

## Stellungnahme der GfH zum Entwurf der „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG“

4.5.2012

Sehr geehrte Damen und Herren,

der Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) hat den Entwurf der o.g. Richtlinie in der Fassung vom 23.2.2012 ausführlich diskutiert und nimmt hierzu gern Stellung.

Der Vorstand der GfH stimmt dem Richtlinienentwurf im Wesentlichen zu. Allerdings haben sich für uns in den folgenden Punkten Unklarheiten ergeben, für deren Klärung wir der GEKO vor Verabschiedung der Richtlinie sehr verbunden wären:

- € Seite 2, Zeile 8-14. Hier wird für die Aufklärung vor genetischen Untersuchungen von nicht-einwilligungsfähigen Personen auf die Richtlinie der GEKO zur genetischen Untersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen verwiesen. Diese Richtlinie enthält aber nur wenige Ausführungen zur Aufklärung der nicht-einwilligungsfähigen Person bzw. deren Vertreters. Ist dieser Verweis so zu verstehen, dass die Vorgaben des vorliegenden Richtlinienentwurfes nicht für die Aufklärung nicht-einwilligungsfähiger Personen und deren Vertreter gelten? Dies könnte jedenfalls so verstanden werden.
- € Seite 2, Zeile 27-28: Wir begrüßen das klare Statement der GEKO, dass die genetische Beratung in einer Sprache zu erfolgen hat, die die Ratsuchenden verstehen. Dies wirft aber Folgefragen auf: Wenn Ratsuchende und genetischer Berater nicht über Sprachkenntnisse derselben Sprache verfügen, wer ist dann dafür verantwortlich, einen Sprachmittler/Dolmetscher beizubringen? Wer trägt die Kosten für den Dolmetscher - der Ratsuchende, der genetische Berater oder die Krankenkasse des Ratsuchenden? Welche Anforderungen sind an einen Dolmetscher zu stellen? Muss ein geprüfter/zugelassener Dolmetscher bestellt werden oder darf ein anwesendes Familienmitglied, das beider Sprachen mächtig ist, die Übersetzung vornehmen?
- € Seite 4, Zeile 31: Hier nimmt die GEKO den Sprachductus des Gesetzgebers auf, ohne den verwendeten Terminus technicus zu erklären. Wir bitten um Klarstellung, was praktisch darunter zu verstehen ist, wenn „Ergebnisse zu sperren“ sind. Wir sehen es auch als eine der Aufgaben der Richtlinien der GEKO an, dort Klarheit zu schaffen, wo der Gesetzgeber sich nicht eindeutig oder unverständlich geäußert hat.
- € Seite 5, Zeile 9-11: „Um die informationelle Selbstbestimmung und den Datenschutz zu gewährleisten, dürfen Labore, die die genetische Analyse gem. § 7 Abs. 2 GenDG durchgeführt haben, nur der verantwortlichen ärztlichen Person die Ergebnisse mitteilen.“ Hier geben Sie den § 11 Abs. 2 falsch wieder und ziehen demzufolge falsche Schlussfolgerungen. Im § 11 Abs. 2 heißt es: „Eine nach § 7 Abs. 2 mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung darf das Ergebnis der genetischen Analyse nur der ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat.“

**Vorsitzender**  
Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

**Stellvertretende Vorsitzende**  
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke, Essen  
Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

**Schatzmeister**  
Dr. rer. nat. Wolfram Kress, Würzburg

**Schriftführerin**  
Dr. rer. nat. Simone Heidemann, Kiel

**Wissenschaftlicher Beirat**  
Prof. Dr. rer. nat. Kerstin Kutsche, Hamburg  
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhasse, Freiburg  
Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz  
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber, Regensburg  
(Tagungspräsident 2011)  
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden  
(Tagungspräsidentin 2013)

**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  
andre.reis@uk-erlangen.de

**Geschäftsstelle**  
Dr. rer. biol. hum. 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**  
Deutsche Apotheker- und Ärztebank  
Konto Nr. 0 006 456 030  
BLZ 300 606 01  
IBAN DE68 3006 0601 0006 4560 30  
BIC DAAEEDDD

