

BVDH e.V. • Präsident

Dr. med. Bernt Schulze • Podbielskistr. 122 • 30177 Hannover

An den
Ausschuss für Gesundheit
des Deutschen Bundestages
Frau Dr. B. Bunge
Paul-Löbe-Haus
Konrad-Adenauer-Str. 1
11011 Berlin

per e-mail katharina.lauer@bundestag.de

Stellungnahme

**des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVDH) e.V.
zum Gesetzentwurf der Bundesregierung - Gesetz über gene-
tische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz –
GenDG) - (BT-Drs. 16/10532) - anlässlich der vom Ausschuss
für Gesundheit des Deutschen Bundestages durchgeführten
öffentlichen Anhörung am 21.01.2009**

Sehr geehrte Frau Dr. Bunge,

der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) e.V. begrüßt den vorliegenden Entwurf des Gendiagnostikgesetzes als dringend notwendigen Schritt zur Regelung der Gendiagnostik zum Schutz und Nutzen der untersuchten Personen. Entscheidend für den zukünftigen Nutzen und den Umgang mit den möglichen Risiken der Gendiagnostik wird deren Anwendung in den verschiedenen medizinischen Fachgebieten sein, die darauf intensiv vorzubereiten sind:

- 1. Wie ist eine Weiterbildung der Ärzte verschiedener Fachrichtungen zu erreichen, damit diese für die Beratung vor genetischer Diagnostik, die Durchführung diagnostischer genetischer Untersuchungen und die Mitteilung erhobener Befunde qualifiziert sind?**

Der Arztvorbehalt (§ 7) wird erst dann zu einer Qualitätssicherung der Beratung und Untersuchung im Bereich der genetischen Diagnostik füh-



**Berufsverband Deutscher
Humangenetiker (BVDH) e.V.**

Vorstand

Präsident

Dr. med. Bernt Schulze

Vizepräsident

PD Dr. rer. nat. Markus Stumm

Prof. Dr. med. Evelin Schröck

Dr. rer. nat. Simone Heidemann

Schatzmeister

Prof. Dr. rer. nat. Jürgen Kunz

Schriftführerin

Prof. Dr. med. Ursula G. Froster

Beirat

Dr. rer. nat. Hertraut Haas-Andela

Dr. med. Nicolai Kohlschmidt

PD Dr. rer. nat./med. habil Thomas Liehr

Prof. Dr. med. Harald Rieder

14. Januar 2009

Geschäftsstelle

Linienstraße 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 300 60 601

Konto 000 35 86 936

IBAN DE48 3006 0601 0003 5869 36

BIC DAAEEDDD

USt.-IdNr.: DE 238 391 914

St.Nr. 27/620/53950

VR 13937 Amtsgericht München

ren, wenn ausführende Ärzte innerhalb ihrer Fachrichtungen eine spezialisierte Weiterbildung absolviert haben. Diese Weiterbildung sollte so ausgerichtet sein, dass qualifizierte Entscheidungen über die gesamte Breite der diagnostischen Möglichkeiten getroffen werden können, damit es nicht zu einer Explosion der Kosten auf Grund einer zu breit gestreuten Analytik kommt. Ebenso sollte die Beratung so durchgeführt werden, dass sowohl die jeweiligen Pathomechanismen der Erkrankung als auch die familiäre Konstellation über mehrere Generationen Berücksichtigung finden. Das Fach Humangenetik bietet sich als Partner für die Durchführung der erforderlichen Weiterbildung an. Der Umfang dieser Aufgabe, die über die bisherige Sicherstellung genetischer Beratung weit hinausgeht, erfordert jedoch erhebliche gemeinsame Anstrengungen aller Beteiligten.

2. Warum sollen pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchungen und Beratungen ausschließlich von FachärztInnen für Humangenetik durchgeführt werden?

Die in der Gendiagnostik bereits erzielten Standards, wie sie in den Richtlinien zur prädiktiven und pränatalen Diagnostik seit langem niedergelegt sind, stellen Maßstäbe für neue gesetzliche Regelungen dar. Die pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) genetische Beratung und Untersuchung gehören in die Hände der Fachärzte für Humangenetik, da die Ergebnisse und deren Beurteilung komplexe Auswirkungen auf das noch ungeborene Kind, seine Familie bzw. auf noch nicht erkrankte, jedoch künftig möglicherweise betroffene Familienangehörige haben. Nur der Facharzt für Humangenetik gewährleistet eine fachlich umfassende, alle medizinischen Fachdisziplinen übergreifende, familienorientierte Betreuung, in der insbesondere der Verantwortung für das ungeborene Leben und besonders zu schützende Personen Rechnung getragen wird.

3. Warum sind Fachhumangenetiker besonders qualifiziert, um gendiagnostische Untersuchungen nach Indikationsstellung gemäß GenDG eigenverantwortlich im Labor durchzuführen? Welche Fähigkeiten und Fertigkeiten hat der Fachhumangenetiker einem nicht humangenetisch qualifizierten Arzt voraus?

