

# Gesellschaft



# für Genetik

Tübingen, 27. 10. 2007

## Stellungnahme seitens der Deutschen Gesellschaft für Genetik (GfG) zum Entwurf eines Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG),

BT-Drucksache 16/3233

Zur Anhörung am 7. Nov. 2007

Der Entwurf eines GenDG geht von der Voraussetzung aus, "dass genetische Informationen eine Reihe von Besonderheiten aufweisen, die sie von konventionellen medizinischen Informationen unterscheiden" (A: Problem, 3. Absatz). Im Folgenden führt der Entwurf aus, dass es sich dabei um prädikative Tests handelt, die noch dazu i.d.R. mit großen Unsicherheiten verbunden seien und Aussagen über Angehörige zulassen - und dennoch die Lebensplanung massiv beeinflussen können. Diese Darstellung ist nicht zutreffend und die angebotene Lösung im Rahmen des GenDG nicht sachgerecht:

1. Genetische Untersuchungen (z.B. der Nachweis einer bestimmten Mutation, die als kausal für eine bestimmte **monogene** Erkrankung bekannt ist), hat einen ähnlich hohen prognostischen Stellenwert wie andere Biomarker auch (z.B. Nachweis von Antikörpern). Insofern diese Untersuchungen in zertifizierten Labors durchgeführt werden, sind sie als genau zu betrachten. Die Unsicherheit über den Krankheitsverlauf bewegt sich im Bereich der allgemeinen Konfidenzintervalle, die durch die genetische Heterogenität der menschlichen Bevölkerung bedingt ist (z.B.: die Inversion 22 im Faktor 8 Gen führt immer zu Hämophilie A; der Schweregrad kann durch andere Faktoren nur geringfügig beeinflusst werden). Aussagen über Angehörige (§11, Abs. 2, Satz 3) sind nur möglich, wenn sie sich selbst an der Untersuchung beteiligt haben; hier gilt bisher das Prinzip der Freiwilligkeit und des informierten Einverständnisses (*informed consent*).

**Präsident:** Prof. Dr. Alfred **Nordheim**, Institut für Zellbiologie, Universität Tübingen, Auf der Morgenstelle 28, 72076 Tübingen, Tel: 07071/297 8898, Fax: 07071/235 359; email: sec.molbio@uni-tuebingen.de

**Stellvertreter:** Prof. Dr. Rudi **Balling**, Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung (HZI), Inhoffenstr. 7, 38124 Braunschweig, Tel: 0531/6181 000; Fax: 0531/6181 009; email: Rudi.Balling@Helmholtz-hzi.de  
Prof. Dr. Manfred **Schartl**, Biozentrum der Universität, Lehrstuhl Physiologische Chemie I, Am Hubland, 97074 Würzburg, Tel: 0931/888 4148; Fax: 0931/888 4150; email: schartl@biozentrum.uni-wuerzburg.de

**Schriftführer:** Prof. Dr. Jochen **Graw**, GSF-Forschungszentrum für Umwelt und Gesundheit, Ingolstädter Landstr. 1, 85764 Neuherberg, Tel: 089/3187 2610; Fax: 089/3187 4620; email: graw@gsf.de

**Schatzmeister:** Dr. Manfred **Henze**, Genetisches Institut, Justus-Liebig-Universität Gießen, Heinrich-Buff-Ring 58-62, 35392 Gießen, Tel: 0641/993 5463; Fax: 0641/993 5469; email: manfred.henze@gen.bio.uni-giessen.de