**Veinsregister München**  
VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften  
Steuernummer 143/212/60471

Hier ist vom beauftragenden Arzt, nicht von der verantwortlichen ärztlichen Person die Rede!! In vielen Fällen werden verantwortlicher und beauftragender Arzt identisch sein. Jedoch handelt es sich dann um verschiedene Personen, wenn die verantwortliche ärztliche Person (z.B. ein niedergelassener Frauenarzt) einen anderen Arzt mit einer Untersuchung beauftragt hat (z.B. mit einer Amniozentese) und dieser wiederum eine weitere Person/Einrichtung mit der genetischen Analyse beauftragt. In diesem Fall müsste die beauftragte Person/Einrichtung nicht den verantwortlichen (niedergelassenen Frauen-) Arzt, sondern den (punktierenden) Arzt über das Ergebnis informieren, der die Person/Einrichtung mit der Durchführung der genetischen Analyse beauftragt hat. Dieses Missverständnis erklärt sich dadurch, dass an 16 anderen Stellen im Gesetzestext von der „verantwortlichen ärztlichen Person“ die Rede ist, aber nur an dieser einen Stelle von der „ärztlichen Person“.

- € Seite 6, Zeile 7: Sie führen aus, dass sich die Aufklärung vor einer genetischen Reihenuntersuchung von der vor einer individuellen genetischen Untersuchung unterscheidet, da die Aufklärung vor der Reihenuntersuchung anhand standardisierter Aufklärungsmaterialien erfolge. Ist dies so zu verstehen, dass die Aufklärung vor genetischen Reihenuntersuchungen gemäß § 16 (wie z.B. vor dem Neugeborenen-Screening) nicht durch einen Arzt erfolgen muss? Dies wäre gerade im Falle des Neugeborenen-Screenings aus praktischen Gründen sehr zu begrüßen, stünde aber im Widerspruch zu § 9 Abs. 1 („Vor Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären.“).

Des Weiteren erlauben wir uns, einige semantische Hinweise zu geben:

- € Seite 1, Zeile 24: „Diese Richtlinie regelt die Aufklärung bei einer genetischen Untersuchung.“ Es sollte heißen: „Diese Richtlinie regelt die Aufklärung vor einer genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken“. Da die Aufklärung gemäß GenDG vor Beginn der Untersuchung zu erfolgen hat, kann sie nicht erst bei der Untersuchung durchgeführt werden. Auch sind die jeweiligen Ausführungen auf genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken zu begrenzen, da für die Aufklärung vor Abstammungsuntersuchungen eine andere Richtlinie der Geko gilt.
- € Seite 3, Zeile 34: Mit „weiterführendes Ergebnis“ scheint hier die Beantwortung der klinischen Fragestellung, also ein „die Fragestellung abschließend beantwortendes Ergebnis“ gemeint zu sein.
- € Seite 4, Zeile 9: Hier fehlt u.E. der Vollständigkeit halber der Zusatz „gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person“.
- € Seite 4, Zeile 37: Hier muss es u.E. statt „eingewilligt“ besser „zugestimmt“ heißen.
- € Seite 5, Zeilen 7: Das Wort „somit“ impliziert einen kausalen Zusammenhang zu den beiden vorangegangenen Sätzen, der jedoch u.E. nicht gegeben ist.
- € Seite 5, Zeile 11-13: Der Satz „die Geko geht davon aus, dass den Vorgaben in den §§ 7 und 11 GenDG im Regelfall durch organisatorische Vorkehrungen so entsprochen werden kann, dass Vertretungsfälle auf das notwendige Maß begrenzt werden können.“ gehört u.E. in der Reihenfolge hinter die Ausführungen zur 5. Mitteilung der Geko über die Vertretungsregelung bei der Ergebnismitteilung und nicht hinter die Ausführungen zu § 11 Abs. 2 GenDG, da § 11 Abs. 2 eine Vertretungsregelung nicht vorsieht.

Wir bitten, die genannten Gesichtspunkte zu berücksichtigen.  
Für eine Diskussion dieser Punkte stehen wir selbstverständlich gerne zur Verfügung.

Prof. Dr. med. André Reis  
(Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik)