



**Stellungnahme der
Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)
zum Regierungsentwurf
„eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen
(Gendiagnostikgesetz – GenDG)“**

Die DGKJ begrüßt ausdrücklich den Willen des Gesetzgebers, mit diesem Gesetz Rahmenbedingungen für eine prädiktive Gen-Diagnostik zu schaffen und unterstützt nachdrücklich die Intention des Gesetzes, die Menschen vor Missbrauch genetischer Untersuchungen und genetischer Daten zu schützen.

Der Großteil der genetisch bedingten sogenannten monogenen Erkrankungen tritt vor allem in den ersten Lebensjahren erstmals auf und wird daher größtenteils von Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin diagnostiziert. Damit ist die Kinder- und Jugendmedizin als Fach in besonderer Weise von dem Entwurf des Gendiagnostikgesetzes betroffen.

Die DGKJ spricht sich nachdrücklich dafür aus, dass die Diagnostik der genetisch bedingten, d.h. speziell der monogenen Krankheiten, in Zukunft weiterhin ohne bürokratische Erschwernisse möglich sein muss. Einige Regelungen des jetzigen Entwurfs stehen dem jedoch entgegen, insbesondere da sich die Gesetzesvorlage nicht auf die prädiktive Gendiagnostik insbesondere der genetischen Veranlagungen (polygene Erkrankungen, Genchip) beschränkt, sondern die Diagnostik von bestehenden Erkrankungen und sogar die Bestimmung genetischer Merkmale allgemein ausdrücklich einschließt. Die DGKJ sieht daher in der Sorge um die erreichte Qualität der Betreuung unserer Patienten mit genetischen Erkrankungen einige Passagen des Entwurfs kritisch und schlägt Änderungen bzw. Klärungen von Begriffen und Zuständigkeiten vor, um die Arbeitsfähigkeit des Kinder- und Jugendarztes zu erhalten. Im Einzelnen betrifft dies folgende Regelungen:

§ 3 Begriffsbestimmungen

„Im Sinne dieses Gesetzes ... (Nr.) 2. ist genetische Analyse eine Analyse ...c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse)“

Damit würde ein großer Teil der traditionellen Labordiagnostik unter die Regelungen des GenDG fallen und grundsätzlich alle diagnostischen Untersuchungen zum Proteinphänotyp und zur Proteinfunktion erfassen. Dies betrifft z.B. Blutgruppenbestimmungen oder die Diagnostik von Stoffwechselerkrankungen. Aber auch eine einfache Cholesterinbestimmung würde unter die Regelung des Gesetzes fallen, weil der Cholesterinspiegel im Blut teilweise alimentär bestimmt, größtenteils aber genetisch reguliert wird. Damit müsste vor jeder Cholesterinbestimmung eine Aufklärung erfolgen, gefolgt von einer schriftlichen Einwilligung sowie einer anschließenden Beratung.

Es kann nicht die Intention des Gesetzes sein, einfache Laboruntersuchungen zum Gegenstand umfangreicher genetischer Beratung zu machen.

Die DGKJ plädiert für die Streichung von § 3, 2 c). Alternativ wäre eine Ergänzung von § 3, Nr. 2 c) möglich um die Wörter „sofern dabei unmittelbar eine Feststellung der genetischen Eigenschaften ermöglicht wird“ (siehe Stellungnahme des Bundesrates vom 10.10.2008, Drucksache 633/08, Nr. 5).

§ 3 Begriffsbestimmungen

„Im Sinne dieses Gesetzes ... (Nr.) 9. ist genetische Reihenuntersuchung eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll,“

Da die Gesetzesanmerkungen zu § 3, Nr. 2c) explizit die Tandemmassenspektrometrie und die Anmerkungen zu § 3, Nr. 9 das Neugeborenen-Screening erwähnen, würde in Zukunft bei Verabschiedung des Gesetzentwurfs das Neugeborenen-Screening unter die Auflagen des GenDG fallen.