Nur eine strukturierte humangenetische Weiterbildung bietet die Gewähr für einen verantwortungsvollen Umgang mit der Gendiagnostik. Das GenDG sieht in § 7 die Möglichkeit der Beauftragung von Personen und Einrichtungen mit einer gendiagnostischen Leistung vor. Für die Durchführung humangenetischer Labordiagnostik sollte explizit die Tätigkeit qualifizierter Naturwissenschaftler vorgesehen werden. Hierzu sind Fachhumangenetiker (GfH) hervorragend qualifiziert. Die fünfjährige Weiterbildung mit Prüfung zum Fachhumangenetiker (GfH) ist für den Bereich der Labordiagnostik vergleichbar mit der Weiterbildung der Fachärzte für Humangenetik. Kein anderes ärztliches Fachgebiet verfügt über ein vergleichbares Curriculum. Deshalb sollte die Durchführung und Beurteilung der genetischen Untersuchungen, speziell der prädiktiven und pränatalen Diagnostik, vorrangig an Fachhumangenetiker (GfH) delegiert werden.

4. Warum ist die Heranziehung von Humangenetikern für die Arbeit der Gendiagnostik-Kommission unerlässlich?

Entscheidend für die Umsetzung der gesetzlichen Grundlagen in die Praxis wird die erfolgreiche Tätigkeit der neu zu berufenden Gendiagnostik-Kommission (§ 23) sein. Für die fachliche Expertise ist deshalb die Mitarbeit der Fachvertreter der Humangenetik zwingend erforderlich. Wir haben in dem bisherigen Gesetzgebungsverfahren den deutlichen Eindruck gewonnen, dass diese humangenetische Expertise berücksichtigt werden wird. Allein die Weiterbildung der Ärzte verschiedenster Fachrichtungen für die Beratung bei diagnostischen Untersuchungen ist eine umfangreiche Aufgabe, die im Interesse der qualitätsgerechten Betreuung der Patienten nur aufbauend auf den langjährigen Erfahrungen und umfassenden Kenntnissen der humangenetischen Fachvertreter umgesetzt werden kann. Der BVDH ist bereit, die Zielsetzungen und die Umsetzung des Gendiagnostikgesetzes aktiv mitzugestalten und Experten für diese Arbeit zu entsenden.

5. Sollen Ergebnisse genetischer Analysen tatsächlich nach 10 Jahren regelhaft vernichtet werden, oder sollten diese im Interesse der Familienangehörigen prinzipiell längerfristig aufgehoben werden? Sollen Untersuchungsproben generell sofort nach Abschluss der Diagnostik vernichtet werden?

Zum Schutz vor Missbrauch und Diskriminierung regelt das GenDG die Aufbewahrung und Vernichtung genetischer Proben sowie der Ergebnisse der Gendiagnostik sehr restriktiv. Durch den Zwang, die Untersuchungsergebnisse (§ 12) wie auch das Untersuchungsmaterial (§ 13) nach einem definierten Zeitraum vernichten zu müssen, können jedoch wichtige Informationen verloren gehen und weiterführende Untersuchungs- und Kontrollmöglichkeiten nicht genutzt werden. Die Gendiagnostik bietet vielen Familien die Möglichkeit, z.B. gehäuft und in mehreren Generationen auftretende Erkrankungen aufzuklären und trotz hoher genetischer Belastung gesunde Kinder zu bekommen. Auch sind die genetischen Ursachen vieler Erkrankungen heute noch gar nicht oder noch nicht vollständig bekannt. Eine spätere Analyse bei Vorliegen neuer Erkenntnisse würde durch die Vernichtung unmöglich gemacht. Auf die Interessen der Angehörigen des untersuchten Patienten, die oft erst viel später ihre Fragen nach der familiären Erkrankung stellen, sollte besondere Rücksicht genommen werden. Für Verwandte relevante genetische Untersuchungen (z.B. im Rahmen einer späteren Schwangerschaft), die nur mit Hilfe des Materials des Patienten möglich sind, sollten durch eine flexiblere Regelung der Aufbewahrung von Proben und Befunden ermöglicht werden.

Auch mögliche Haftungsfragen bei Klagen auf ärztliches Verschulden können unter Umständen nicht mehr geklärt werden – z.B. kann eine Probenverwechslung nicht mehr ausgeschlossen werden, wenn das Material vernichtet wurde. Das stellt eine unzumutbare Härte sowohl für den Arzt als auch für den klagenden Patienten dar. Hier sollte das Gesetz eine Vernichtung von Untersuchungsmaterialien nur auf ausdrücklichem Wunsch des Patienten vorsehen.

Auf die zur praktischen Umsetzung notwendige Flexibilisierung beispielsweise der Bestimmungen über die Befundmitteilung (§ 11), die zur Sicherstellung der Befundmitteilung im Krankheits- oder Todesfall auch eine Vertretungsregelung vorsehen sollte, sei ergänzend hingewiesen.

Wir sind optimistisch, dass die Umsetzung der Regelungen im GenDG durch die Gendiagnostik-Kommission in enger Abstimmung mit den Fachexperten für Humangenetik (GfH und BVDH) und den Gremien der ärztlichen Selbstverwaltung eine qualitätsgerechte Betreuung der Patienten unter Berücksichtigung des medizinischen Fortschritts gewährleisten wird.

Mit freundlichen Grüßen

gez. Dr. med. Bernt Schulze

Präsident

des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVDH) e.V.

www.bvdh.de

gez. PD Dr. rer. nat. Markus Stumm

Vizepräsident