

Stellungnahme der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.

zum

Gesetzesentwurf der Bundesregierung zu einem Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)

DS 16/10532 v.13.10.2008

für die öffentliche Anhörung am 21.Januar 2009

Soweit nicht anders angegeben, beziehen sich Paragraphenverweise auf den o.g. Entwurf. Aus Gründen der sprachlichen Vereinfachung wird in diesem Dokument nur die männliche Form von Personenbezeichnungen verwendet. Die weibliche Form ist ausdrücklich mitgemeint.

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. ist der Dachverband von Patientenorganisationen von Kindern und erwachsenen Betroffenen mit (chronischen) seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. In Deutschland leben ca. 4 Millionen Menschen, die von einer der ca. 7-8.000 seltenen Erkrankungen betroffen sind. Der weit überwiegende (>80%) Anteil dieser Erkrankungen sind genetischen Ursprungs. Die ACHSE bedankt sich daher ausdrücklich für die Einladung zur Stellungnahme und zur Äußerung in der Anhörung.

I. Gesetzesinitiative wird im Grundsatz begrüßt

Wir begrüßen ausdrücklich die Absicht der Bundesregierung, die Durchführung genetischer Untersuchungen beim Menschen gesetzlich zu regeln. Diese Regelung ist angemessen, aber auch erforderlich, um dem Schutz der Menschenwürde (Art.1 Abs.1 GG), der Unverletzlichkeit der Person (Art. 2 Abs. 2 GG) und dem Diskriminierungsverbot (Art.3 Abs.3 GG) auf dem Gebiet der genetischen Untersuchungen Geltung zu verschaffen und dem Mißbrauch genetischer Untersuchungen- soweit gesetzlich möglich - entgegenzuwirken.

II. Geltungsbereich unzureichend:

Genetische Untersuchungen für Forschungszwecke müssen mit einbezogen werden.

Gerade vor dem Hintergrund des oben Gesagten ist es nicht einzusehen, warum das Gesetz ausdrücklich nicht auf Forschungszwecke (§2(2) Nr.1) anzuwenden ist. Die Gegenäußerung der Bundesregierung zu der diesbezüglichen Stellungnahme des Bundesrates vermag nicht zu überzeugen. Die Tatsache, dass es ein „heterogenes Meinungsspektrum“ zu der Frage gibt, ob und inwieweit spezifische gesetzliche Regelungen erforderlich sind und wie diese sich auf die Durchführung von Forschungsarbeiten auswirken, rechtfertigt nicht, diesen wichtigen Bereich ungeregt

zu lassen. Auch bei anderen Fragen (z.B. des Embryonenschutzes, der Terrorismusbekämpfung oder dem Steuerrecht) gibt es international ein heterogenes Meinungsspektrum, was den Gesetzgeber aber nicht davon abhält, Entscheidungen für den Geltungsbereich des Grundgesetzes zu treffen. Dies muss umso mehr gelten für den empfindlichen Bereich der genetischen Untersuchungen. Auch wenn es – wie die Bundesregierung richtig feststellt – bei Forschungsprojekten darum geht, allgemeine Erkenntnisse über Ursachenfaktoren menschlicher Eigenschaften zu gewinnen, heißt dies nicht, dass Erkenntnisse, die im Rahmen solcher Forschungen gewonnen werden, nicht mißbräuchlich oder in anderer Weise zum Nachteil der konkret betroffenen Menschen (untersuchte Probanden, Patienten) verwendet werden können. So ist beispielsweise nicht einzusehen, dass nach Konzeption des Gesetzes zwar eine genetische Untersuchung für medizinische Zwecke nur nach umfassender Beratung vorgenommen werden darf, die Frage der Beratung, der Ergebnismitteilung, des Rechtes auf Nichtwissen etc. aber bei Erkenntnissen, die im Rahmen eines Forschungsprojektes gewonnen werden, gänzlich offen gelassen werden soll. Im Gegensatz zur Auffassung der Bundesregierung halten wir daher die Forderung des Bundesrates, auch den Forschungsbereich zu regeln, für richtig. Wir widersprechen nachdrücklich der Auffassung verschiedener wissenschaftlicher Gesellschaften, die die Nichtregelung des Forschungsbereichs begrüßen. Ein solches „Wegschauen“ ist nicht im Interesse der Patienten. Diese Regelungslücke kann vielmehr dazu führen, dass Patienten die Teilnahme an entsprechenden Forschungsvorhaben von vorneherein verweigern. Dies kann auch nicht im Interesse der Wissenschaft liegen.

III. Stellungnahme zu einzelnen Regelungen des vorgelegten Entwurfs

1. §2 (1) Änderung des Wortlautes

„genetische Analysen bei Menschen ~~sowie~~ einschließlich Embryonen und Föten während der Schwangerschaft...“

Begründung:

Auch Embryonen und Föten sind Menschen. Ihre sprachliche Marginalisierung trägt zu einer weiteren Erosion des Schutzes ungeborener Menschen, insbesondere von Embryonen und Föten mit Behinderungen, bei.

