

Ausgabe 04/12– 12.11.2012

**Liebe GfH-Mitglieder, liebe Kolleginnen und Kollegen,**

eine arbeitsreiche 2. Jahreshälfte geht langsam ihrem Ende entgegen. Wie Sie den nachfolgenden Berichten entnehmen können, war die GfH nicht untätig...

Es gibt einen vermehrten Bedarf an öffentlichem Diskurs zu humangenetischen Themen. Die Gendiagnostikkommission (GEKO) soll bis zum 31.12.2012 ihrem gesetzlichen Auftrag nachkommen und einen Bericht über 2 Jahre Gendiagnostik-Gesetz fertigstellen. Die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften wird Anfang nächsten Jahres ihren 3. Gentechnologiebericht publizieren und der Deutsche Ethikrat hat sich in seiner Funktion als Beratungsgremium für Politik, Wissenschaft und Öffentlichkeit ebenfalls mit den neuesten genetischen Technologien (NGS, NIPD etc.) beschäftigt. Insofern

sehen wir uns – noch mehr als in den letzten Jahren – aufgefordert, zu den verschiedensten Themen Stellung zu nehmen: Präimplantationsdiagnostikverordnung, GEKO-Richtlinienentwurf zur genetischen Reihenuntersuchung, Novellierung des GenDG, neue Technologien wie die Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut und ihre möglichen Konsequenzen.

**Bericht von der Anhörung zum Referentenentwurf zur „Verordnung über die rechtmäßige Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikverordnung –PIDV) des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) am 23.8. in Bonn**

Mehr als ein Jahr nach der Entscheidung des Deutschen Bundestages, die PID unter bestimmten Bedingungen zuzulassen, hat das BMG einen Referentenentwurf zur „Verordnung über die rechtmäßige Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikverordnung –PIDV) vorgelegt. Die GfH hatte sich im Vorfeld der Anhörung schriftlich hierzu geäußert. Unser Fach war durch Frau Prof. Gillessen-Kaesbach, Herrn Prof. Wieacker und mich für die GfH sowie durch Herrn Dr. Kohlschmidt für den BVDH und Prof. Markus Nöthen für die Bundesärztekammer und Frau Dr. Ute Hehr sehr gut vertreten. Die zuständige Referentin des BMG, Frau Dr. Schnieders hat die Sitzung geleitet und über Einwände auf der Basis des Entwurfes diskutiert.

Es wurde sehr schnell deutlich, dass die Kritik der GfH insbesondere zwei gravierende Punkte umfasst:

**1. Nicht akzeptable Überprüfung der Schwere einer Krankheit als Voraussetzung für eine PID**

Die in der Verordnung vorgesehenen sog. Ethikkommissionen sollen über den Antrag auf Zulassung zur PID allein auf der Basis der molekulargenetischen Befunde über die Anträge befinden. Die individuelle Situation der betroffenen Familien darf für die Entscheidung nicht berücksichtigt werden. In der Begründung des BMG-Referentenentwurfes einer „Verordnung über die rechtmäßige Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik“ wird auf Seite 25 hierzu ausgeführt:

**„Dabei bezieht sich die Prüfungs- und Bewertungskompetenz der Ethikkommissionen allein auf die Einhaltung der Voraussetzungen des § 3a Abs. 2 ESchG, insbesondere kann die Formulierung“... und eine zustimmende Bewertung...“ nicht dahingehend interpretiert werden, dass den Ethikkommissionen darüber hinaus noch eine weitergehende Bewertungskompetenz – zum Beispiel durch Einbeziehung der psychischen und sozialen Folgen oder ethischer Aspekte – zusteht.“**

Dies würde Bedeutung, dass eine individuelle Prüfung der persönlichen Situation bzw. die Zumutbarkeit für die Familie nicht berücksichtigt werden dürfte. Da die Entscheidung der Kommission juristisch angefochten werden kann, würde letztendlich ein Gericht festlegen, ob die molekulargenetischen Befunde die Voraussetzungen der Schwere der Erkrankung erfüllen. Dies würde in der Praxis zwangsläufig zu einer Liste von Schweregraden bestimmter Erkrankungen führen.

## **2. Nicht akzeptable Gebühren und Prozessrisiken für betroffene Paare**

In der Diskussion wurde dann klar, dass die betroffenen Paare die Kommission anrufen müssen und dass hierbei Gebühren von diesen Paaren zu erstatten sind. Dies kann nach den vorgetragenen Äußerungen durchaus in der Größenordnung von 2000 Euro liegen.

