

Stellungnahme zur Umsetzung des Gesetzes zur Präimplantationsdiagnostik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)

Federführend: Prof. Dr. med. Peter Wieacker
Institut für Humangenetik, Westfälische-Wilhelm-Universität Münster

1. Grundsätzliche Anmerkungen zum Präimplantationsgesetz

Das Gesetz zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik (PräimpG) vom 21.11.2011 ist am 24.11.2011 im Bundesgesetzblatt veröffentlicht worden. Dieses Gesetz bedeutet eine Änderung des Embryonenschutzgesetzes und enthält zwei Kernaussagen (§3a Embryonenschutzgesetz):

- a. Eine Präimplantationsdiagnostik (PID) ist nicht rechtswidrig, wenn ein hohes Risiko für eine schwerwiegende genetische Erkrankung besteht, die durch eine genetische Disposition bei der Frau (von der die Eizelle stammt) oder beim Mann (von dem die Samenzelle stammt) oder beiden bedingt ist.
- b. Eine PID ist ebenfalls nicht rechtswidrig, wenn diese zur Feststellung einer schwerwiegenden Schädigung des Embryos durchgeführt wird, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Tot- oder Fehlgeburt führen wird.

Zu a: Ein hohes Risiko besteht typischerweise bei monogen erblichen Erkrankungen (autosomal-rezessive, autosomal-dominante sowie X-chromosomale Erkrankungen) in der Familie. Ein hohes Risiko kann auch für Chromosomenstörungen bestehen, wenn ein Elternteil Träger einer balancierten Translokation, Inversion oder Insertion ist. Die meisten Translokationen oder Inversionen gehen mit geringeren Wahrscheinlichkeiten für die Geburt eines Kindes mit einer unbalancierten Chromosomenstörung einher als formalgenetisch zu erwarten wäre, weil viele unbalancierte Chromosomenverteilungen eher in einer Fehlgeburt als in der Geburt eines lebensfähigen Kindes resultieren. Der Nachweis einer unbalancierten Chromosomenstörung erlaubt jedoch praktisch ausnahmslos die Diagnose einer schweren Entwicklungsstörung. Deshalb trifft bei familiären Chromosomenstörungen entweder Punkt a zu oder Punkt b wird als Indikation für eine PID wirksam. Da das Wiederholungsrisiko für monogen erbliche Erkrankungen durch ein sog. Keimzellmosaik auch dann erhöht sein kann, wenn eine genetische Veranlagung am Blut der Eltern ausgeschlossen wurde, wie es z.B. bei der Duchenne-Muskeldystrophie der Fall ist, kann ein „hohes Risiko“ nicht durch eine Prozentangabe definiert werden.

Der Begriff „schwerwiegend“ ist in der Interpretation problematisch, da er subjektiv ist. Es ist zu befürchten, dass im Falle einer Bewertung, die sich nur nach der Diagnose richtet, mit der Zeit ein Katalog von Erkrankungen aufgestellt wird. Ein Katalog könnte von Betroffenen als diskriminierend empfunden werden. Gerade dies wollte man beim §218 vermeiden, als „schwerwiegend“ letztendlich mit der Frage der Zumutbarkeit für die Frau gekoppelt wurde. Aus diesem Grund sollte die Ethikkommission, die über einen Antrag auf PID entscheidet, die individuelle Situation des Paares mitberücksichtigen.

german society of human genetics
www.gfhev.de

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 Kohlhase, Frei-
burg

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

Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften
Steuernummer 143/212/60471

Zu b: Hier wird nicht *expressis verbis* wie bei a) festgehalten, dass es sich um die Schädigung eines Embryos handeln muss, die durch eine genetische Disposition bei einem oder beiden Elternteilen bedingt ist. Man könnte die Auffassung vertreten, dass damit auch die Untersuchung von *de novo*-Störungen wie Chromosomenaberrationen gemeint ist, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zur Tot- oder Fehlgeburt führen (sog. Aneuploidie-Screening). Aufgrund der sehr weiten Interpretationsmöglichkeit sollte Rechtssicherheit in einer Rechtsverordnung hergestellt werden.

2. Formale Voraussetzungen für die Durchführung einer PID

- a. Auch wenn die PID nicht Gegenstand des Gendiagnostikgesetzes ist, sind nach dem PräimpG formale Voraussetzungen zu erfüllen. Dazu gehören die Aufklärung und Beratung zu den medizinischen, psychischen und sozialen Folgen dieser Untersuchung sowie die informierte Einwilligung vor Durchführung der Untersuchung. Die genetische Beratung muss gemäß S2-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) von einem Facharzt für Humangenetik oder einem Arzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchgeführt werden. Eine genetische Beratung durch einen zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß GenDG qualifizierten Arzt/Facharzt ist nicht ausreichend.
- b. Eine interdisziplinär zusammengesetzte Ethikkommission muss die Einhaltung der Voraussetzungen des §3a, Absatz 2 des Embryonenschutzgesetzes prüfen und eine zustimmende Bewertung abgegeben haben. Die Gesellschaft für Humangenetik schlägt vor, dass die entsprechenden Ethikkommissionen bei den Landesärztekammern angesiedelt werden. Einer Ethikkommission sollte mindestens ein Facharzt für Humangenetik angehören. Um Interessenskonflikte zu vermeiden, sollte der dort tätige Facharzt für Humangenetik nicht Mitglied eines PID-Zentrums oder mit einem solchen assoziiert sein. Die Bewertung erfolgt auf schriftlichen Antrag des Paares an die zuständige Ethikkommission, die i.d.R. innerhalb von zwei Monaten zu einer Entscheidung kommen muss. Dem Antrag des Paares sollen Kopien der Briefe zur genetischen Beratung und zur reproduktionsmedizinischen Beratung sowie die Einwilligungserklärung beiliegen. Wenn ein positives Votum der Ethikkommission vorliegt, kann in Abstimmung mit dem PID-Zentrum mit den konkreten Planungen für die PID begonnen werden. Bei ablehnendem Bescheid muss die Möglichkeit des Widerspruchs eingeräumt werden.
- c. Die PID muss unter der Verantwortung eines hierfür qualifizierten Facharztes für Humangenetik an einem zugelassenen Zentrum (s. unten) nach dem allgemein anerkannten Stand von Wissenschaft und Technik durch dafür ausreichend qualifiziertes und erfahrenes Personal durchgeführt werden.
- d. Die im Rahmen der PID durchgeführten Maßnahmen einschließlich der von der Ethikkommission abgelehnten Fälle sollen an eine Zentralstelle in anonymisierter Form gemeldet werden. Hierfür sollte eine zentrale Meldestelle beim BMG eingerichtet werden.

