

Stellungnahme der GfH zum Entwurf der „Richtlinie der Gendiagnostik- Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihen- untersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG“

25.10.2012

Sehr geehrte Damen und Herren,

der Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) begrüßt die Vorlage des Entwurfes der „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG“ und nimmt hierzu gern wie folgt Stellung.

Der Richtlinienentwurf erscheint uns sehr ausgewogen. Wir haben lediglich einen inhaltlichen Einwand:

Die Verwendung unbestimmter Rechtsbegriffe wie „schwerwiegende Erkrankung“ (Seite 3, Zeile 15 und Seite 5, Zeile 24) sowie „schwerer Schaden“ (Seite 3, Zeile 17) bringt aus unserer Erfahrung in der praktischen Umsetzung das Problem mit sich, dass eine wertende Entscheidung über den Schweregrad einer Erkrankung/eines Schadens getroffen werden muss. Dies ist jedoch niemals objektiv möglich, da der Krankheitswert immer subjektiv empfunden wird. Aus dem Gesetzestext ist eine Forderung, dass Reihenuntersuchungen nur für schwerwiegende Erkrankungen angeboten werden dürfen, nicht abzuleiten. Wir halten die Forderung des Gesetzgebers, dass die Zielerkrankung vermeidbar oder behandelbar sein muss oder ihr vorgebeugt werden kann, für ausreichend. Die Behandelbarkeit/Vermeidbarkeit einer Erkrankung/gesundheitlichen Störung impliziert u.E. hinreichend, dass ein gewisser klinischer Schweregrad vorhanden sein muss. **Wir bitten daher, den Absatz III. 3. vollständig zu streichen**, da die Bedingung für die zu untersuchende Erkrankung in III. 4. ausreichend beschrieben ist.

Wir hoffen, die GEKO mit diesen Anregungen bei Ihrer wichtigen Aufgabe der Erstellung von Richtlinien zur Umsetzung des GenDG unterstützen zu können.

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

german society of human genetics
www.gfhev.de

Vorsitzender

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Dr. med. Peter Wieacker, Münster

Prof. Dr. biol. hum. Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm

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, Freiburg

Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden (Tagungspräsidentin 2013)

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke, Essen, (Tagungspräsident 2014)

Adresse des Vorsitzenden

Institut für Humangenetik
Universitätsklinik der RWTH Aachen

Pauwelsstraße 30

52057 Aachen

Tel. 0049 (0)241-80 80 178

Fax 0049 (0)241-80 82 580

kzerres@ukaachen.de

Geschäftsstelle

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz

Inselkammerstraße 5

82008 München-Unterhaching

Tel. 0049 (0)89-55 02 78 55

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 DAAEDED3

Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften

Steuernummer 143/212/60471

Anlage:

Des Weiteren erlauben wir uns, einige sprachliche Hinweise zur besseren Verständlichkeit des Textes zu geben:

Im ersten Absatz wird dargelegt, welche Anforderungen an einen Antrag auf Bewertung einer genetischen Reihenuntersuchung durch die Gendiagnostikkommission gestellt werden. Es werden jedoch keine Aussagen dazu getroffen, wer antragsberechtigt ist und welcher Zeitrahmen für die Prüfung durch die GEKO im Regelfall anzusetzen ist.

Seite 1, Zeile 35: Hier wäre u.E. zu ergänzen: „Werden vor in Krafttreten des GenDG eingeführte Reihenuntersuchungen...“.

Unter Punkt II würde in Zeile 10 die Einfügung des Wortes „tatsächlich“ vor „erhöhtem Krankheitsrisiko“ den Unterschied zwischen dem empirischen Risiko vor dem Gentest und dem individuellen Risiko nach auffälligem Gentest deutlicher machen, insbesondere wenn die Reihenuntersuchung nur einer umschriebenen Bevölkerungsgruppe angeboten wird, die aufgrund der Auswahl schon ein erhöhtes empirisches Erkrankungsrisiko hat.

Seite 2, Zeile 34-37 ff.: Hier wird dargelegt, dass unter Punkt III zum einen die Anforderungskriterien für die Einführung von genetischen Reihenuntersuchungen auf neue Zielkrankheiten beschrieben werden sollen und zum anderen die Anforderungen für die Organisation und Durchführung von genetischen Reihenuntersuchungen benannt werden. Es wäre hilfreich, würde der folgende Absatz III auch entsprechend dieser beiden benannten Kategorien gegliedert werden. So könnten die Unterpunkte 1, 2, 3, 4 (1. Satz), 5, 6, 12 und 14 den Anforderungen an die Einführung von Zielkrankheiten gemäß GenDG zugeordnet werden, während die Unterpunkte 4 (2. Satz), 7, 8, 9, 10, 11 und 13 den Anforderungen an die praktische Umsetzung zuzuordnen wären.

Seite 4, Zeile 12: Die Verknüpfung zwischen der Forderung, durch eine ausreichende Logistik zu gewährleisten, dass allen Angehörigen einer Zielgruppe die genetische Untersuchung angeboten wird und der Forderung, dass auffällige Ergebnisse abgeklärt werden können, erscheint nicht sachgerecht.

Seite 3, Zeilen 17-19: Es ist uns nicht verständlich, warum der Nutzen der genetischen Reihenuntersuchung für Erkrankte mit ausgeprägtem Phänotyp gegen die Risiken der genetischen Reihenuntersuchung für Individuen mit mildem Phänotyp und nicht gegen gesunde Individuen abzuwägen ist.