen mit bestimmten Erkrankungsrisiken assoziiert sind. Auch wenn die Assoziation schwach ist, wird die Blutgruppenbestimmung damit zur prädiktiven genetischen Untersuchung mit allen Konsequenzen.

4. HLA-Bestimmung

Die HLA-Bestimmung z.B. bei Knochenmarkspendern ist ohne entsprechende Aufklärung und genetische Beratung nicht mehr möglich, da es sich völlig zweifelsfrei um eine prädiktive genetische Untersuchung handelt, die sogar mit den klassischen molekularbiologischen Methoden durchgeführt wird.

5. Blutfettwerte

Die Bestimmung von Blutfettwerten wird durch dieses Gesetz zu einer prädiktiven genetischen Untersuchung.

6. Blutglukose, HbA1c

Die Diagnostik eines Diabetes könnte als genetische Untersuchung aufgefasst werden.

B. Apparative Diagnostik

1. Echokardiogramm

Das Echokardiogramm wird zur genetischen Untersuchung, weil eine typische echokardiographische Diagnose, die hypertrophe Kardiomyopathie eine genetische Erkrankung ist. Da es sich häufig um asymptomatische Patienten handelt, muss diese Untersuchung als prädiktive genetische Untersuchung eingestuft werden.

2. Ultraschall

Ultraschalluntersuchungen sind, wie bereits in den Erklärungen dargelegt, als genetische Untersuchungen anzusehen, da eine Reihe genetischer Erkrankungen mit ihnen festgestellt werden können.

3. Röntgen- oder MR-Untersuchungen

Ähnlich wie für Ultraschalluntersuchungen wird auch ein großer Teil der radiologischen Untersuchungen als genetische Untersuchung zu betrachten sein.

C. Nicht-apparative Diagnostik

1. Farbtafeln zur Untersuchung des Farbsehens

Wie bereits von den Verfassern erläutert wird die seit über 50 Jahren durchgeführte Untersuchung des Farbsehens mit Hilfe der Ishihara Farbtafeln in Zukunft eine aufklärungspflichtige genetische Untersuchung.

2. Sämtliche konventionellen klinischen Untersuchungsmethoden, die geeignet sind, eine genetische Erkrankung aufgrund beobachtbarer Merkmale festzustellen sind zukünftig als genetische Untersuchungen zu betrachten.



Univ.-Prof. Dr. Karl J. Lackner
für das Präsidium der DGKL