3. PID-Zentren

Nach dem PräimpG soll die Bundesregierung durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates die Anzahl und die Voraussetzungen für die Zulassung von PID-Zentren sowie die Qualifikation der dort tätigen Ärzte sowie die Dauer der Zulassung bestimmen.

Hinsichtlich der Anzahl der PID-Zentren sind unterschiedliche Ansätze denkbar. Einerseits ist es erstrebenswert, dass PID-Zentren von Patienten in akzeptabler Weise erreichbar sind. Andererseits kann man davon ausgehen, dass die Effizienz zunimmt, wenn eine Mindestanzahl von Fällen pro Jahr in einem PID-Zentrum bearbeitet wird. Dabei ist allerdings zu berücksichtigen, dass zwar einige „häufige“ Erkrankungen (z.B. SMA) öfter Gegenstand einer PID sein werden, aber in vielen Fällen sehr seltene Erkrankungen auch in Frage kommen, bei denen also keine Routine für die jeweilige Erkrankung zu erreichen ist. Die Gesellschaft für Humangenetik schlägt vor, dass die Anerkennung als PID-Zentrum von der zuständigen Landesärztekammer erteilt wird, wenn die erforderlichen Voraussetzungen erfüllt sind. Dadurch wird sichergestellt, dass eine ausreichende Anzahl von PID-Zentren zur Verfügung steht.

Der Antrag auf Anerkennung als PID-Zentrum sollte sich explizit auf die PID von chromosomalen und/oder monogen erblichen Erkrankungen beziehen. Folgende Voraussetzungen müssen aus Sicht der GfH erfüllt sein:

- a. Eine etablierte enge Zusammenarbeit zwischen der humangenetischen und der reproduktionsmedizinischen Einrichtung.
- b. Die humangenetische Einrichtung muss darlegen, dass sie zum einen über die erforderlichen Erfahrungen mit Einzelzellanalysen verfügt. Zum anderen muss die humangenetische Einrichtung auf dem Untersuchungsgebiet Humangenetik für die jeweils angewandte Untersuchungsart (z.B. Interphase-Untersuchung durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH), Chromosomenanalyse durch Comparative Genomische Hybridisierung (CGH), Direktnachweis von Zielsequenzen mittels Hybridisierungs- oder Amplifikationsverfahren) zum Nachweis der jeweils in Frage stehenden Erkrankung akkreditiert sein. Die Akkreditierung muss sich nicht auf Einzelzellen als Untersuchungsmaterial beziehen.
- c. Für die Schnittstellen zwischen dem IVF-Zentrum und der humangenetischen Einrichtung sind entsprechende SOPs auf der Basis eines internen Qualitätsmanagementsystems vorzuhalten.

Die Dauer der Zulassung sollte für 4 Jahre gelten und kann auf Antrag verlängert werden, wenn die o.g. Voraussetzungen weiterhin gegeben sind. Dieser Zeitraum würde zu der Vorgabe des Berichtes passen, der von der Bundesregierung alle 4 Jahre über die Erfahrungen mit der PID Stellung nehmen soll.

4. Einrichtung, Zusammensetzung, Verfahrensweise und Finanzierung der Ethikkommissionen

Einer Ethikkommission sollten mindestens ein Facharzt für Humangenetik (s. oben), ein Kinderarzt, ein Frauenarzt, ein auf dem Gebiet der Ethik in der Medizin ausgewiesenes Mitglied, ein Jurist und ein Behindertenvertreter angehören. Die Ethikkommission sollte von einer Landesärztekammer berufen und dort angesiedelt werden. Zur Verfahrensweise der Ethikkommission s. oben.

Die Finanzierung sollte von der Landesärztekammer geregelt werden.

5. Zentralstelle

Die Zentralstelle, der die Dokumentation von im Rahmen der PID durchgeführten Maßnahmen obliegt, könnte beim Robert-Koch-Institut angesiedelt sein. Jedes PID-Zentrum meldet die entsprechenden Fälle (sowohl die von der Ethikkommission abgelehnten Fälle als auch die bearbeiteten Fälle) in anonymisierter Form unter Berücksichtigung des Datenschutzes an die Zentralstelle.

Erlangen, den 9.1.2012

gez. Prof. Dr. med. André Reis (Vorsitzender)