

# Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zum Novellierungsbedarf des Gendiagnostikgesetzes – GenDG

*Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) hat es prinzipiell begrüßt, die Rahmenbedingungen für genetische Diagnostik am Menschen gesetzlich zu regeln. Es wird damit zum Ausdruck gebracht, dass sich humangenetische Diagnostik sowohl von anderen Anwendungen genetischer Methoden, aber auch anderen Feldern der medizinischen Diagnostik unterscheiden kann und, dass der Aufklärung und Beratung der Betroffenen eine besondere Bedeutung zukommt. Trotz dieser grundsätzlich positiven Beurteilung der Motive des Gesetzgebers besteht aus Sicht der GfH Novellierungsbedarf, da sich einige Regelungen in der Praxis als unklar oder kaum umsetzbar erwiesen haben.*

*Eine Novellierung des GenDG sollte vor allem die nachfolgenden Gesichtspunkte berücksichtigen:*

- **§ 2 Anwendungsbereich**

## **Erweiterung des Anwendungsbereiches auf sog. Life-Style-Tests**

Der Anwendungsbereich umfasst derzeit nur genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung, im Versicherungswesen und im Arbeitsleben. Für genetische Untersuchungen in diesen vier Bereichen möchte der Gesetzgeber durch strenge Regeln im Umgang mit genetischen Proben und genetischen Ergebnissen das informationelle Selbstbestimmungsrecht der Bürger stärken und sie vor Missbrauch des Wissens um ihre genetische Konstitution schützen. Es ist nicht einzusehen, warum genetische Untersuchungen zu anderen Zwecken, wie sie im Internet von mehr oder weniger seriösen Anbietern vertrieben werden (z.B. zur Optimierung der Ernährung, zum Partner-Matching, zur Familienforschung, zur Testung auf mögliche athletische Höchstleistungen oder zur angeblichen Verbesserung irgendwelcher gesundheitlicher Probleme<sup>1,2,3</sup>), keiner solchen Regelung unterliegen. Dabei besteht u.E. bei derartigen genetischen Untersuchungen ein wesentlich größeres Missbrauchspotential als bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, die durch ärztliches Berufsrecht bereits einem gewissen Schutz unterliegen.

- **§ 3 Begriffsbestimmungen § 3 Nr. 2c**

**Der Paragraph § 3 Nr. 2c „der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse)“ sollte durch den Zusatz „sofern dabei unmittelbar eine eindeutige Feststellung einer genetischen Eigenschaften ermöglicht wird,“ ergänzt werden.**

---

<sup>1</sup> Auszug aus dem Angebot der Firma 23andMe: Eigenschaften (traits): ... Muscle Performance...;

<sup>2</sup> <http://scientificmatch.com/html/index.php>.

<sup>3</sup> <http://www.yourdnacode.com/science.htm>; [http://www.aboutgeneticnutrition.com/Order\\_Your\\_Program.html](http://www.aboutgeneticnutrition.com/Order_Your_Program.html).

### **Begründung:**

Der Anwendungsbereich umfasst durch die Aufnahme der Genproduktanalyse große Teile der klinischen Chemie. Dies ist weder zielführend im Sinne von § 1 des Gesetzes noch realisierbar. Der Zusatz „auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse“, der die Zahl der in Frage kommenden Genproduktanalysen einschränken sollte, hat sich in der Praxis als nicht anwendbar erwiesen. Zumal in der Gesetzesbegründung darauf hingewiesen wird, dass es sich dabei auch „um Strukturanalysen, Aktivitäts- und funktionelle Proteinuntersuchungen und andere biochemische und proteinchemische Analysen handeln (kann), sofern diese geeignet sind, das Vorliegen genetischer Eigenschaften ... tatsächlich festzustellen.“ Auch der Versuch der GEKO, die Bestimmung der Zielsetzung einer Genproduktanalyse und damit die Zuordnung zum Anwendungsbereich des GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person zu überlassen<sup>4</sup>, hat die Eingrenzung der Genproduktanalysen in dem vom Gesetzgeber intendierten Sinn in der Praxis nicht wesentlich erleichtert. Wir empfehlen daher – dem Vorschlag des Bundesrates von 2008 folgend – die vom Gesetzgeber intendierte Definition der Genproduktanalyse durch folgenden Zusatz zu verdeutlichen:

§ 3 Begriffsbestimmungen 2. ...