In der Konsequenz könnte ein Paar nach Zahlung einer hohen Gebühr dann eine Absage der Kommission erhalten, um sich ggf. in einem nächsten Schritt mit weitergehenden finanziellen Risiken einem Prozess zu unterziehen. Ein Richter würde dann über die Schwere einer Krankheit entscheiden. Alternativ könnte ein Paar überlegen, sich im benachbarten Ausland einer PID zu unterziehen bzw. als Konsequenz eine klassische Pränataldiagnostik in Anspruch zu nehmen. Das kann aus Sicht der GfH nicht akzeptabel sein und ist ethisch bedenklich.

In gleicher Weise hat in unserem Sinne auch Prof. Hepp für die Ärztekammer geäußert, die sehr geschlossene gleichlautende Argumentation unserer Vertreter war sehr gut.

Die beteiligten Humangenetiker und die Ärztekammer werden die weitere Entwicklung sorgfältig beobachten und auf diese Problematik sehr klar öffentlich hinweisen.

### **Die GfH nimmt Stellung zum GEKO-Kommissionsentwurf für eine neue Richtlinie zur genetischen Reihenuntersuchung**

Wir begrüßen grundsätzlich den Entwurf für eine „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG“, sind jedoch der Auffassung, dass an einem Punkt nachgebessert werden muss: die im Richtlinienentwurf verwendeten Rechtsbegriffe wie „schwerwiegende Erkrankung“ und „schwerer Schaden“ bringen 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, es sollte zusätzlich immer die persönliche Situation berücksichtigt werden. Auch aus dem Gesetzestext ist eine Forderung, dass Reihenuntersuchungen nur für schwerwiegende Erkrankungen angeboten werden dürfen, nicht abzuleiten. Der entsprechende Absatz soll nach unserer Auffassung deshalb vollständig gestrichen werden, da die Bedingung für die zu untersuchende Erkrankung – nämlich ihre Behandelbarkeit und Vermeidbarkeit – ausreichend beschrieben ist.

### **Novellierungsbedarf des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Wie geht es weiter? Was wird gewünscht?**

Die Vertreter des GfH-Vorstandes haben am 30.10.2012 am Round-Table-Gespräch der Bundesärztekammer (BÄK) teilgenommen, zu dem auch die Fachvertreter aus der Gynäkologie, der Inneren Medizin, der Kinderheilkunde, der Klinischen Chemie, der Pathologie und der Präsident unseres Dachverbandes, der Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlich medizinischen Fachgesellschaften (AWMF), eingeladen waren. Thema war die Diskussion einer Erklärung der BÄK zum Novellierungsbedarf des GenDG, die gemeinsam von den anwesenden Verbänden verabschiedet werden sollte.

Ursprünglich enthielt der Entwurf die Forderung, das GenDG dahingehend zu ändern, dass diagnostische Untersuchungen nicht mehr in den Geltungsbereich des GenDG fallen sollten. Dieser Forderung konnten wir uns nicht anschließen. Einerseits wäre dann die Aufklärung hierüber nicht mehr verpflichtend gewesen, was aus unserer Sicht in Anbetracht der möglichen Tragweite problematisch gewesen wäre andererseits haben viele Untersuchungen prädiktiven Charakter, die eine umfassende Aufklärung und Beratung notwendig macht. Der gefundene Kompromiss enthält diese Forderung nicht mehr. Wir konnten weitere Änderungen (teilweise auch gegen die Auffassung anderer Teilnehmer) durchsetzen und konnten der Endfassung des Textes letztlich zustimmen. Auch wenn das Papier, wie man leicht zu erkennen ist, nicht aus unserer Feder stammt, haben wir auch deshalb zugestimmt, um uns als Humangenetiker nicht gegen die anderen Fachgesellschaften und die BÄK zu stellen.

### **Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut - Eine Einschätzung der GfH zu Chancen und Risiken neuer pränataler Untersuchungsmethoden**

Der GfH-Vorstand hat unter Beteiligung der GfH-Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen eine [Stellungnahme](#) verfasst, in der es um eine grundsätzliche Haltung zu diesen neuen Verfahren geht. Kann nicht-invasive pränatale genetische Diagnostik (NIPD) Schwangeren vorenthalten werden? Baut sich ein neuer gesellschaftlicher Druck auf, Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen zu müssen? Unter welchen Bedingungen kann und sollte zum gegenwärtigen Zeitpunkt NIPD angeboten werden? Was sind die

flankierenden Maßnahmen, wie muss eine entsprechende Qualitätssicherung aussehen? Welche Forderungen sind an eine genetische Beratung zu stellen?

Die Stellungnahme bringt zum Ausdruck, dass ein Verbot des Zugangs zu genetischen Information keine tragfähige Antwort auf die bestehenden aber auch die zu erwartenden zukünftigen Möglichkeiten darstellen kann, dass es vielmehr gilt, die Rahmenbedingungen für einen verantwortungsvollen Umgang damit zu schaffen. Dies ist eine gesamtgesellschaftliche Herausforderung.

