

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Medizinischen Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V. (GMDs)

zum Referentenentwurf eines

Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG)

Ziel des Gesetzes ist es, Bereiche zu regeln, die angesichts der Erkenntnismöglichkeiten der Humangenetik einen besonderen Schutzstandard erfordern, um die Persönlichkeitsrechte der Bürgerinnen und Bürger zu schützen. Insbesondere werden genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben einschließlich Arbeitsschutz im Sinne des Bürgers geregelt. *Dieses Gesetz wird daher als in dieser Hinsicht notwendig sehr begrüßt. Es wäre auch möglich, als Alternative zum Gendiagnostik-Gesetz diese besonderen Punkte im Sinne eines Artikelgesetzes zu regeln. Weiterhin begrüßen wir jedoch die Sicherung klarer Qualitätsstandards durch Akkreditierung und auch durch die Gendiagnostik-Kommission.*

Nach **§2 Absatz (1) und (2)** bezieht sich der Anwendungsbereich auf genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und ausdrücklich nicht zu Forschungszwecken. *Hierbei begrüßt die GMDs die Intention des Gesetzgebers, die Ergebnisse von Untersuchungen zu medizinischen Zwecken besonders zu schützen, und gleichzeitig die **Forschung** mittels genetischer Untersuchung nicht übergebüherlich zu behindern.* Jedoch werden neuerdings bei Forschungsvorhaben, insbesondere im therapeutischen Bereich, gendiagnostische Untersuchungen zu medizinisch-therapeutischen Zwecken durchgeführt (Theragnostik) und gleichzeitig für Forschungsvorhaben verwendet. Hier wird die Grenze zwischen medizinischem Zweck und Forschung und auch zwischen Gendiagnostik bei vererbaren und somatischen Zellen (letzteres nicht im GenDG geregelt) nicht mehr klar gezogen. Außerdem gehört zur Diagnostik auch unweigerlich die Ergebnisinterpretation und zu dieser können in Zukunft gemeinschaftlich genetische vererbare Informationen, genetische nicht vererbare Informationen und nicht-genetische Informationen gehören. Hieraus ergibt sich eine konkrete **Unsicherheit hinsichtlich des Geltungsbereichs dieses Gesetzes**. Diese Unsicherheit hat zur Folge, dass die Konsequenzen für die Forschung nicht absehbar sind. Hier wäre es wünschenswert, bei der Forschung anzugeben, welche Gesetze außerhalb des GenDG hier Anwendung finden.

Nach **§3 Absatz (7) und (8)** werden im späteren Verlauf des Gesetzes wesentliche Unterschiede bzgl. einerseits diagnostischen und andererseits prädiktiven genetischen Untersuchungen gemacht. Dies gilt insbesondere auch für den **Arztvorbehalt §7**. *Ein Arztvorbehalt wird ausdrücklich für alle genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unterstützt.* Der **besondere Facharzt-Vorbehalt** ist u.E. motiviert durch die prädiktive diagnostische Untersuchung bei monogenen und ausgewählten Beispielen komplexer Erkrankungen, die sowohl prädiktiv-deterministisch oder auch prädiktiv-probabilistisch sein kann. In diesem Zusammenhang ist eher von einer hohen Aussagekraft auszugehen (s. S. 38, Nummer 8). Problematisch ist jedoch anzusehen, wenn bei jeder **prädiktiven genetischen Untersuchung auch mit generell sehr geringer prädiktiver Aussagekraft**, der Facharzt-Vorbehalt mit genetischer Beratung anzuwenden ist. Wir schlagen daher vor, den Facharzt-Vorbehalt bei allen monogenen Erkrankungen und