2. §5 Qualitätssicherung genetischer Analysen

Wir begrüßen ausdrücklich die vorgeschlagene Konzeption und lehnen eine Aufweichung etwa in dem Sinne, dass im Bereich der universitären Medizin gendiagnostische Analysen außerhalb akkreditierter Labors ermöglicht werden sollten, nachdrücklich ab.

Begründung:

Es ist nicht einzusehen, warum die durch die Akkreditierung zu erreichende Mindestqualität ausgerechnet an universitären Einrichtungen nicht erforderlich sein sollte. Eine „Öffnungsklausel“ für akademische Einrichtungen ließe befürchten, dass damit zu Lasten der Patienten einem unkontrollierten Wildwuchs verschiedener mangelhaft evaluierter Verfahren Vorschub geleistet werden würde.

3. **§§7,9 Arztvorbehalt und Beratungspflicht präzisieren, damit Neugeborenencreening nicht beeinträchtigt wird.**

Wir begrüßen im Grundsatz die Konzeption des Arztvorbehaltes. Jedoch halten wir es für erforderlich klarzustellen, dass mit der Formulierung von Satz 1, 2. Halbsatz „oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben“, sichergestellt wird, dass erforderliche Untersuchungen im Rahmen des in den Kinderrichtlinien vorgesehenen Neugeborenencreenings (einschließlich zukünftiger Änderungen dieser Richtlinien) auch von Kinder- und Jugendärzten bzw. in deren Auftrag durch beauftragte Labors durchgeführt werden können. Wir halten daher die Anregung des Bundesrates, in §7 einen neuen Absatz 4 einzuführen für prinzipiell richtig, schlagen jedoch vor, dahingehend zu präzisieren, dass es sich ausschließlich um das Neugeborenencreening in der vom Gemeinsamen Bundesausschuss auch genehmigten Form handelt. Diese Definition ist systematisch sinnvoll in §3 (Begriffsbestimmungen) zu formulieren.

Davon unberührt bleiben muss allerdings die qualifizierte Beratung nach Vorliegen des Ergebnisses. Wir widersprechen daher der Forderung des Bundesrates nach Einfügung einer Regelung in §11 (1) wonach das Ergebnis auch durch die in §7(4) genannte Person mitgeteilt werden darf. Während wir also insofern die Bedenken der Bundesregierung hinsichtlich der Qualifikation der beratenden ärztlichen Person teilen, warnen wir ausdrücklich davor, das Neugeborenencreening durch eine unpraktikable Beratungsregelung vor Durchführung des Screenings de facto unmöglich zu machen.

Begründung:

Die Durchführung des Neugeborenencreenings, das eine sehr wichtige Maßnahme zur Einleitung der Frühbehandlung bei definierten (seltenen) Stoffwechselerkrankungen darstellt und erheblichen Nutzen für die so identifizierten erkrankten Neugeborenen mit sich bringt, darf nicht dadurch in der Praxis verunmöglicht werden, dass nur wenige Ärzte mit spezieller Weiterbildung bzw. Fortbildung mit der Durchführung betraut sind. Da es sich beim Neugeborenencreening gemäß der Kinderrichtlinie (NBS) um eine standardisierte und vom Gemeinsamen Bundesausschuss für den Bereich der GKV evaluierte Maßnahme handelt, erscheint es vertretbar und zweckmäßig, die Beauftragung (und soweit einschlägig auch die Durchführung) der Untersuchungen im Rahmen des NBS auch durch ärztliche Geburtshelfer, Hebammen bzw. Entbindungspfleger sowie Kinder- und Jugendärzte zuzulassen. Davon streng zu unterscheiden ist allerdings die Beratung nach Vorliegen eines Befundes. Die Befundmitteilung bedarf in jedem Falle der besonderen Fachkenntnis von Ärztinnen und Ärzten, die mit der jeweiligen Erkrankung vertraut sind. Auch sollte ein Arzt für Humangenetik für die genetische Beratung hinzu gezogen werden.

4. **§10 (1) Verpflichtendes Beratungsangebot nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses**

Der Wortlaut von Satz 1 ist wie folgt zu ändern: „Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung ~~soll~~ hat die verantwortliche ärztliche Person...“

Begründung:

Es ist nicht einzusehen, warum bei Vorliegen einer Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ohne Behandlungsmöglichkeit eine Beratung anzubieten ist, in anderen Fällen jedoch nur soll. Das Angebot sollte vielmehr stets erfolgen.

5. **§15, Voraussetzung vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen präzisieren**

Der Entwurf lässt eine vorgeburtliche genetische Untersuchung beim Embryo oder Fötus dann zu, „soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen...“. Wir schlagen vor, davon abweichend den Wortlaut des Satz 1 wie folgt zu ändern:

„Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entweder vor oder nach seiner Geburt lebensbedrohlich sind oder seine Lebensqualität auf Dauer schwer und nachhaltig beeinträchtigen“.