Internet: <http://www.gfgenetik.de>

Bankverbindung: Sparkasse Gießen, BLZ 513 500 25; Konto-Nr.: 230 000 240

2. Der vorgelegte Textentwurf stellt die Behauptung auf, dass es für die meisten monogenen Krankheiten keine Therapie gäbe und konstruiert daraus ein Missverhältnis zwischen den Erwartungen an einer Diagnose und den vorhandenen Interventionsmöglichkeiten. Dies mag für die meisten **komplexen** genetisch bedingten Erkrankungen zutreffen (deswegen besteht hier auch ein besonderer Forschungsbedarf im Bereich der Diagnostik und Therapie); für viele monogene Erkrankungen gibt es jedoch Therapieverfahren, die vielleicht nicht immer kausal ansetzen, aber die Symptome soweit lindern, dass ein nahezu "normales" Leben möglich ist (z.B. die Hämophilie). So ist auch eine Reihenuntersuchung auf zystische Fibrose (auch bekannt als Mukoviszidose; Beispiel in Begründung zu §18) bei der Geburt durchaus angezeigt, da die derzeitigen symptomatischen Behandlungsmethoden eine Lebensverlängerung bis in die sechste Dekade des Lebensalters auf hohem Niveau ermöglichen. Je früher aufgrund einer klaren Diagnostik mit der Therapie begonnen werden kann, desto besser sind i.d.R. die Behandlungserfolge. 70% der Mukoviszidose-Patienten leiden an der Deletion von 3 Nukleotiden, die zum Ausfall einer Aminosäure führt ( $\Delta 508$ -Mutation); dieses Allel kommt mit einer Häufigkeit von 5% in der Bevölkerung vor. Aufgrund des rezessiven Erbgangs beträgt die Erkrankungshäufigkeit 1:2000. Die Krankheit bricht nach der Geburt aus; bei rechtzeitiger Diagnose und konsequenter Therapie kann zur Zeit mit einer Lebenserwartung von über 40 Jahren gerechnet werden. Dem Recht des Einzelnen (hier: des Kindes) auf Nichtwissen steht die ärztliche Verpflichtung der sachgerechten Therapie zur Aufrechterhaltung körperlicher und mentaler Gesundheit entgegen.

Im Einzelnen:

Im §9 wird die Durchführung einer diagnostisch genetischen Untersuchung auf Ärzte beschränkt. Dieser "Arztvorbehalt" ist sachlich nicht gerechtfertigt, da molekulargenetisch ausgebildete Naturwissenschaftler in ähnlicher Weise über die Sachkunde verfügen, um solche gendiagnostischen Arbeiten durchzuführen und die Ergebnisse zu interpretieren. Es ist notwendig, dass im Bereich der genetischen Diagnostik fachgerecht ausgebildete Naturwissenschaftler (Biologen, Biochemiker, Humanbiologen, Biomediziner etc.) entsprechend ausgebildeten Ärzten gleichgestellt werden. Die Qualität und Kompetenz der genetischen Beratung wird nicht durch einen Arztvorbehalt gewährleistet, sondern durch die Qualität der Ausbildung. Dies gilt analog für die in §20 vorgesehenen genetischen Untersuchungen zu Zwecken der Lebensplanung;

**Präsident:** Prof. Dr. Alfred **Nordheim**, Institut für Zellbiologie, Universität Tübingen, Auf der Morgenstelle 28, 72076 Tübingen, Tel: 07071/297 8898, Fax: 07071/235 359; email: sec.molbio@uni-tuebingen.de

**Stellvertreter:** Prof. Dr. Rudi **Balling**, Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung (HZI), Inhoffenstr. 7, 38124 Braunschweig, Tel: 0531/6181 000; Fax: 0531/6181 009; email: Rudi.Balling@Helmholtz-hzi.de  
Prof. Dr. Manfred **Schartl**, Biozentrum der Universität, Lehrstuhl Physiologische Chemie I, Am Hubland, 97074 Würzburg, Tel: 0931/888 4148; Fax: 0931/888 4150; email: schartl@biozentrum.uni-wuerzburg.de

**Schriftführer:** Prof. Dr. Jochen **Graw**, GSF-Forschungszentrum für Umwelt und Gesundheit, Ingolstädter Landstr. 1, 85764 Neuherberg, Tel: 089/3187 2610; Fax: 089/3187 4620; email: graw@gsf.de

**Schatzmeister:** Dr. Manfred **Henze**, Genetisches Institut, Justus-Liebig-Universität Gießen, Heinrich-Buff-Ring 58-62, 35392 Gießen, Tel: 0641/993 5463; Fax: 0641/993 5469; email: manfred.henze@gen.bio.uni-giessen.de

Internet: <http://www.gfgenetik.de>

Bankverbindung: Sparkasse Gießen, BLZ 513 500 25; Konto-Nr.: 230 000 240

hinsichtlich der Anforderungen an die Qualität der Diagnostik dürfen sie sich von genetischen Untersuchungen zu anderen Zwecken nicht unterscheiden.