monogenen Unterformen komplexer Erkrankungen anzuwenden und diesen ansonsten auf genetische Untersuchungen zu beschränken, die von der Gendiagnostik-Kommission als potentiell hoch aussagekräftig (im Verhältnis zu möglichen Konsequenzen für den betroffenen Probanden) angesehen werden. An dieser Stelle ist es wichtig, vor allen Dingen für unterschiedliche genetische Varianten, die *keine* Wertung und *kein* Potential zur Stigmatisierung beinhalten, eine Sonderstellung genetischer Informationen nicht ungerechtfertigter Weise zu konstatieren. Der Gesetzgeber schreibt selbst (s. S. 41) „Die Aussagekraft genetischer Untersuchungen kann leicht überschätzt werden.“ Diese **Überschätzung** sollte vom Gesetzgeber nicht aktiv unterstützt werden. Eine vorgeschriebene genetische Beratung würde unnötig Ängste bei den Bürgerinnen und Bürgern heraufbeschwören, die sicherlich davon ausgehen, dass eine solche genetische Beratung nur dann vorgeschrieben wird, wenn die Ergebnisse für sie eine hohe Aussagekraft haben könnten. Dieser Punkt wird später nochmals wieder aufgegriffen.

Genetische Reihenuntersuchungen regelt §16. Hier sollte *immer* zusätzlich zu der wissenschaftlichen Bewertung vor der Einführung außerdem die **Evaluation** nach einer Durchführung über den Erfolg für die Gesundheit der Betroffenen durchgeführt werden.

Bei **genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung** (§17, Absatz (4)) sollten nicht nur Ärztinnen und Ärzte, Naturwissenschaftlerinnen und Naturwissenschaftler sondern auch Mathematiker/Statistiker/Biometriker und zukünftig auch Bioinformatiker mit der entsprechenden Ausbildung zugelassen werden. Einige sehr erfahrene derzeit etablierte Sachverständige sind Statistiker und nicht Naturwissenschaftler. Wesentliches Instrument zur Ergebnisinterpretation ist die Statistik.

Die geplante Einsetzung der **Gendiagnostik-Kommission** (§23) *ist ausdrücklich zu begrüßen. Wir schlagen zwei wesentliche Ergänzungen des Aufgabenbereichs der Kommission vor, die wir für notwendig erachten:*

In Ergänzung zu Absatz (2), Punkt 4, soll die Gendiagnostik-Kommission nicht nur die „Verlässlichkeit der Analyseergebnisse“ beurteilen. Dies bezieht sich u.E. vordergründig auf die Verlässlichkeit der Bestimmung der interessierenden Genotypen. Im Sinne von „Public Health Genomics“ ist es aber auch notwendig, den prädiktiv-probabilistischen Wert für die Untersuchungsfragestellung und den klinischen Nutzen für den Probanden zu quantifizieren.

Unmittelbar in diesem Zusammenhang muss die Gendiagnostik-Kommission eine klare Abschätzung der Bewertung neuer Gendiagnostika im Sinne eines Health-Technology-Assessments (HTA) einfordern. Dies gilt auch für genetische Reihenuntersuchungen.

Die Gendiagnostik-Kommission muss außerdem die Bewertung der Verfahren im Vorfeld oder bei günstiger Risiko-Nutzen-Abwägung ohne ausreichende Vorbewertung während der Durchführung regeln, so dass die notwendigen Evaluationen zum Schutz der Bürgerinnen und Bürger und auch zur Gesundheitsökonomie (Nutzen der genetischen Reihenuntersuchung) fortwährend stattfinden. Diese Evaluationen sollten über die Gendiagnostik-Kommission auch der Bevölkerung inhaltlich verständlich vermittelt werden, da wie der Gesetzgeber erwähnt, genetische Untersuchungen in ihrer Interpretationskraft häufig überbewertet werden.

Aus den genannten Gründen ist es wichtig, dass auch Experten der Biometrie/Epidemiologie/Informatik neben Ärzten und Juristen an der Arbeit der Gendiagnostik-Kommission beteiligt werden.

Wir hoffen, Sie durch unsere Stellungnahme in Ihrer inhaltlichen Debatte unterstützt zu haben und stehen jederzeit zu weiteren inhaltlichen Diskussion, auch für eine Gendiagnostik-Kommission, zur Verfügung.

Göttingen, den 28.7.2008, Prof. Dr. Heike Bickeböller, für die GMDS