„c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse), sofern dabei **unmittelbar** eine **eindeutige** Feststellung einer genetischen Eigenschaft ermöglicht wird,“

- **§ 8 Einwilligung**

**Es sollte klargestellt werden, unter welchen Bedingungen eine genetische Analyse von im Ausland gewonnenem Probenmaterial in Deutschland zulässig ist.**

### **Begründung:**

Genetische Diagnostik geschieht heute aufgrund der Seltenheit bestimmter Erkrankungen regelmäßig über nationale Grenzen hinweg. Einsendungen aus dem Ausland sind deshalb Bestandteil des Untersuchungsgutes vieler spezialisierter Labore. Die Einforderung von Einverständniserklärungen, die den Anforderungen des deutschen GenDG entsprechen, ist für die untersuchenden deutschen Labore nicht realisierbar, zumal das GenDG nur in Deutschland Gültigkeit besitzt. Es sollte u.E. eine Bestätigung des aus dem Ausland einsendenden Arztes, wonach er die betroffene Person nach den gesetzlichen Vorgaben des Ursprungslandes aufgeklärt und von der betroffenen Person eine Einwilligung zur angeforderten Analyse erhalten hat, ausdrücklich als ausreichend anerkannt werden<sup>5</sup>.

- **§ 10 Genetische Beratung § 10 Absatz 2**

**Eine genetische Beratung zur Mitteilung eines unauffälligen bzw. nicht informativen Untersuchungsergebnisses sollte nach Heterozygotentestungen gemäß § 3 Ziffer 8b nicht verpflichtend sein.**

Dazu sollte in § 10 Absatz 2 am Ende folgender Satz eingefügt werden:

---

<sup>4</sup> 1. Mitteilung der GEKO

<sup>5</sup> Empfehlung Nr. 6 der gemeinsamen Stellungnahme der Leopoldina-Nationale Akademie der Wissenschaften, Deutsche Akademie der Technikwissenschaften acatech und Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften.

... einzuräumen. „**Eine genetische Beratung zur Mitteilung eines unauffälligen bzw. nicht informativen Untersuchungsergebnisses sollte nach Heterozygotentestungen gemäß § 3 Ziffer 8b nicht verpflichtend sein.**“

**Begründung:**

Die Mitteilung eines unauffälligen Ergebnisses, das als eine von mehreren Optionen bereits in der genetischen Beratung vor der Untersuchung ausführlich besprochen wurde, bedarf u.E. nicht zwangsweise einer erneuten genetischen Beratung.

• **§ 10 Genetische Beratung § 10 Absatz 3**

**Erweiterung der Kompetenzen nichtärztlicher Sachverständiger, die mit Zustimmung der betroffenen Person durch den genetischen Berater mitberatend hinzugezogen werden können.**

Dazu sollte in § 10 Absatz 3 der Satz „Mit Zustimmung der betroffenen Person kann eine weitere sachverständige Person mitberatend hinzugezogen werden.“ wie folgt ergänzt werden:

„Mit Zustimmung der betroffenen Person kann **der genetische Berater Teile der Beratungstätigkeit an dafür qualifizierte nichtärztliche Sachverständige delegieren und** weitere sachverständige Personen mitberatend **hinzuziehen.**“

Dazu müsste auch die Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung<sup>6</sup> entsprechend erweitert werden.

**Begründung:**

Das GenDG hat eine stark erhöhte Nachfrage an genetischen Beratungen mit sich gebracht. Dieser Bedarf sollte durch die Qualifizierung von Fachärzten anderer Fachgebiete im Rahmen der sog. „fachgebundenen genetischen Beratung“ gedeckt werden. Die Umsetzung dieser Maßnahme zeigte jedoch, dass abrufbare humangenetische Expertise berufs begleitend in der Regel nur unvollständig zu erwerben ist. Deshalb sollten die Fachärzte für Humangenetik bei der genetischen Beratung nicht nur durch nichtärztliche Sachverständige unterstützt werden dürfen, die „beispielsweise an einer späteren Therapie des Krankheitsbildes beteiligt sind“<sup>7</sup>, sondern auch durch nichtärztliche Sachverständige mit nachgewiesener humangenetischer Expertise und Erfahrung in der genetischen Beratung.

