

GKV-Spitzenverband
Mittelstraße 51
10117 Berlin

Telefon +49 (0) 30 206 288-0
Fax +49 (0) 30 206 288-88
Mail politik@gkv-spitzenverband.de
Internet www.gkv-spitzenverband.de



Stellungnahme des GKV-Spitzenverbandes vom 12. Januar 2009

zum Entwurf eines Gesetzes
über genetische Untersuchungen beim
Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)
vom 13.10.2008

Inhaltsverzeichnis:

I) ZUSAMMENFASSENDE BEWERTUNG	3
II) DETAILLIERTE STELLUNGNAHME ZU DEN EINZELNEN PARAGRAPHEN	5



I) Zusammenfassende Bewertung



Der GKV-Spitzenverband begrüßt die Regelung der genetischen Diagnostik in einem Gendiagnostikgesetz. Die Entwicklungen im Bereich der Gendiagnostik befinden sich in einer bemerkenswerten Dynamik. Die Anwendungsfelder reichen von der vorgeburtlichen Diagnostik (Pränataldiagnostik) und Untersuchungen zur Klärung der Abstammung über medizinische, arbeits- und präventionsmedizinische Untersuchungen bis hin zur Forschung zu wissenschaftlichen Zwecken. Durch die Vornahme von sowohl diagnostischen als auch prädiktiven genetischen Untersuchungen kommt es zu Berührungspunkten in den vielfältigsten Bereichen des Lebens. Bei einigen (wenigen) erblich bedingten Erkrankungen mit hoher Auftretenswahrscheinlichkeit kann eine frühzeitige genetische Diagnostik die Möglichkeit bieten, durch präventive Interventionen das Auftreten der Erkrankung zu verhindern. Bei sehr vielen erblich (mit-)bedingten Erkrankungen stehen den neu gewonnenen Ansätzen der genetischen Diagnostik jedoch keine entsprechenden präventiven und therapeutischen Möglichkeiten gegenüber.

Die GKV setzt sich dafür ein, dass medizinisch sinnvolle Innovationen im Bereich der Gendiagnostik ihren Versicherten rasch zugänglich gemacht werden. Die GKV befürwortet Regelungen, die den Einsatz der Gendiagnostik auf solche Erkrankungen beschränken, bei denen der klinische Nutzen von Gentests in Bezug auf patientenrelevante Endpunkte auf wissenschaftlicher Basis eindeutig nachgewiesen ist. Betont werden muss in diesem Zusammenhang das Diskriminierungsverbot sowie ein Arztvorbehalt verbunden mit einer qualifizierten ausführlichen Beratung, die die Patienten in die Lage versetzt Chancen und Risiken einer solchen Untersuchung qualifiziert abwägen zu können (informed consent) und ein damit verbundenes Recht auf Nichtwissen seitens der betroffenen Person.

Der vorliegende Gesetzentwurf setzt in seinen wesentlichen Inhalten diese Standpunkte der GKV um und geht in der notwendigen Differenziertheit mit den weitreichenden medizinischen wie gesellschaftlichen Konsequenzen der Gendiagnostik um. Mit Bedauern stellen wir jedoch fest, dass mit der Forschung ein wichtiger Bereich, in dem ebenfalls ein dringender Handlungsbedarf gesehen wird, von dem Gesetz ausgenommen ist. Wann und wie Fragen zur Einwilligung, Aufklärung, Aufbewahrung, Zugriff und Vernichtung von Proben und Daten sowie Anforderungen für besonders schutzbedürftige Personen geregelt werden, bleibt offen.

II) Detaillierte Stellungnahme zu den einzelnen Paragraphen

In einigen Detailpunkten sieht der GKV-Spitzenverband die Notwendigkeit einer weiteren Präzisierung und weist auf die Problematik potentieller Überschneidungen mit anderen Regelungsbereichen hin.

1) Die genetische Beratung bei prädiktiv-probabilistischen genetischen Untersuchungen darf nicht zur Disposition gestellt werden.

Änderungsvorschlag zu § 3:

In Nummer 7 wird der Buchstabe b gestrichen.