Begründung:

Die bisherige Formulierung ist unpräzise, da nicht geklärt ist, was unter einer „Beeinträchtigung“ der Gesundheit zu verstehen ist. So ist die geübte Praxis, auch Kinder mit Kiefer-Lippen-Gaumenspalte (sog. „Hasenscharte“) aufgrund dieser Behinderung abzutreiben, bezeichnend dafür, dass die „Beeinträchtigung“ allzu sehr aus der Perspektive mangelhaft aufgeklärter Eltern oder Ärzte, nicht aber aus der Perspektive der Betroffenen gesehen wird. Die ACHSE ist der Auffassung, dass eine reine gesundheitliche Beeinträchtigung nicht ausreichend ist. Wir schlagen daher die o.g. Einschränkung der Diagnostik auf solche Erkrankungen vor, die entweder lebensbedrohlich sind oder die Lebensqualität auf Dauer nachhaltig und schwer beeinträchtigen.

Die ACHSE weist in diesem Zusammenhang auf die Problematik von Abtreibungen, die infolge einer pränatalen Diagnostik bei Kindern vorgenommen werden, die wahrscheinlich an einer schweren Erkrankung erkrankt sind oder eine Behinderung aufweisen hin. Die aus unserer Sicht sehr bedauerliche und unerträgliche Praxis, dass bei der Feststellung eines Down-Syndroms in über 90 % der Fälle eine Abtreibung vorgenommen wird, lässt erkennen, dass die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung eine maßgeblich prägende Wirkung für die Entscheidung der Eltern haben, ohne dass die Perspektive der Betroffenen eingenommen wird, und ohne dass Beratungs- und Unterstützungsmöglichkeiten hinreichend angeboten werden.

Allerdings gibt es zu dieser Problemstellung in der ACHSE verschiedene Positionen in unseren Mitgliedsverbänden. Die ACHSE hatte bislang keine Gelegenheit, diese

gemeinsam zu diskutieren und enthält sich daher einer weitergehenden Stellungnahme.

6. **§15 Abs.2 – Beratungsangebot präzisieren**

Es ist ein Satz 2 zu ergänzen:

„Die Schwangere ist ausdrücklich auch auf die Möglichkeit einer Kontaktaufnahme zu für die mögliche Erkrankung oder Behinderung einschlägigen Patientenorganisationen hinzuweisen“

Begründung:

Die Praxis zeigt, dass der Kontakt zu gleich Betroffenen (z.B. Eltern von Kindern mit der vermuteten Erkrankung) zu einer wesentlichen Erweiterung der Perspektive von Eltern, die mit einem für sie problematischen Untersuchungsbefund bei ihrem ungeborenen Kind konfrontiert werden, führen kann. Gerade die rein ärztliche Sichtweise und der oft entstehende „Handlungsdruck“ nach der Mitteilung eines Untersuchungsergebnisses bedürfen einer Ergänzung durch die Sichtweise von „erfahrenen“ Betroffenen. So ist beispielsweise die Begegnung mit erwachsenen Mukoviszidosebetroffenen für Eltern, bei deren Kind vorgeburtlich Zeichen einer Mukoviszidose festgestellt wurden, schon deshalb wichtig, weil häufig von darin unerfahrenen Ärzten noch völlig überholte Informationen über ein Leben mit dieser bislang unheilbaren vererbten Stoffwechselerkrankung weitergegeben werden. Die Kontaktaufnahme zu gleich Betroffenen ist am zweckmäßigsten durch einschlägige Patientenorganisationen zu organisieren. Die ACHSE beispielsweise bietet über ihren telefonischen Beratungsdienst eine Vermittlung zu solchen Organisationen schnell und unbürokratisch an.

7. **§16 Verbot des Heterozygotenscreenings wird ausdrücklich begrüßt**

Die ACHSE begrüßt ausdrücklich das Verbot des Screenings auf Anlageträger für rezessiv vererbte Erkrankungen (Heterozygotenscreening).

8. **§23 Abs.1 Satz 1: Vertreter von Menschen mit Behinderung in der Gendiagnostikkommission zusätzlich vorsehen**

Wir schließen uns der Forderung Nr.27 des Bundesrates an, drei statt zwei Vertreter von Patienten und Menschen mit Behinderung in der Gendiagnostikkommission vorzusehen.

Begründung:

Es ist sicherzustellen, dass die maßgeblichen Verbände von Menschen mit Behinderungen auf Bundesebene in der Kommission vertreten sind, um zu verhindern, dass Menschen mit Behinderung durch gendiagnostische Verfahren benachteiligt werden oder die Anwendung gendiagnostischer Verfahren negative Auswirkungen auf die Akzeptanz von Menschen mit Behinderungen in der Gesellschaft insgesamt hat.