

**Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V.
zum Gesetzentwurf der Bundesregierung
Gesetz über genetische 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**

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V. befürwortet das geplante Gendiagnostikgesetz und ist bereit, die Umsetzung aktiv mit zu gestalten. Im Verlauf des Gesetzgebungsverfahrens wurde deutlich, dass die inhaltlichen Anliegen der Vertreter des Faches Humangenetik prinzipiell berücksichtigt und mit dem Gesetz auch realisiert werden sollen. Trotz dieser grundsätzlichen Übereinstimmung sind jedoch eine Reihe von Regelungen bisher nicht darauf ausgerichtet, dass Menschen und ihre Familienangehörigen mit genetisch bedingten Erkrankungen auch weiterhin qualitätsgerecht betreut werden können. Wir halten es deshalb für erforderlich, insbesondere die Regelungen zum Arztvorbehalt (§ 7), zur Genetischen Beratung (§ 10), zur Verwendung und Vernichtung genetischer Proben und Ergebnisse (§ 12 und § 13) sowie zur Zusammensetzung und Richtlinienkompetenz der Gendiagnostikkommission (§ 23) aus folgenden Gründen zu überarbeiten:

Die §§ 7 und 10 zum Arztvorbehalt und zur Genetischen Beratung zielen darauf ab, unseriöse Angebote an Patienten zu verhindern. Sie bedeuten aber auch die Öffnung der genetischen Diagnostik und Beratung für alle Ärzte (auch ohne humangenetische Qualifikation nach der Ärztlichen Weiterbildungsordnung), und zwar für

- a) diagnostische (kurative) genetische Untersuchungen,**
- b) prädiktive („vorhersagende“) genetische Untersuchungen und**
- c) pränatale (vorgeburtliche) genetische Untersuchungen.**

Mit der Öffnung der genetischen Beratung für alle Ärzte nicht nur für diagnostische, sondern auch für prädiktive und pränatale Untersuchungen wird eine – unnötige – Abkehr von den seit langem bestehenden Standards der Fachkompetenz ausgebildeter Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik eingeleitet. Dies bedeutet einen Rückschritt gegenüber der bereits erreichten Qualität der ärztlichen Versorgung insbesondere für die pränatale und prädiktive genetische Diagnostik und Beratung (s. a. Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer, Deutsches Ärzteblatt 100 Heft 19, 9. Mai 2003, S. A-1297ff sowie Leitlinien der GfH e.V. und des BVDH e.V.). Damit besteht die Gefahr, dass junge Ärzte nicht mehr anstreben, die aufwändigere Ausbildung zum Facharzt für Humangenetik zu absolvieren. Dadurch käme es innerhalb einer relativ kurzen Frist zum Wegfall der Kompetenz der Fachärzte und Fachwissenschaftler für Humangenetik mit der Folge einer Gefährdung desjenigen Fachs, welches bisher die größte Erfahrung im Umgang mit genetischer Diagnostik und Beratung von Patienten und deren Familien hat.

Vorsitzender

Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Dr. med. Olaf Riess, Tübingen

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden

Schatzmeisterin

PD Dr. rer. nat. Iris Bartels, Göttingen

Schriftführerin

Prof. Dr. rer. nat. Christine Zühlke,
Lübeck

Wissenschaftlicher Beirat

Prof. Dr. rer. nat. Gudrun Rappold,
Heidelberg

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase,
Freiburg

Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz

Prof. Dr. med. Jörg Schmidtke,
Hannover

(Tagungspräsident 2008)

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

(Tagungspräsident 2009)

Prof. Dr. med. Uwe Claussen, Jena

(Tagungspräsident 2010)

Adresse des Vorsitzenden

Institut für Humangenetik
Universität Erlangen-Nürnberg
Schwabachanlage 10
91054 Erlangen
Tel. 0049 (0)9131-85 22318
Fax 0049 (0)9131-85 23232
reis@humgenet.uni-erlangen.de

Geschäftsstelle

Dipl.-Soz. Christine Scholz
Inselkammerstr. 5
82008 München-Unterhaching
Tel. 0049 (0)89-61 45 69 59
Fax 0049 (0)89-55 02 78 56
organisation@gfhev.de

gfh Bankverbindung

Postbank München
Konto 231 394 805
BLZ 700 100 80
IBAN: DE19 7001 0080 0231 3948 05
BIC: PBNK DEFF

Verinsregister München

VR 12341

Die Ursachen und Entstehungsmechanismen einer Reihe von genetischen Erkrankungen sind so komplex und gehen weit über eine DNA-Sequenzanalyse hinaus, dass ohne das Fachwissen der Humangenetiker eine qualifizierte Diagnostik nicht möglich ist. Anderenfalls drohen ein Rückschritt in der Betreuungsqualität der Patienten und weit über das erforderliche Maß hinaus steigenden Kosten für die genetische Diagnostik.