Streichung der Nummer 7 Buchstabe b mit den Aussagen zur „prädiktivprobabilistischen Untersuchung“ in der Begründung und Klarstellung der Verortung unter der Nummer 8 a

Begründung:

Die in der Begründung unter § 3 Nummer 7 b vorgenommene Zuordnung der prädiktivprobabilistischen Untersuchungen zu den diagnostischen genetischen Untersuchungen ist fachlich nicht vertretbar. Die Begründung, dass mit diesen genetischen Eigenschaften – die zusammen mit äußeren Faktoren oder Fremdstoffen zu einer solchen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung führen können – in der Regel nur geringe prädiktive Werte verbunden sind, ist nicht sachgerecht in Hinblick auf die zentrale Bedeutung der genetischen Beratung. Die meisten der weit verbreiteten Krankheiten, wie etwa Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Diabetes mellitus, rheumatische Erkrankungen, Psychosen sowie die meisten Fälle von Krebserkrankungen, entstehen durch ein komplexes Wechselspiel zwischen mehreren Genen, aber auch äußeren Faktoren (Umweltfaktoren, körperlichem Zustand etc.). Dies gilt selbst für Erkrankungen wie das Faktor-V-Leiden oder die familiäre Hypercholesterinämie. Auch bei den prädiktiv-probabilistischen Untersuchungen muss deshalb – wie in § 10 zur genetischen Beratung ausgeführt – eine genetische Beratung vor und nach Durchführung des Tests vorgenommen werden. Ein zentrales Ziel des Gesetzes, die qualifizierte Beratung bei allen prädiktiven Tests, würde ansonsten nicht erreicht und der Schutz der Betroffenen ausgehöhlt.

2) Die Schwangerschafts-Vorsorgeuntersuchungen mittels Ultraschall werden ausgeklammert

Änderungsvorschlag zu § 3:

Im Begründungsteil wird unter der Nummer 3 ein neuer Satz angefügt: „Von dem Gesetz unberührt bleiben die im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses vorgenommenen Ultraschalluntersuchungen.“

Begründung:

Die bereits im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen enthaltenen Vorsorgeuntersuchungen mittels Ultraschall zur Schwangerenvorsorge werden von diesem Gesetz nicht berührt. Dadurch werden Überschneidungen mit der Mutterschafts-Richtlinie vermieden.

3) Der Arztvorbehalt bei prädiktiven genetischen Untersuchungen ist an eine hohe fachliche wie inhaltliche Qualität zu knüpfen.

Änderungsvorschlag zu § 7:

In Absatz 1 Satz 1, Zeile 3 und 4 werden die Worte: „Facharzt-, Schwerpunkt- oder“ gestrichen.

Begründung:

Im § 7 „Arztvorbehalt“ ist eine Konkretisierung an die Anforderung bei prädiktiven genetischen Tests erforderlich. So darf eine diagnostische genetische Untersuchung nur durch Ärztinnen oder Ärzte, eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik und andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich im Rahmen des Erwerbs einer Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen qualifiziert haben, vorgenommen werden. Voraussetzung für die Durchführung von prädiktiven genetischen Testverfahren ist eine klare Indikationsstellung verbunden mit einem klaren klinischen Nutzen, der sich in dem Vorhandensein von effektiven präventiven oder therapeutischen Maßnahmen äußert. Die prädiktive genetische Untersuchung dient der Feststellung, ob die betroffene Person genetische Eigenschaften hat, die für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung, die erst zukünftig bei ihr oder einer von ihr abstammenden zukünftigen Person auftreten kann, ursächlich oder mitursächlich sind. Sie unterscheidet sich dadurch deutlich von einer reinen diagnostischen genetischen Untersuchung. Dies wird auch dadurch

unterstrichen, dass unter § 10 zur Genetischen Beratung besondere Anforderungen an eine prädiktive genetische Untersuchung gestellt werden. Wegen dieser besonderen Situation, dass die Ergebnisse nur Wahrscheinlichkeiten für zukünftige Ereignisse darstellen, ist hier eine qualitativ besonders hochwertige Betreuung für die Vornahme und Beratung einer solchen Untersuchung vorzusehen. Diese wird zum einen durch die Fachärztin oder den Facharzt für Humangenetik gewährleistet und zum anderen durch Ärztinnen und Ärzte, die sich auf diesem Gebiet weitergebildet haben, wie mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik. Einen Schwerpunkt genetische Untersuchungen oder medizinische Genetik gibt es in den Weiterbildungsordnungen für die jeweiligen Facharztanforderungen nicht.

4) Der Umgang mit unerwarteten Ergebnissen beim Einsatz von Multichips muss vor einer Untersuchung geregelt sein

Änderungsvorschlag zu § 8:

In Absatz 1 Satz 2 werden nach den Wörtern: „inwieweit das Untersuchungsergebnis“ die Wörter: „insbesondere bei dem Einsatz von Multichips“ eingefügt.