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik hat mit der Weiterbildung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ bereits seit 1993 ein strukturiertes Weiterbildungssystem für Naturwissenschaftler aufgebaut, das eine qualitative hochwertige Laboranalytik in der genetischen Diagnostik in Deutschland gewährleistet. Eine Erweiterung dieser Weiterbildung im Hinblick auf die genetische Beratung mit dem Ziel, Naturwissenschaftler und Absolventen weiterer medizinisch ausgerichteter Studiengänge zur genetischen Beratung unter Supervision eines Facharztes für Humangenetik zu qualifizieren, erscheint sinnvoll, angemessen und notwendig. Auch sollten in Deutschland geeignete Studienabschlüsse und postgraduale Qualifikationen für Nicht-Ärzte ausdrücklich geschaffen werden. Als Modell kann hier z. B. die Ausbil-

---

<sup>6</sup> Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG“ vom 28. 1. 2011

<sup>7</sup> Gesetzentwurf der Bundesregierung, Bundestag Drucksache 16/10532 vom 13. 10. 2008, Seite 29

derung zum „Genetic Counselor“ in Großbritannien dienen, die nach dem Erwerb eines Masters of Science auch ohne Medizinstudium möglich ist. Bereits das Gutachten des Sachverständigenrats zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen (2007) hat eine solche interdisziplinäre Zusammenarbeit eingefordert<sup>8</sup>. So könnte die EU-weite Harmonisierung beruflicher Qualifikationen auch im Bereich der genetischen Diagnostik und Beratung endlich umgesetzt werden. Des Weiteren sollten die Ausbildungskapazitäten für Fachärzte für Humangenetik dringend erhöht werden.

- **§12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen**

**Die Vernichtungspflicht für Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen nach Ablauf der Aufbewahrungsfrist von 10 Jahren sollte entfallen. Statt dessen sollte eine Vernichtung der Ergebnisse nach 10 Jahren erlaubt werden, wenn durch die Vernichtung der Ergebnisse keine absehbaren schutzwürdigen Interessen der Betroffenen verletzt werden.**

**Begründung:**

Gerade in der Humangenetik sind Untersuchungsergebnisse oft von generationsübergreifender Bedeutung. Die Vernichtung von Befunden nach 10 Jahren kann bei einer Generationsdauer von 20 – 40 Jahren zur Folge haben, dass wichtige Informationen für die genetische Beratung von Betroffenen und deren Nachkommen verlorengehen. Die vom Gesetzgeber eingeräumte Möglichkeit der Sperrung von Ergebnissen für den Fall, dass die Vernichtung der Ergebnisse schutzwürdige Interessen der Betroffenen verletzen, löst dieses Problem in der Praxis leider nicht zufriedenstellend. Den Betroffenen kann die rechtzeitige Informationsweitergabe an alle beauftragten Einrichtungen, z.B. bei Inhaberwechsel, nicht garantiert werden. Deshalb wäre es im Sinne der Betroffenen, eine Vernichtung der Ergebnisse nicht zu fordern, sondern zu ermöglichen und statt dessen die missbräuchliche Verwendung/Weitergabe dieser Ergebnissen unter Strafe zu stellen.<sup>9</sup>

- **§ 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben**

**Das GenDG verlangt eine Vernichtung genetischer Proben nach Abschluss der Untersuchung. Einer Aufbewahrung und weiteren Verwendung muss durch die Betroffenen ausdrücklich und schriftlich zugestimmt werden. Die Regelung sollte dahingehend verändert werden, dass die Probe für einen definierten Zeitraum aufbewahrt werden muss (z.B. 1 Jahr) und entweder auf Wunsch der Betroffenen oder nach Ablauf der Aufbewahrungsfrist vernichtet werden darf, wenn mit der Vernichtung der Probe keine absehbaren schutzwürdigen Interessen der Betroffenen verletzt werden.**

**Begründung:**

In vielen Fällen kann zum Zeitpunkt der initialen Beauftragung nicht abgesehen werden, ob die vorhandene Probe für weiterführende Untersuchungen zur Abklärung der in Frage stehenden Erkrankung notwendig ist oder nicht, weshalb entsprechende Vereinbarungen mit

---

<sup>8</sup> Gutachten 2007 des Sachverständigenrats zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen

<sup>9</sup> Empfehlung 16 der gemeinsamen Stellungnahme der Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften, Deutsche Akademie der Technikwissenschaften (acatech) und Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (BBAW).

den Patienten oftmals versäumt werden. Auch eine Überprüfung des Untersuchungsergebnisses an der bereits untersuchten Probe kann sowohl für die Betroffenen als auch für den untersuchenden Arzt hilfreich sein, z.B. um eine Probenverwechslung zu erkennen und daraus resultierende Fehlentscheidungen zu verhindern. Eine Vernichtung restlichen Probenmaterials wird daher für die Betroffenen von größerem Schaden sein als das mögliche Missbrauchspotential. Der durch die Vernichtung einer genetischen Probe für die betroffenen eingetretene Schaden kann auch nicht in jedem Fall durch eine erneute Probennahme kompensiert werden, wenn z.B. die Probenentnahme mit einem praktisch relevanten Eingriffsrisiko verbunden (wie z.B. in der Pränataldiagnostik) oder der Patient inzwischen verstorben ist.