Die 5-jährige Weiterbildung mit Prüfung zum **Fachhumangenetiker/-in (GfH)** ist für den Bereich der humangenetischen Diagnostik vergleichbar mit der Weiterbildung der Fachärzte für Humangenetik. Deshalb sollte es möglich sein, die Durchführung und Beurteilung genetischer Untersuchungen an FachhumangenetikerInnen (GfH) zu delegieren. Diese sind in der Lage, auch den medizinischen Kontext der jeweiligen Erkrankung und die Familienanamnese über mehrere Generationen zu berücksichtigen und in die Beurteilung des Analyseergebnisses einzubeziehen.

Mit der beabsichtigten Ausweitung der genetischen Beratung im Rahmen kurativer Untersuchungen ist ja auch gerade wieder die Fachkompetenz der Humangenetik besonders gefragt. Wie sollte es sonst gelingen, Ärzten anderer Fachrichtungen eine spezialisierte Fort- und Weiterbildung für genetische Untersuchungen und Beratung innerhalb ihres Fachgebietes zu vermitteln? Eine inadäquate Weiterbildung könnte anderenfalls schnell zu Fehlinterpretationen und Fehlentscheidungen führen, mit unabsehbaren Folgen für den Patienten und unnötigen Kosten auf Grund einer breiten, ungezielten Analytik.

Wieso ist es sinnvoll, dass pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchungen und Beratungen wie bisher ausschließlich von FachärztInnen für Humangenetik durchgeführt werden? Die Beratungssituationen insbesondere von pränataler und prädiktiver Diagnostik sind oft besonders komplex und deren Beurteilung hat schwerwiegende Auswirkungen. Nur die Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik beinhaltet den Erwerb der hierfür notwendigen Kompetenzen insbesondere im Bereich der genetischen Beratung und Interpretation der oft komplexen genetischen Befunde.

Im § 23 werden die Zusammensetzung der neu zu berufenden Gendiagnostik-Kommission und deren Richtlinienkompetenz geregelt.

Experten der GfH sollten in der Gendiagnostik-Kommission maßgeblich beteiligt sein, dazu wird keine Aussage getroffen.

Die der Gendiagnostik-Kommission zugewiesene Richtlinienkompetenz wird bisher von den in der GfH und dem BVDH organisierten Fachärzten und Fachhumangenetikern maßgeblich wahrgenommen. Bereits jetzt erfolgt fortlaufend die umfangreiche Erarbeitung von Leitlinien, die Sicherung der Fachkompetenz sowie der Prozess- und Ergebnisqualität sowie die Bewertung von methodischen Entwicklungen und Fortschritten. Die Anforderungen an die ärztliche und fachwissenschaftliche Qualifikation und Weiterbildung zur Erbringung der genetischen Beratung und genetischen Diagnostik werden von den Ärztekammern und Fachgesellschaften auf Grund langjähriger Erfahrungen festgelegt und kontinuierlich dem aktuellen Stand von Medizin und Wissenschaft angepasst. Diese bestehende Kompetenz wird im § 23 der Gendiagnostik-Kommission übertragen, womit gleichzeitig in einem bisher unbekanntem Maße in die ärztliche Selbstverwaltung und die Regelung der beruflichen Fachkunde eingegriffen wird. Die Richtlinienkompetenz der Gendiagnostik-Kommission sollte deshalb in Abstimmung mit den humangenetischen Fachvertretern und den Ärztekammern verändert werden.

Die **Qualitätssicherung genetischer Diagnostik (§ 5)** soll über die Akkreditierung der jeweiligen Labore erreicht werden. Hier befürworten wir, dass nicht nur die Qualität der ablaufenden Prozesse sondern auch die Ergebnisqualität als wichtiges Kriterium in den Prozess der Akkreditierung aufgenommen wird. Europaweite Richtlinien sollten als Grundlage auch für die Qualitätssicherung in Deutschland dienen.