Änderungsvorschlag zu § 9:

In Absatz 2 wird eine neue Nummer 2 eingefügt: „die Aufklärung über mögliche Zufallsbefunde,“

Begründung:

Bereits bei der Einwilligung in eine genetische Untersuchung muss beim Einsatz einer Multiparameterdiagnostik mittels Multichips geregelt werden, wie mit unerwarteten Ergebnissen umgegangen werden soll. Die mit dem Einsatz von Multichips verbundenen Probleme müssen in der Aufklärung und Beratung angesprochen und dokumentiert werden. Denn die Wahrscheinlichkeit ist umso höher, dass unerwartete Ergebnisse außerhalb des Untersuchungsziels auftreten können, je höher die Anzahl der auf den Multichips vorhandenen Tests ist. Sollen die Informationen genutzt werden, müsste statt der Aufklärung und Beratung über den spezifischen Test zusätzlich über alle auf dem Chip ebenfalls vorhandenen Tests aufgeklärt bzw. beraten werden. Neben medizinischen Ergebnissen, die man nicht wissen möchte, können davon auch Vaterschafts- und Verwandtschaftsverhältnisse betroffen sein. Falls sich die Patienten gegen eine Mitteilung der unerwarteten Untersuchungsergebnisse aussprechen, sind die über die mit der Indikation verbundenen Tests hinausgehenden Ergebnisse unverzüglich zu vernichten.

5) Die genetische Beratung ist einer der wichtigsten Eckpfeiler in der zukünftigen Entwicklung genetischer Untersuchungen

Änderungsvorschlag zu § 10:

In Absatz 1 Satz 1 wird das Wort: „soll“ durch „muss“ ersetzt. Durch diese Änderung entfällt Satz 2.

In Absatz 3 Satz 1 werden nach den Worten „Die genetische Beratung erfolgt“ die Worte „in persönlichem Arzt-Patienten-Kontakt“ eingefügt.

Begründung:

Nicht nur die Ergebnisse prädiktiver genetischer Untersuchungen können gravierende Auswirkungen auf die verschiedenen Lebensbereiche der betroffenen Menschen haben. Auch für diagnostische Tests kann dies nicht ausgeschlossen werden. Eine qualifizierte ärztliche Beratung nach Vorliegen des Befundes muss deshalb obligatorisch sein. Der Dialog in direktem Kontakt zwischen Arzt und Patient stellt eine elementare Grundlage in der Entscheidungsfindung für oder gegen eine genetische Untersuchung dar. Eine reine Abwicklung über internetbasierte Medien/Wege könnte unabsehbare Folgen haben. Die Bedürfnisse der Betroffenen würden nicht ausreichend berücksichtigt werden. Ratsuchende Patienten würden mit ihren Ergebnissen allein gelassen.

6) Die Verantwortung für die Durchführung des Neugeborenencreening gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses liegt bei der Person, die die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat.

Änderungsvorschlag zu § 7:

Es wird folgender neuer Absatz 4 eingefügt: „Die Verantwortung für die Durchführung des Neugeborenencreenings gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses liegt bei der Person, die die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat.“

Änderungsvorschlag zu § 9:

Es wird folgender neuer Absatz eingefügt: „Beim Neugeborenencreening gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses obliegt der Person, die die Geburt verantwortlich geleitet hat, die Aufklärung nach Absatz 1 und 2 Nr. 1 und 3 bis 5 sowie die Dokumentation nach Absatz 3.“

Änderungsvorschlag zu § 10:

Im Absatz 1 wird folgender Satz eingefügt: „Beim Neugeborenencreening gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses hat die Person, die die Ge-

burt verantwortlich geleitet hat, unverzüglich auf eine solche Beratung hinzuwirken, wenn ein pathologisches Untersuchungsergebnis vorliegt.“

Im Absatz 4 wird folgender Satz eingefügt: „Beim Neugeborenenenscreening hat die Person, die die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, zu dokumentieren, dass sie auf eine Beratung nach Absatz 1 Satz 1 hingewirkt hat.“

Begründung:

Grundsätzlich sollte bei genetischen Untersuchungen der Arztvorbehalt gelten. Für das Neugeborenenenscreening gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses sollte jedoch eine Ausnahmeregelung geschaffen werden, damit angeborene Stoffwechseldefekte und endokrine Störungen, die zu irreversiblen körperlichen und geistigen Schäden führen können früh erkannt und eine wirksame Behandlung begonnen werden kann. Derzeit liegt die Durchführungsverantwortung für das Neugeborenenenscreening bei dem Leistungserbringer, der die Geburt verantwortlich geleitet hat, das kann ein Arzt/eine Ärztin oder eine Hebamme/ein Entbindungspfleger sein. Der optimale Zeitpunkt für das Neugeborenenenscreening liegt zwischen der 48. und 72. Lebensstunde. Sollte das Screening nicht wie bisher auch durch Hebammen/Entbindungspfleger durchgeführt werden, so besteht die Gefahr, dass das Screening insbesondere bei Hausgeburten zu spät oder gar nicht durchgeführt wird. Das Neugeborenenenscreening gemäß den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses umfasst nur sorgfältig ausgewählte Zielerkrankungen für die es auch eine wirksame Therapie gibt. Darüber hinaus sehen die Richtlinien bereits eine umfangreiche Aufklärung anhand eines Merkblattes sowie die schriftliche Zustimmung bzw. Ablehnung eines Elternteils vor. Die Richtlinien bestimmen auch, dass bei auffälligen Befunden die Entnahme einer Kontrollblutprobe erfolgen soll und die Eltern auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen sind. Dem Einsender der Proben werden von den Labors bei auffälligen Befunden die nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitgeteilt, so dass zeitnah eine spezifische Beratung und Therapie erfolgen kann.

7) Screeninguntersuchungen dürfen nur mit einem geringfügigen bzw. gefahrlosen Eingriff verbunden sein und müssen über eine hohe Sensitivität und Spezifität verfügen.

Änderungsvorschlag zu § 16:

In Absatz 1 Satz 1 wird vor dem Wort „Bedeutung“ das Wort „maßgeblicher“ eingefügt.

In Abs. 2 wird folgender Satz 3 angefügt: „Die genetische Reihenuntersuchung darf nur mit einem geringfügigen bzw. gefahrlosen Eingriff verbunden sein und verfügt über eine hohe Sensitivität und Spezifität.“

Begründung:

Bei genetischen Screeninguntersuchungen werden gesunde, bezüglich des zu erhebenden Merkmals symptomfreie Menschen untersucht. Deshalb ist von besonders hohen Anforderungen für die bei jeder Untersuchung unverzichtbare Abwägung zwischen potentielltem Nutzen und Schaden auszugehen. Aufgrund der häufig multifaktoriell bedingten Entstehung von Krankheiten sollte gewährleistet sein, dass die genetische Eigenschaft, auf die untersucht wird, mit großer Wahrscheinlichkeit bzw. maßgeblich Ursache einer Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ist. Ebenfalls dringend erforderlich ist der Nachweis einer hohen Sensitivität und Spezifität, da der Vorhersagewert einer Untersuchung bei einer niedrigen Prävalenz der Krankheit sinkt. Gleichzeitig ist ein möglichst gefahrloser Eingriff als Voraussetzung für die Untersuchung zu fordern. Die international akzeptierten allgemeinen Kriterien für Screeninguntersuchungen nach Jungner/Wilson sind zu berücksichtigen.

8) Informationen mit eindeutigem prädiktiven genetischen Inhalt bedürfen eines besonders hohen Schutzes unabhängig von der Art ihrer Erhebung

Änderungsvorschlag zu § 18:

In Nr. 2 werden nach den Worten: „die Mitteilung von Ergebnissen bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen“ die Worte: „bzw. auf andere Weise als durch eine molekular- oder zytogenetische Untersuchung oder Genproduktanalyse erworbene genetische Informationen“ eingefügt.

Begründung:

In § 18 „Genetische Untersuchungen und Analysen im Zusammenhang mit dem Abschluss eines Versicherungsvertrages“ sind die prädiktiven genetischen Untersuchungen um die Informationen zu erweitern, die ebenfalls nicht von Versicherungsunternehmen entgegengenommen bzw. verwendet werden dürfen, die der Antragsteller auf andere Weise als durch eine molekular- oder zytogenetische Untersuchung oder Genproduktanalyse erworben hat, wie z. B. das Wissen durch die Feststellung typischer familiärer Erkrankungen durch Abfragen der Familienanamnese und/oder die Erstellung einer Stammbaumanalyse. Im Sinne eines umfassenden Diskriminierungsverbotes ist nicht nachvollziehbar, dass der Schutz der Betrof-

fenen auf eine bestimmte technisch definierte Erhebungsmethode für genetische Informationen beschränkt wird.