Auch ist der Zeitpunkt, ab dem eine genetische Analyse abgeschlossen ist, ausgesprochen schwer zu bestimmen. Hier kämen u.a. sowohl das Datum der Befunderstellung, der Eingang des Befundes beim Einsender sowie das Datum der Abrechnung mit dem Leistungsträger/Auftraggeber gleichermaßen und mit gewisser Berechtigung in Betracht. Für Abstammungsuntersuchungen hat der Gesetzgeber in der gesetzgeberischen Begründung diesen Zeitpunkt genau definiert: „Der Untersuchungszweck endet erst mit Vorliegen des konkreten Ergebnisses.“ Für genetische Analysen zu medizinischen Zwecken trifft der Gesetzgeber diesbezüglich keine Aussage. Dies dürfte darin begründet sein, dass bei der Komplexität genetischer Ursachen vieler Erkrankungen dieser Zeitpunkt überhaupt nicht zu bestimmen ist. Deshalb sollte die Probe erst vernichtet werden dürfen, wenn sie nicht mehr für den beauftragten Zweck benötigt wird und mit der Vernichtung der Probe keine schutzwürdigen Interessen der Betroffenen verletzt werden (z.B. weil eine neue Probe jederzeit ohne größere Belastung der Betroffenen gewonnen werden kann). Im Falle einer pränatalen genetischen Untersuchung hieße dies z.B., dass die Probe bis zur Geburt des Kindes aufbewahrt werden müsste, weil erst postpartal eine neue Probe mit nur minimalen Risiken gewonnen werden kann.

- **§ 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen**

**Klarstellung, dass die §§ 12 und 13 auch auf nicht Einwilligungsfähige angewendet werden dürfen durch Ergänzung des § 14 um den Hinweis, dass „für Vereinbarungen gemäß § 12 Absatz 1 und § 13 Absatz 2 die Zustimmung des Vertreters nötig“ ist.**

**Begründung:**

Dem Sinn des § 14 folgend müsste die Zustimmung für eine Aufbewahrung/Verwendung genetischer Proben nach § 13 Absatz 2 bzw. eine längere Aufbewahrung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen nach § 12 Absatz 1 bei nicht Einwilligungsfähigen durch deren Vertreter gegeben werden. Eine derartige Bestimmung enthalten aber weder die §§ 12 und 13 noch der nachgeordnete § 14. Außerdem sind die Bestimmungen zu genetischen Untersuchungen an nicht Einwilligungsfähigen (§ 14) in der Systematik des Gesetzes **nach** den §§ 12 und 13 zur Aufbewahrung/Verwendung/Vernichtung genetischer Proben/Ergebnisse genetischer Untersuchungen aufgeführt, was die Frage aufwirft, ob die §§ 12 und 13 auch für nicht Einwilligungsfähige gelten. Diese Frage bringt für die beteiligten Ärzte eine nicht unerhebliche Rechtsunsicherheit mit sich.

Wir bitten deshalb um Klarstellung, dass die §§ 12 und 13 auch für nicht Einwilligungsfähige gelten und ggf. diesbezügliche Einwilligungen durch deren Vertreter gegeben werden können, damit auch genetische Erkrankungen des Kindesalters erforscht werden und nicht Einwilligungsfähige davon profitieren können.

- **§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen, Absatz 1**

**Im Zusammenhang mit der Mitteilung des kindlichen Geschlechtes muss bei der Nennung des Zeitpunktes „nach der zwölften Schwangerschaftswoche“ der Zusatz „post conceptionem“ eingeführt werden.**

Dazu sollte im Absatz 1 letzter Satz folgende Änderung vorgenommen werden:

„Wird anlässlich einer Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche **post conceptionem** mitgeteilt werden.“

**Begründung:**

Durch die Regelung in Absatz 1 soll offenbar ein strafloser Schwangerschaftsabbruch nach der Beratungsregelung infolge der Geschlechtsmitteilung verhindert werden. In § 218a (1) Satz 3 wurde als zeitliche Grenze für den straffreien Schwangerschaftsabbruch die zwölfte Schwangerschaftswoche „seit der Empfängnis“ festgelegt. Für Geburtshelfer ist jedoch die Angabe des Schwangerschaftsalters nach letzter Regel üblich. Deshalb muss u.E. hier eine Präzisierung erfolgen und in Übereinstimmung mit § 218a (1) Satz 3 der Zusatz „post conceptionem“ eingefügt werden.

