

# GfH-Stellungnahme zum Rekontaktieren von Patienten

5.8.2019

Im Zeitalter von Genomik und Next Generation Sequencing hat die Frage des Rekontaktierens von Patienten bei der Neubewertung von genetischen Befunden an Bedeutung gewonnen. Diese stellt sich sowohl, wenn Primärbefunde, als auch wenn Sekundär- oder Zusatzbefunde neu bewertet werden. Dies kann Varianten in bereits zuvor ausgewerteten Genen oder Varianten in neu untersuchten Genen betreffen. Anlässe hierfür ergeben sich z.B. durch die Neubewertung von genetischen Varianten in Publikationen bzw. Datenbanken, durch die Identifikation neuer Krankheitsgene oder die Neuinterpretation in der Vergangenheit erhobener Befunde bei Anfragen von Familienangehörigen für eine prädiktive Testung.

ASHG, ESHG und ACMG haben zu diesem Thema aktuelle Stellungnahmen publiziert, die sich auf den wissenschaftlichen oder diagnostischen Kontext oder beides beziehen [1-3]. Diese Stellungnahmen behandeln die verschiedenen Aspekte des Rekontaktierens von Patienten umfassend. Im Kern sehen sie eine Pflicht zum Rekontaktieren, wenn eine neue Einschätzung des Befundes für die Gesundheit eines Patienten oder seine Lebensplanung von wesentlicher Bedeutung ist, stellen diese aber in ein realistisches Verhältnis zu vorhandenen Ressourcen. Darüber hinaus übertragen sie dem Patienten eine größere Verantwortung, in einem definierten Abstand aktiv nachzufragen, ob sich neue Erkenntnisse zu einem vorherigen Befund ergeben haben. Es wird keine Pflicht zum systematischen Re-Analysieren von Befunden von Seiten des betreuenden Arztes bzw. des Labors gesehen.

Da die genannten Stellungnahmen alle wesentlichen Aspekte des Rekontaktierens von Patienten umfassend abhandeln, ist die GfH-Kommission für Grundpositionen und Ethische Fragen der Meinung, dass eine systematische eigene Abhandlung des Themas nicht erforderlich ist. Die Kommission schließt sich besonders den prägnanten Empfehlungen des ACMG [3] an.

Die GfH-Kommission für Grundpositionen und Ethische Fragen sieht allerdings die Notwendigkeit, dass der Frage, wann und wie Patienten zu rekontaktieren sind, prospektiv mehr Bedeutung beigemessen wird. Sie spricht sich dafür aus, dass

- a. die Patienteninformation bei Forschungsvorhaben klare Angaben zur Frage des Rekontaktierens enthalten soll. Diese soll den Rahmen des durch die gegebenen Forschungsmittel Machbaren berücksichtigen. Der Patient soll die Möglichkeit haben, ein Rekontaktieren zu verweigern (opt-out).
- b. bei der Mitteilung von unklaren oder unauffälligen Befunden diagnostischer Untersuchungen immer auf die Möglichkeit einer zukünftigen Neubewertung durch Änderung der Datenlage hingewiesen werden soll, die für den Patienten potenziell von Bedeutung sein kann. Zu diesem

## Vorstand im Sinne des §26 BGB

### Präsidentin

Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger,  
Hannover

### Vizepräsidenten

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann,  
Aachen  
Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen

## gfh-Geschäftsstelle

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz  
Inselkammerstraße 2  
82008 München-Unterhaching  
Tel. 0049 (0)89-61 45 69 59  
Fax 0049 (0)89-55 02 78 56  
organisation@gfhev.de

## Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften  
Steuernummer 143/212/60471

UID DE 245 88 70 21

## GfH-Stellungnahme zur Rekontaktieren von Patienten

Zeitpunkt sollte geklärt werden, ob der Patient rekontaktiert werden möchte, und es sollten die unter c. genannten Punkte besprochen werden.

- c. mehr Verantwortung beim Patienten als primärem Verwalter seiner Gesundheitsdaten selbst liegen soll. Der Patient wird dazu eingeladen, sich bei unauffälligen oder unklaren Befunden nach einem zu definierenden bzw. im Befund genannten Zeitraum bei dem anfordernden Arzt oder dem durchführenden Labor, ggf. nach Besuch einer humangenetischen Einrichtung, hinsichtlich einer Aktualisierung des Befundes zu erkundigen. Es wird empfohlen, standardmäßig eine Kopie des Originalbefundes an den Patienten auszuhändigen. Der Patient soll zudem gebeten werden, dem Arzt, der die Befundmitteilung vornimmt, eventuelle Änderungen seiner Kontaktdaten mitzuteilen.

### Literatur

1. Bombard Y, Brothers KB, Fitzgerald-Butt S, Garrison NA, Jamal L, James CA, Jarvik GP, McCormick JB, Nelson TN, Ormond KE, Rehm HL, Richer J, Souzeau E, Vassy JL, Wagner JK, Levy HP. The Responsibility to Recontact Research Participants after Reinterpretation of Genetic and Genomic Research Results. *Am J Hum Genet* 2019;104:578-595. PMID: 30951675
2. Carrieri D, Howard HC, Benjamin C, Clarke AJ, Dheensa S, Doheny S, Hawkins N, Halbersma-Konings TF, Jackson L, Kayserili H, Kelly SE, Lucassen AM, Mendes Á, Rial-Sebbag E, Stefánsdóttir V, Turnpenny PD, van El CG, van Langen IM, Cornel MC, Forzano F; European Society of Human Genetics. Recontacting patients in clinical genetics services: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 2019;27:169-182. PMID: 30310124
3. David KL, Best RG, Brenman LM, Bush L, Deignan JL, Flannery D, Hoffman JD, Holm I, Miller DT, O'Leary J, Pyeritz RE; ACMG Social Ethical Legal Issues Committee. Patient re-contact after revision of genomic test results: points to consider-a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 2019;21:769-771. PMID: 30578420

Autoren:

### Mitglieder der GfH-Kommission für Grundpositionen und Ethische Fragen

Prof. Dr. Dr. med. Ute Moog, Heidelberg (Sprecherin)

Prof. Dr. Stefan Aretz, Bonn

Dr. med. Martin Kehrler, Tübingen

Prof. Dr. med. Christian Netzer, Köln

Dr. med. Rixa Woitschach, Hamburg

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn, Stuttgart

Im Konsens mit dem **GfH-Vorstand**

Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann

Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Prof. Dr. med. Ute Hehr

Prof. Dr. rer. nat. Uwe Kornak