Aus der Sicht der GfH ist ein breit angelegter gesamtgesellschaftlicher Diskurs gefordert. Die durch den methodischen und wissenschaftlichen Erkenntnisgewinn geschaffenen neuen Möglichkeiten der Analyse des menschlichen Genoms können Betroffenen gewisse neue Handlungsoptionen eröffnen. Gleichzeitig stellen sie aber auch eine gesellschaftliche Herausforderung dar. Auf diese Problematik können Antworten nur nach einer wissenschaftlichen Evaluation der Tests in einer umfassenden, fortwährenden und breit angelegten interdisziplinären Diskussion gesucht werden. In diese Diskussion müssen die potentiellen Nutzerinnen/Nutzer derartiger Testangebote einbezogen werden. Grundsätzlich ist dafür Sorge zu tragen, dass neben den Betroffenen selbst, auch die Bevölkerung über die Aussagekraft genetischer Analysen und mögliche Konsequenzen kompetent beraten bzw. informiert wird. Die Gesellschaft muss sich in einem breiten umfassenden Diskurs der Aufgabe stellen, adäquate Rahmenbedingungen zu schaffen als Antwort auf die neuen Erkenntnismöglichkeiten der Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut. An diesem Prozess wird sich die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. aktiv beteiligen.

Mit den besten Grüßen

Ihr Klaus Zerres  
(Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik)

## Nachrichten aus Europa

### ESHG fordert offenen Zugang für Wissenschaftler und Forscher zu firmeneigenen genomischen Datenbanken

"Genetische Datenbanken in Privatbesitz verhindern diagnostische Fortschritte und blockieren den Weg zur Etablierung personalisierter Medizin" so der Tenor der ESHG-Presseveröffentlichung, wenn die scientific community von der Nutzung der gesammelten Daten ausgeschlossen bleibt.

..... Lesen Sie mehr zum [Thema](#)

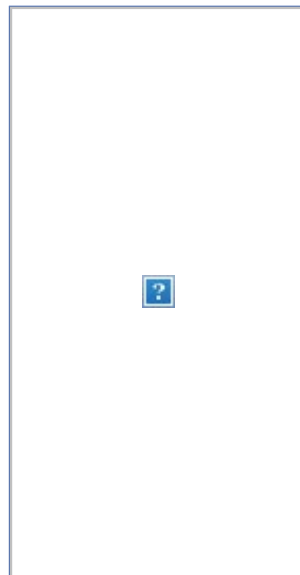
## GfH-Tagung 2013

**Einladung zur 24. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, gemeinsam mit der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik (ÖGH) und der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG)**

**20.-22.3.2013, Dresden**

Wir möchten Sie hiermit zur nächsten Humangenetiker-Tagung nach Dresden einladen.

Es wurde ein attraktives und wissenschaftlich hochkarätiges Programm zusammengestellt. Wir freuen uns, dass **Johannes Krause, Tübingen, die Keynote-Lecture über "das Genom des Schwarzen Todes"** halten wird. Ausgewiesene Wissenschaftler aus den USA, Kanada, Australien und Europa werden ihre neuesten Forschungsergebnisse präsentieren, dieses Mal zu den Themen "Somatic Mosaicism", "Models and Therapeutic Approaches of Human Genetic Disease", "Cohesinopathies", Genetics of Intellectual Disability" und "Genetics of Multifactorial Traits".



**Call for Abstracts: Die [Abstracteinreichung](#) ist bis zum 3.12.2012 möglich!**

 **Abstract-Deadline: 3.12.2012**

## Frühbucher Deadline: 18.1.2013

Das vorläufige Programm für die Symposia, QS-Workshops und EDU-Sessions finden Sie [hier](#). Die Themen der elf Workshops können ab dem 15.1.2013 bekannt gegeben werden, da sie aus dem Pool der eingereichten Abstracts ausgewählt werden.