Die DGKJ geht auch hier davon aus, dass der Gesetzgeber nicht intendiert, die strengen Beratungsaufgaben des GenDG auf das weltweit erfolgreich als Routinemaßnahme zur Früherkennung schwerer Stoffwechselerkrankungen eingesetzte Neugeborenen-Screening auszudehnen. Hier wäre insbesondere auch zu befürchten, dass die erreichte Verbreitung und die jetzt sehr gute Akzeptanz der Neugeborenen-Screenings zurückginge. Dies hätte fatale Konsequenzen für die rechtzeitige Behandlung schwerster Erkrankungen, die durch das Screening in ihren Konsequenzen weitgehend beherrschbar wurden.

Die DGKJ plädiert dafür, das Neugeborenen-Screening nicht unter die Auflagen des GenDG zu stellen oder es alternativ im Gesetz zu belassen, dann aber mit Sonderregelungen für das Neugeborenen-Screening wie vom Bundesrat vorgeschlagen (Stellungnahme des Bundesrates vom 10.10.2008, Drucksache 633/08, Nr. 11). Ziel muss sein, dass das Neugeborenen-Screening in seiner jetzigen Form ohne zusätzliche bürokratische Hürden / Beratungsaufgaben erhalten bleibt.

§ 5 Qualitätssicherung genetischer Analysen

„Genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen dürfen nur von Einrichtungen vorgenommen werden, die eine Akkreditierung für die Durchführung der genetischen Analysen durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle erhalten haben.“

Im Bereich der universitären Medizin muss der Spielraum zur Weiterentwicklung diagnostischer Verfahren weiterhin gewährleistet sein. Das Gesetz bezieht sich zwar laut § 2, Abs. 2 ausdrücklich nicht auf Forschung, dabei muss aber beachtet werden, dass die Grenzen von Forschung und Diagnostik immer unscharf sein werden. Dies bedeutet, dass gendiagnostische Analysen durch Forschungsgruppen außerhalb akkreditierter Labors möglich sein müssen.

Die DGKJ plädiert für eine Öffnungsklausel für den Bereich der Hochschulmedizin.

§ 7 Arztvorbehalt

(1) *„Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen und Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische*

Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden. ...

- (2) Eine genetische Beratung nach §10 darf nur durch in Absatz 1 genannte Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden.“*

Die DGKJ begrüßt ausdrücklich den Arztvorbehalt. Die Definitionen hierzu sind aber unklar bzw. der Nachweis der Qualifikation für Nicht-Humangenetiker ist unscharf formuliert. Humangenetiker dürfen demnach alle Untersuchungen und Beratungen durchführen, obwohl sie die Patienten in der Regel weder ambulant noch stationär betreuen. Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, von denen die Patienten in der Regel primär diagnostiziert und behandelt werden und bei denen die klinische Sachkompetenz liegt, müssen aber gegebenenfalls alle Untersuchungen durchführen dürfen, die für sie als Spezialisten gerade der seltenen genetischen Erkrankungen relevant sind. Dies betrifft auch die Durchführung einer genetischen Beratung im Rahmen der Befundmitteilung.

Die DGKJ weist an dieser Stelle nochmals nachdrücklich darauf hin, dass ein großer Teil der genetisch bedingten Erkrankungen in das Lebensalter der Patienten fällt, für die die Kinder- und Jugendmedizin fachlich zuständig ist, deren Aufgaben von keinem anderen Fachgebiet übernommen werden können.

Die DGKJ plädiert daher dafür, den Arztvorbehalt ggf. fachspezifisch um die Kinder- und Jugendmedizin zu erweitern.

§ 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

„(3) Die verantwortliche ärztliche Person darf das Ergebnis der genetischen Untersuchung oder Analyse anderen nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person mitteilen.“

Aus Sicht der DGKJ sollte das anonymisierte Ergebnis der genetischen Untersuchung oder Analyse im Rahmen der wissenschaftlichen Lehre verwendet werden dürfen. Denn sonst wären studentischer Unterricht, Fort- und Weiterbildung praktisch nicht mehr durchführbar, wenn für jeden diagnostischen Befund eine schriftliche Einverständnis-Erklärung zur Verwendung des Befundes im Rahmen der wissenschaftlichen Lehre vorliegen müsste.