Die aus datenrechtlichen Gründen in der Begründung des Gesetzes genannte **Pseudonymisierung der Patientenproben (Begründung zu § 7)** hat keinen Eingang in den Gesetzestext gefunden. In Übereinstimmung mit einer großen Zahl von Patienten begrüßen wir diese Entscheidung. Warum soll auf die Pseudonymisierung von Patientenproben auch weiterhin verzichtet werden? Vererbte Merkmale müssen naturgemäß im Kontext der Familie analysiert werden. Für eine korrekte Interpretation genetischer Daten ist deshalb oft der Vergleich der Befunde verschiedener Familienmitglieder unerlässlich. Eine Pseudonymisierung würde jedoch verhindern, dass unabhängig zugesandte Patientenproben aus einer Familie zueinander zugeordnet oder zu späteren Zeitpunkten für weitere Familienangehörige nutzbringend untersucht werden können. Auch Verwechslungen von

Patientenproben könnten nicht mehr geprüft werden. Die Daten der Patienten sind wie bisher auch ohne Pseudonymisierung vor unbefugtem Zugriff geschützt.

Außerdem fordern wir, dass Ergebnisse genetischer Analysen nicht nach 10 Jahren vernichtet werden müssen. Anders als bei normalen medizinischen Analysen, bei denen der momentane (Gesundheits-) Zustand erfasst wird, werden bei der genetischen Diagnostik unabänderliche Merkmale untersucht. Genetische Analyseergebnisse sind ja oft für mehrere Generationen relevant und wären falls der Indexfall verstorben ist sogar unwiederbringlich verloren. Es ist deshalb im Interesse der Familienangehörigen und der Ratsuchenden selbst, dass die Ergebnisse der aufwändigen genetischen Diagnostik wie bisher ohne konkrete Frist aufbewahrt werden können. Nur so können die Informationen auch künftigen Generationen zur Verfügung stehen.

Die **genetische Beratung (§ 10)** bei diagnostischen genetischen Untersuchungen wird mit dem GenDG zur Pflicht, wenn die Erkrankung nicht behandelbar ist. Wir befürworten auch, **dass die genetische Beratung durchgeführt werden muss, wenn die Erkrankung behandelbar ist.** Warum soll das so sein? Am Beispiel des Familiären Brustkrebses wird deutlich, welche erheblichen Nachteile für viele Familienangehörigen entstehen würden, wenn hier auf die genetische Beratung verzichtet werden würde. Die Schwester einer Patientin mit nachgewiesener Brustkrebsmutation z. B. würde möglicherweise nicht von ihrem 50%igen Risiko zu erkranken erfahren, wenn die Patientin selbst nicht genetisch beraten wurde. Ihre Familienangehörigen würden somit nicht die Möglichkeit haben, die vorhandenen Vorsorgeuntersuchungen zur Früherkennung zu nutzen, sie würden mit einer hohen Wahrscheinlichkeit erkranken und möglicherweise auch im jungen Alter versterben.

Über **genetische Reihenuntersuchungen (§ 16)** sollte jeweils auf dem aktuellen Kenntnisstand von Wissenschaft, Technik und Medizin entschieden werden. Eine globale Ablehnung durch das GenDG halten wir nicht für angemessen und nicht notwendig.

Die Entscheidung darüber, welche **pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) Diagnostik** im Einzelfall durchgeführt wird, sollte nach umfassender genetischer Beratung über die Auswirkungen der Ergebnisse allein von den betroffenen Personen und Familien getroffen werden. Eine globale Einschränkung der Diagnostik, wie von manchen Organisationen gefordert, lehnen wir im Interesse der Patienten und ihrer Familien ab. Bei den Tausenden von genetischen Erkrankungen können unmöglich alle medizinisch Situationen sinnvoll gesetzlich geregelt werden. Es muss deshalb nach ausführlicher Beratung eine Einzelfallentscheidung weiterhin möglich bleiben.

Abschließend möchten wir nochmals betonen, 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 unter Berücksichtigung des medizinischen Fortschritts im Interesse einer qualitätsgerechten Betreuung der Patienten erfolgen sollte.

Prof. Dr. med. André Reis

Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V.

www.gfhev.de