---

### Akademie Humangenetik - Kursprogramm 2013

- 2013 | 08.–09. Februar, Würzburg (Deutschland)  
[K81-13](#) Risikoberechnungen in der genetischen Beratung
- 2013 | 11. Mai, Frankfurt am Main (Deutschland)  
[K82-13](#) Rechtliche Grundlagen der humangenetischen Diagnostik und Qualitätssicherung – GenDG, MPG, RiLiBÄK und Akkreditierung
- 2013 | 31. Mai–01. Juni, Würzburg (Deutschland)  
[K83-13](#) Next Generation Sequencing: Anwendung und Datenanalyse
- 2013 | 14.–15. Juni, Würzburg (Deutschland)  
[K84-13](#) Differentialdiagnose pränataler Ultraschallbefunde
- 2013 | 12.–13. Juli, Würzburg (Deutschland)  
[K85-13](#) Genetische Herzerkrankungen – von kongenitalen Fehlbildungen bis zu monogenen Erkrankungen im Erwachsenenalter
- 2013 | 27.–28. September, Würzburg (Deutschland)  
[K86-13](#) Grundlagen der molekulargenetischen Diagnostik - Weiterbildungskurs für Naturwissenschaftler und Ärzte Teil 1 (Anfänger)
- 2013 | 02. – 05. Oktober und 30. Oktober – 01. November, Würzburg (Deutschland)  
[K87-13](#) Qualifikation fachgebundene genetische Beratung
- 2013 | 11.–12. Oktober, Würzburg (Deutschland)  
[K89-13](#) Einführung in Skelettdysplasien
- 2013 | 01.–02. November, Würzburg (Deutschland)  
[K88-13](#) Qualifikation fachgebundene genetische Beratung - Praktisch-kommunikativer Teil
- 2013 | 15.–17. November, Hamburg (Deutschland)  
[K90-13](#) Zytogenetische und molekularzytogenetische Diagnostik in der klinischen Anwendung

**In Planung für 2014:** Molekulargenetischen Diagnostik für Fortgeschrittene - Weiterbildungskurs für Naturwissenschaftler und Ärzte - Teil 2

---

### 15.11.2012, Rotterdam, NL

#### From Genetic Discovery to Future Health

European Network for Genetic and Genomic Epidemiology (ENGAGE Consortium)

[The conference](#) is free of charge. However, registration prior to the deadline is required.

[contact@euengage.org](mailto:contact@euengage.org)

### 16.-18.11.2012, Nicosia, Zypern

#### Cyprus Society of Human Genetics 3rd International Conference

(Programm und Anmeldung)

### 28.2.-2.3.2013, Aachen

#### 21. Kongress des Wissenschaftlichen Beirates der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

[Vorankündigung](#)

### 17.-21.3.2013, Berlin

#### Proteomic Forum 2013

(Programm und Anmeldung)

### 13.-18.4.2013, Singapur

#### Genetics & Genomics of Global Health and Sustainability

#### Joint Conference of HGM 2013 and 21st International Congress of Genetics

This [conference](#) will explore the interface between the health of individuals and the health of the planet. Besides the genetics and genomics of human diseases, including infectious diseases, cellular and gene therapies, personalised medicine, animal models, plant biology, comparative genomics, and basic genetic mechanisms, it will also consider food crop and livestock improvement, ecological genomics, advanced genomic technologies, government policy and the management of a genome centred bioeconomy. Share your knowledge by submitting an abstract now! Abstract submission closes on **15 October 2012**. Click [here](#) to submit your abstract.

Weitere Tagungen und Veranstaltungen finden Sie [hier](#)

#### Ihre Jobbörse für Stellenangebote und - gesuche für die Weiterbildung

Das GfH-Online-Portal für Ihre kostenlosen Anzeigen für Weiterbildungsstellen und - gesuche. Sie finden hier tagesaktuell die neuesten Anzeigen. Spielend leicht zum Selbsteintragen, können Sie dort Ihre Anzeigen platzieren.

#### Ihre Angaben in unseren GfH-Online-Servicelisten

- [Liste Genetische Beratungsstellen](#)
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachhumangenetiker
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachärzte für Humangenetik

#### Verschiedenes

Jahrgänge der Zeitschrift medizinischegenetik, vollständig seit 1/1990 kostenlos abzugeben. Bei Interesse melden Sie sich bitte unter [service@gfhev.de](mailto:service@gfhev.de).

Machen Sie unsere [GfH-Website](#) zu Ihrer Internet-Startseite,  
dann erhalten Sie die aktuellen GfH-Informationen  
direkt und bleiben so auf dem Laufenden.

#### Impressum

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Geschäftsstelle

Inselkammerstr. 5

82008 München-Unterhaching

Telefon: +49 (0) 89/ 55 02 78 55

Telefax: +49 (0) 89/ 55 02 78 56

[organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de)

Inhaltlich Verantwortlicher gemäß § 10 Absatz 3 MDStV:

GfH-Vorsitzender: Prof. Dr. Klaus Zerres

Institut für Humangenetik

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Tel. +49 241 80-80178 o. 80-80179

Fax +49 241 80-82580

[humangenetik@ukaachen.de](mailto:humangenetik@ukaachen.de)

Eingetragen ins Vereinsregister beim Amtsgericht München (Registergericht) unter AZ: VR 12341

Haftungshinweis: Trotz sorgfältiger inhaltlicher Kontrolle übernehmen wir keine Haftung für die Inhalte externer Links. Für den Inhalt der verlinkten Seiten sind ausschließlich deren Betreiber verantwortlich.