Im §17 werden vorgeburtliche genetische Untersuchungen eingeschränkt. Insbesondere die Einfügung des Abs. 1a erscheint sachlich nicht begründet, da es im Ermessen der betroffenen Familie liegen sollte, ob eine vor- oder nachgeburtliche genetisch-prognostische Untersuchung auf eine mögliche spätere Erkrankung durchgeführt werden soll. Eine solche Untersuchung wird üblicherweise nur dann gewünscht, wenn in der Familie selbst die Krankheit schon aufgetreten ist. In einem solchen Fall kann eine genetische Untersuchung, auch vor der Geburt, sinnvollerweise nicht verboten werden. Eine Untersuchung auf Krankheiten ohne einschlägige Familienanamnese ist dagegen nicht angezeigt (Beschränkung auf medizinische Zwecke). Der Gesetzentwurf sieht darüber hinaus an anderen Stellen sinnvolle Diskriminierungsverbote vor, so dass der Missbrauch verhindert wird.

Die **zusätzliche** Einführung einer Gendiagnostik-Kommission (§18 Abs. 2 in Verb. mit §29) führt zu einer Dopplung des Antragsverfahrens, da genetische Reihenuntersuchungen auch einer Ethik-Kommission vorgelegt werden müssen. Es ist erforderlich und sachlich geboten, die entsprechenden Fragen **in einer einzigen** Kommission abzuklären.

In den §§ 22-25 werden genetische Untersuchungen im Zusammenhang mit Versicherungsabschlüssen und dem Arbeitsleben geregelt. Die strenge Regulierung der Verwendung genetischer Daten im Versicherungsrecht ist zu begrüßen. Auch darf die Kenntnis genetischer Daten nicht zur Diskriminierung im Arbeitsleben verwendet werden; es ist jedoch zu gewährleisten, dass alle diagnostischen Verfahren eingesetzt werden (auch genetische), um das individuelle Risiko (z.B. im Umgang mit gefährlichen Stoffen) zu minimieren. Genetische Untersuchungsmethoden sind keine "gefährlichen Untersuchungsmethoden" (Begründung zum Sechsten Abschnitt: S. 45, linke Spalte, letzter Satz) und sind mit keinen Risiken verbunden (Begründung zu §24).

In §32 ist zu regeln, dass Forschungsergebnisse nicht personenbezogen, sondern nur anonymisiert veröffentlicht werden dürfen.

Prof. Dr. Jochen Graw  
Prof. Dr. Alfred Nordheim

Deutsche Gesellschaft für Genetik (GfG)

**Präsident:** Prof. Dr. Alfred **Nordheim**, Institut für Zellbiologie, Universität Tübingen, Auf der Morgenstelle 28, 72076 Tübingen, Tel: 07071/297 8898, Fax: 07071/235 359; email: sec.molbio@uni-tuebingen.de

**Stellvertreter:** Prof. Dr. Rudi **Balling**, Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung (HZI), Inhoffenstr. 7, 38124 Braunschweig, Tel: 0531/6181 000; Fax: 0531/6181 009; email: Rudi.Balling@Helmholtz-hzi.de  
Prof. Dr. Manfred **Schartl**, Biozentrum der Universität, Lehrstuhl Physiologische Chemie I, Am Hubland, 97074 Würzburg, Tel: 0931/888 4148; Fax: 0931/888 4150; email: schartl@biozentrum.uni-wuerzburg.de

**Schriftführer:** Prof. Dr. Jochen **Graw**, GSF-Forschungszentrum für Umwelt und Gesundheit, Ingolstädter Landstr. 1, 85764 Neuherberg, Tel: 089/3187 2610; Fax: 089/3187 4620; email: graw@gsf.de

**Schatzmeister:** Dr. Manfred **Henze**, Genetisches Institut, Justus-Liebig-Universität Gießen, Heinrich-Buff-Ring 58-62, 35392 Gießen, Tel: 0641/993 5463; Fax: 0641/993 5469; email: manfred.henze@gen.bio.uni-giessen.de

Internet: <http://www.gfgenetik.de>

Bankverbindung: Sparkasse Gießen, BLZ 513 500 25; Konto-Nr.: 230 000 240