Die DGKJ plädiert ausdrücklich dafür, anonymisierte Ergebnisse genetischer Analysen im Rahmen der wissenschaftlichen Lehre verwenden zu dürfen, weil sonst die moderne ärztliche Ausbildung, und insbesondere die Ausbildung derjenigen Ärzte, die für genetische Beratung zuständig sind, nicht mehr möglich sein wird.

§ 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen

(1) Bei einer Person, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, dürfen eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken sowie die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nur vorgenommen werden, wenn ...

2. die Untersuchung zuvor der Person in einer ihr gemäßen Weise soweit wie möglich verständlich gemacht worden ist und sie die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht ablehnt.“

Es ist allgemeine Lebenserfahrung und Bestandteil der täglichen Arbeit des Kinder- und Jugendarztes, dass gerade Kleinkinder, teilweise auch noch Schulkinder, allein schon beim Anblick des weißen Kittels und/oder der Spritze ihren Arm zurückziehen und somit der Blutabnahme offensichtlich nicht zustimmen. Sie lehnen die Gewinnung der Probe jedoch wegen der damit verbundenen Unannehmlichkeit ab, nicht aus Gründen der Selbstbestimmung. Die gegenwärtige Form des Halbsatzes untersagt

eine genetische Untersuchung, wenn das Kind durch Weinen oder eine Abwehrbewegung generelle Ablehnung zeigt. Damit wird dem Kind und seiner Familie die Chance zur Nutzung genetischer Untersuchungen und damit die Grundlage einer orientierenden, beratenden präventivärztlichen Betreuung und Behandlung genommen.

Die DGKJ plädiert daher für die Streichung der unterstrichenen Passage.

§ 23 Richtlinien

„(1) Beim Robert-Koch-Institut wird eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission eingerichtet, die sich aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie zwei Vertretern der für die Wahrnehmung ihrer Interessen gebildeten maßgeblichen Spitzenverbände der Patienten und Verbraucher zusammensetzt...“

Die DGKJ begrüßt grundsätzlich die Einrichtung dieser geplanten Kommission. Grundsätzlich stellt sich aber die Frage, mit welcher Kompetenz und in welchem Umfang eine Kommission Richtlinien zur Diagnostik bestehender Erkrankungen erlassen kann, da der Gesetzentwurf sich ausdrücklich nicht auf eine prädiktive genetische Diagnostik beschränkt. Die Empfehlungen der Kommission können somit ohne weiteres im Widerspruch zu Leitlinien und Empfehlungen von Fachgesellschaften stehen. Die Notwendigkeit zu Abstimmungen erzeugt weiteren Regulierungsbedarf, so dass dringend empfohlen wird, die Aufgaben der Kommission klar zu definieren und z.B. auf prädiktive Diagnostik zu beschränken.

Die DGKJ schlägt vor, dass unter den im Gesetzentwurf genannten 13 Sachverständigen aus Medizin und Biologie neben den Humangenetikern mindestens drei Pädiater vertreten sein müssen. Kinder- und Jugendmediziner sind Experten der Gendiagnostik, weil über zwei Drittel der monogenen Krankheiten, die ja Gegenstand der Gendiagnostik sind, bereits im Kindesalter diagnostiziert werden, und weil sie letztendlich das Neugeborenencreening auf angeborene (monogene) Erkrankungen medizinisch verantworten.

Die DGKJ schlägt alternativ vor, dass die medizinische Diagnostik monogener Erkrankungen aus der Zuständigkeit der Kommission herausgenommen wird.

Forschungszwecke

Die DGKJ unterstützt die Absicht der Regierung, „genetisch-medizinische Untersuchungen zu Forschungszwecken“ nicht im Rahmen des GenDG zu reglementieren. Ein entsprechendes Regelwerk bedrohte die Forschungsfreiheit und bedürfte einer weit über die Intention des GenDG hinausgehenden grundsätzlichen Erörterung zur Einengung des Grundrechts gemäß Art. 5 Abs. 3 GG.

Für die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)
erarbeitet von:

Prof. Dr. med. Klaus-Michael Debatin, Ulm

Prof. Dr. med. Jürgen Spranger, Mainz

Prof. Dr. med. Andrea Superti-Furga, Freiburg

Prof. Dr. med. Fred Zepp, Mainz

Januar 2009