- **§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen, Absatz 2**

**Absatz 2 sollte ersatzlos gestrichen werden.**

**Begründung:**

Der derzeitige Gesetzestext ist bzgl. des Ausschlusses vorgeburtlicher Tests von spätmanifesten Erkrankungen unverständlich, da es nicht sinnvoll ist, den Ausbruch einer Erkrankung mit dem „allgemeinen Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik“ in Zusammenhang zu bringen. Das Manifestationsalter einer Erkrankung ist unabhängig vom jeweiligen Stand der Wissenschaft und Technik. Die überwiegende Anzahl spätmanifesten Erkrankungen zeigt eine breite Verteilung des Manifestationsalters. Bei vielen Erkrankungen sind Manifestationen vor dem 18. Lebensjahr bekannt. Oft lassen sich bei gezielter Diagnostik Hinweise auf die Erkrankung bereits vor Beginn der klinischen Symptomatik feststellen. Der Gesetzestext erweckt den Eindruck, dass eine vorgeburtliche genetische Untersuchung einer spätmanifesten Erkrankung dann erlaubt ist, wenn es mit sensitiven Analysen möglich ist, das Auftreten der Erkrankung früher festzustellen. Dies ist bei der Mehrzahl der genetisch bedingten Krankheitsbilder der Fall, Absatz 2 sollte deshalb entfallen<sup>10</sup>.

- **§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen, Absatz 3**

Absatz 3 sollte nach dem letzten Satz ergänzt werden durch:

---

<sup>10</sup> Gemeinsame Stellungnahme der Leopoldina-Nationale Akademie der Wissenschaften, Deutsche Akademie der Technikwissenschaften acatech und Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften, S. 63.



„... zu dokumentieren. **Eine genetische Beratung zur Mitteilung eines unauffälligen bzw. nicht informativen Untersuchungsergebnisses nach pränatalen genetischen Untersuchungen sollte nicht verpflichtend sein.**“

**Begründung:**

Die überwiegende Anzahl der pränatalen genetischen Untersuchungen resultiert in Normalbefunden. Die Mitteilung eines unauffälligen Ergebnisses, das als eine von mehreren Optionen bereits in der genetischen Beratung vor der Untersuchung ausführlich besprochen wurde, bedarf u.E. nicht zwangsweise einer erneuten genetischen Beratung.

- **§ 23 Richtlinien**

**Abs. 2, Ziffer 1 und 2: Die Festlegung von Weiterbildungs- und Prüfungsinhalten für Ärzte kann nicht der GEKO übertragen werden, da dies der Weiterbildungshoheit der Ärztekammern unterliegt. Hier wäre u.E. lediglich die Festlegung von Forderungen an die Qualität der genetischen Beratung durch die GEKO angemessen. Dies bedarf der begrifflichen Klärung und Spezifizierung.**

**Begründung:**

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik sieht die Zuständigkeit der GEKO für die berufliche Qualifikation von Ärzten als problematisch an, da hier Überschneidungen mit der Weiterbildungshoheit der Ärztekammern bestehen und u.a. Nicht-Ärzte über ärztliche Qualifikationen entscheiden können, obwohl das Gesetz für weite Teile einen Arztvorbehalt vorsieht. Hier müssen die Zuständigkeiten klarer voneinander abgegrenzt werden. Dies wäre u.E. z.B. dadurch zu realisieren, dass die GEKO die Anforderungen an die Qualität der genetischen Beratungen in den verschiedenen Kontexten und die dafür jeweils erforderliche Qualifikation auf der Basis des im Gesetz festgelegten einfachen bzw. qualifizierten Arztvorbehaltes festlegt und die Ärztekammern auf der Basis ihrer Weiterbildungshoheit definieren, wie diese Qualifikationen zu erwerben sind.

**Überprüfung der GEKO-Richtlinien im 5-Jahres-Rhythmus**

Des Weiteren möchten wir empfehlen, die Gültigkeit der von der GEKO zu erlassenden Richtlinien für einen konkret definierten Zeitraum zu befristen. Aus den Erfahrungen mit den eigenen Leitlinien empfiehlt die GfH eine Überprüfung im 5-Jahres-Rhythmus.

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik steht für die Diskussion zur Novellierung des GenDG gern zu Verfügung.

Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Prof. Dr. med. Klaus Zerres  
Prof. Dr. med. Peter Wieacker  
Prof. Dr. biol. hum. Hildegard Kehrer-Sawatzki  
Dr. rer. nat. Wolfram Kress  
Dr. rer. nat. Simone Heidemann