9) Die Zusammensetzung und die Rechtsqualität der Arbeitsergebnisse der Gendiagnostik-Kommission sollten modifiziert werden um Konflikte mit Regelungen des SGB V zu vermeiden

Änderungsvorschlag zu § 23:

Die Überschrift des § 23 „Richtlinien“ wird durch „Empfehlungen“ ersetzt.

In Absatz 1 werden nach dem 1. Satz als Satz 2 neu eingefügt: „Mindestens ein Mitglied und ein stellvertretendes Mitglied wird auf Vorschlag der für die Wahrnehmung der Interessen der Krankenkassen maßgeblichen Spitzenorganisationen berufen.“

In Absatz 2 und 3 wird im Einleitungssatz das Wort „Richtlinien“ durch das Wort „Empfehlungen“ ersetzt.

In Absatz 4 wird der 1. Satz geändert in: „Die Gendiagnostik-Kommission gibt einen jährlichen Tätigkeitsbericht heraus.“ Satz 2 wird geändert in: „Sie bewertet die Entwicklung in der genetischen Diagnostik in einem weiteren Bericht, der im Abstand von drei Jahren, erstmals zum Ablauf des Jahres 2012 zu erstellen und durch das Robert-Koch-Institut zu veröffentlichen ist.“

Begründung:

Im § 23 „Richtlinien“ zur Einrichtung einer interdisziplinär zusammengesetzten, unabhängigen Gendiagnostik-Kommission sollen die Modalitäten der in Absatz 1 angesprochenen Einrichtung der Gendiagnostik-Kommission mit der Zusammensetzung der 13 Sachverständigen aus den Bereichen Medizin, Biologie, Ethik und Recht dahingehend geändert werden, dass Vertreter der GKV zu berücksichtigen sind. Durch diese Ergänzung wird der Bedeutung der in der Kommission getroffenen Empfehlungen Rechnung getragen, deren Umsetzung insbesondere die Versicherten und damit die GKV betreffen werden. Zum anderen ist der Richtliniencharakter der Arbeitsergebnisse der Gendiagnostik-Kommission in Frage zu stellen. Die GKV sieht die Aufgaben der Gendiagnostik-Kommission aus verschiedenen Gründen eher im Zusammenhang mit dem Erstellen von Empfehlungen denn von Richtlinien. Dieser Ansicht folgt der Gesetzentwurf selbst im Bezug auf den § 16 zu den „Genetischen Reihenuntersuchungen“, indem der Kommission hier die Kompetenz zugeschrieben wird, den anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik in einer Stellungnahme zu beurteilen. Es ist zugleich anzumerken, dass durch die Einrichtung einer Gendiagnostik-Kommission eine weitere Institution im Gesundheitsbereich geschaffen wird, die neben den Gemeinsamen Bundesausschuss tritt und die den

allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik feststellt. Allerdings muss der Gemeinsame Bundesausschuss gemäß § 135 SGB V bei neuen Untersuchungs- und Behandlungsmethoden neben dem diagnostischen und therapeutischen Nutzen auch die medizinische Notwendigkeit sowie die Wirtschaftlichkeit in seine Entscheidungen einbeziehen.

Aus diesem Grund sollte die Regelungsverbindlichkeit im Verhältnis zu Beschlüssen des Gemeinsamen Bundesausschusses klargestellt werden. Denn durch die nach Abs. 2 vorgesehenen Aufgaben und entsprechenden Beschlüsse der neugeschaffenen Gendiagnostik-Kommission ist davon auszugehen, dass es zu inhaltlichen Überschneidungen mit den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses kommen wird, insbesondere nach den §§ 135, 136 und 137 in Verbindung mit § 92 SGB V. Richtlinienkompetenz könnte sie ggf. nur insofern erhalten, indem Richtlinien für die rechtliche Zulässigkeit von Maßnahmen ausgearbeitet und veröffentlicht werden.

Mit der Veröffentlichung eines jährlichen Tätigkeitsberichtes wird die Transparenz der Arbeitsweise der Gendiagnostik-Kommission deutlich erhöht. Sie folgt damit zudem der Arbeitsweise weiterer Einrichtungen in diesem Bereich wie z. B. der Stammzellkommission.

12.01.2009

Für den GKV-Spitzenverband

Dr. med. Axel Meeßen

Petra Uschold MPH

Annette Riesberg MPH

Kontakt:

Axel.Meessen@gkv-spitzenverband.de

Petra.Uschold@gkv-spitzenverband.de